

28岁女孩患癌,家族中9人患同种病

我省已知80多个此类家族

本报记者 吴朝香 通讯员 王家铃 李文芳

本来以为只是得了一种肿瘤,没想到身体另外一处竟然还隐匿了一种,更没想到这原来是一种遗传性肿瘤,和家族基因有关,再仔细一查,整个家族中共有9位亲属被筛查出癌症。

过去的几个月,28岁的贾姗姗(化名)和她家人们的经历就像过山车,困扰这个家族多年的一个谜终于被揭开。而这一切都多亏接诊医生的细心,整个过程就像警察在破案。

贾姗姗是东北人,去年被查出甲状腺肿瘤,她在当地医院做了甲状腺切除和颈部淋巴结清扫手术,病理提示是甲状腺髓样癌。

“我们看她的检查结果,觉得不太对劲,她的一项指标,降钙素特别高。”浙江大学医学院附属邵逸夫医院头颈外科章德广副主任医师解释,正常人的降钙素在0到15之间,贾姗姗的是2000多,基本可以说是爆表了,“甲状腺髓样癌,术后降钙素超标,一定是甲状腺髓样癌发生了转移。”

同时,CT提示贾姗姗的左侧肾上腺有一个2cm的肿瘤。于是,章德广主任立刻想到了泌尿外科对肾上腺非常有研究的陈艺成副主任医师。

“这很有可能是MEN2综合征。”邵逸夫医院泌尿外科副主任医师陈艺成接诊后很果断地说,于是,

患者立即接受了RET基因突变的基因检测,结果证实了陈艺成医师的推测。“这是一种发病率极低的疾病,是一种常染色体显性遗传病,具有家族遗传性,它有两个典型症状,患者有甲状腺髓样癌伴有肾上腺嗜铬细胞瘤。”

明确病因后就要制定治疗方案,贾姗姗最终接受了腹腔镜肾上腺切除加颈部腔镜联合胸腔镜上纵膈淋巴结清扫术,在国内属于首次。

贾姗姗治疗结束后,故事并没有到此为止,她的妈妈史女士也赶到了杭州。因为在陈艺成医师和章德广医师的建议下,贾姗姗的家人们都做了基因检测。

54岁的史女士在20多年前,也做过甲状腺切除手术,同样没有切除干净。而且也一直没有医生提醒她关注肾上腺。

“这么多年,也没有觉得什么不舒服,就是去年开始,会觉得心悸,出汗多,多数时候是半夜有这种症状,这个时候觉得自己脖子很粗,要坐起来,不然感觉就要过去了。但这种不舒服,来得快,去得也快,就几秒钟。我量过血压,难受的时候有180,但是再量第二次第三次,它可能就又恢复正常了。”

这么长时间内,史女士一直以为自己是更年期综合征。

贾姗姗也说,她以前也出现过心慌,还有腹泻,但觉得是某段时间内太累了。

“其实都是因为肾上腺肿瘤压迫的原因。”陈艺成解释,肿瘤压迫到肾上腺,血压飙升,表征就是心慌、心悸等。



贾姗姗的整个手术历时6小时,非常成功。

检查结果和基因检测显示,史女士也是MEN2综合征,而且她是双侧肾上腺肿瘤,一侧2厘米大,一侧有5-6厘米。

陈艺成对史女士家族的病情做了一个简单的梳理。

这一家发病的基本都是和史女士有血缘关系的:史女士的妈妈、史女士的哥哥、史女士的大女儿、史女士的外甥……初步筛查下来,包括史女士在内,共有9人都查出甲状腺肿瘤,有些多年前也做过甲状腺切除。但是对于肾上腺嗜铬细胞瘤都没有重视。

目前,在全省已经跟踪到了80多个MEN2家族。

两岁半I型多黏宝宝预期寿命只有四岁

IV型药物已被纳入医保,I型患儿用药看到曙光

今年开始,我省对治疗花费高昂的罕见病药启动了用药保障机制。钱江晚报记者从市民认购很火的城市惠民保项目中发现,罕见病黏多糖贮积症IV型的药物已被纳入其中。即便是已经确诊的孩子,也仍然能参保,被称为“全口径,没有等待期”。“但是I型等患儿用药仍然无法享受政策保障,希望更多保障机制落地,让因病致贫的情况逐步改善。”国家卫生健康委两届罕见病诊疗与保障专家委员会专家、浙江省医学会罕见病分会候任主委谢俊明说。

预期只能活到四岁 如何为她打破魔咒

嘟嘟(化名)扎着两个小辫子,趴在爸爸的腿上,露出可爱的笑容。再过一个月,她就要三岁了。每次出家门她都怯怯的:一个小坎,她迈不过去;东西掉了要捡,她没法蹲下,只能跪着。她比同年龄孩子要矮一大截。

去年六月,嘟嘟的手伸不直,当地医院怀疑是佝偻病或软骨症,建议做基因检测。

两个月后,检测结果出来了。浙江大学医学院附属儿童医院的医生打来的这通电话,是嘟嘟爸爸第一次接触“黏多糖贮积症I型”。

“这是一种罕见病。”中华医学会儿科学分会罕见病学组副组长、浙江大学医学院附属儿童医院主任医师邹朝春教授总结了黏多糖贮积症I型的症状:一种是生长发育慢,可能在一两岁后发育迟缓。可能会出现骨骼畸形,面容上发生改变,浓眉大眼,颧骨突出,脸略显方正;而更重的类型,是智力会发生变化的进行性或退行性,逐渐丧失语言能力。总的来说,许多器官、系统都会受影响,包括出现中耳炎、反复的疝气等。

“患者的存活期,和病情轻重以及整体的经济社会保障有关系。如果智力、骨骼受影响比较小,可能

能活到四五十岁,未来社会保障更完善,也许还能更长寿。”邹朝春教授解释。

而两岁半的嘟嘟,由于还患有先天性心脏病,当时得到的预期寿命是四岁。用药,是嘟嘟一家想用来打破预期寿命的希望。一年逾百万的药物,嘟嘟爸爸计划着卖掉刚装修好的房子。

“虽然家里人都劝我尽力就好,但我还是想尽其所能。”嘟嘟爸爸说,“政策也越来越关注罕见病,我想坚持下去,会有办法的。”

追求最高的健康水准 是每一个人的基本权利

不仅是患者的家属在和时间赛跑,近年来医药研发、临床医疗也在“奔跑”。

邹朝春教授回忆:“十年前,确诊难,精准分型更难。现在整个医学的检测水平高了,确诊后分型得更仔细,便以精准治疗精准用药。”

邹教授解释,黏多糖贮积症是患者体内缺少了降解糖胺聚糖(酸性黏多糖,GAGs)的酶,而根据所缺乏的具体酶,黏多糖贮积症被分为总共4型,替代疗法所用药物互不相同。比如针对I型,赛诺菲研发了全球首个酶替代疗法药物艾而赞。这个唯一获批的药物可提供多个器官系统的临床效益,改善患者致残率和死亡率,目前全球累计惠及1000多名黏多糖贮积症I型患者。

虽然去年6月,艾而赞在中国获批上市。但因没有列入医保,价格昂贵,嘟嘟一家目前还在望药兴叹。邹朝春教授感慨:“对家庭来说,孩子遇上这种疾病是灾难性的。以前是没有药好医,现在有药了,但是用不上,可能更焦急。”

对嘟嘟一家所抱的希望,国家卫生健康委两届罕见病诊疗与保障专家委员会专家、浙江省医学会罕见病分会候任主委谢俊明教授表示:“浙江省在罕

见病保障过程中还是走得比较靠前的,对于罕见病,特别是高值罕见病用药,有两个政策安排。”

第一个政策安排是基金保障模式的浙江省罕见病用药保障机制,由省级通过筹集每人每年2元统筹起专门基金,目前目录管理中包含四个罕见病用药,均为高值罕见病。

另外一个政策是浙江省推出的西湖益联保(杭州城市惠民保)。它设定的责任险中的第四个责任保障了三种罕见病用药,包括SMA、黏多糖贮积症IV型等。它的特点是全口径、没有等待期。哪怕是确诊后再参保仍然有效。

谢俊明教授也关注到了黏多糖贮积症I型的患者:“黏多糖贮积症I型的患者,特点是发病较重,年龄较小,婴幼儿时期就发病。怎样快速地解决疾病是个问题。赛诺菲在酶替代疗法领域的孤儿药赛道是耕耘得最深的,而且是世界最著名的企业,它能够解决好一系列有关酶缺乏的疾病。赛诺菲是特别关注酶替代治疗药物研发的企业,研发出的艾而赞在全球目前也是唯一的特效孤儿药。我们也期待艾而赞能够造福于中国黏多糖贮积症I型的患者,使我们的‘黏宝宝’,能够通过爱‘黏’在一起。”

他还说:“在罕见病领域,我们如何用一种平等的、关爱的、能够发挥最大人性善意的态度去对待病人,这是非常重要的。我们要维护每一个公民,特别是包含罕见病的病人的健康权。作为中华人民共和国的公民,在生命和健康受到损害的时候,我们国家有责任去帮助他们。有了信念和信仰以后,在防治罕见病过程中,多方的力量结合在一起,一定会做好这个事情。我也坚信中国一定能够创造出世界上最好的整体罕见病防治的国家体系和模式。”

“追求最高的健康水准,是每一个人的基本权利。”这句誓写在WHO总部的话,被谢俊明教授引用为促进罕见病保障工作的信念。

本报见习记者 陈馨懿 本报通讯员 金薇薇