

医科普



“想到孩子以后也会这样,我又害怕又绝望。”
她不希望孩子余生如此。

致命的黑斑,曾是这一家三代的梦魇

这个罕见病扼住了生命的咽喉 但我们要帮病人跨过去



本报记者 吴朝香
通讯员 杨陶玉 童言

“潘医生,这是我们单位的清晨,很漂亮。”

前段时间,浙江省人民医院消化内科主任潘文胜收到一位江苏的患者从微信上发来的照片。“能感觉到她的心情都变好了,不像以前,发的消息都带着消极和绝望。”

发信息的吴女士(化名)是一位罕见病患者,包括她在内,一家三代五人,都确诊了这种致命的罕见病。

“最绝望的时候,是儿子出生后,我发现他和我有了相同的症状……我甚至想过,带着孩子告别这个世界。”

每天痛到死去活来,止痛药是标配

有记忆的时候,吴女士就知道,家里很多人嘴唇上都有黑斑:父亲、哥哥、堂弟、自己。“后来听说,我太爷爷、奶奶也有。我们一直以为这是遗传。”

大概从高中开始,吴女士时常会肚子痛,最初只是隐隐作痛,但发作频繁,因为家庭条件有限,也没去医院就诊过。上大学之后,这种疼痛变得剧烈。

“是那种要命的痛,死去活来,会在床上打滚,而且一天要疼好多次,说来就来,疼到呕吐。”为此,吴女士去医院查过,但一切正常。

那个时候,对她来说,止痛药成了“标配”。“没什么办法,痛的时候只能硬撑,用手按压肚子,或者把肚子死死抵在桌子上。”

临近毕业,有一次,吴女士去面试,面试快开始,肚痛发作,她被紧急送往医院,“到医院后,肚子又不疼了,也没查出什么来。面试机会也没了”。

毕业后,吴女士的症状越来越严重了。2012年的一天晚上,疼痛再次发作,她痛到差点晕厥,送医后,急诊CT发现肠套叠。

“医生说,我是肠梗阻,肠子套在一起了,当时就开刀做了手术。”吴女士事后才知道,她的肠道内遍布了息肉。

那次手术,吴女士的小肠和大肠被切除1米。

也是在那之后,结合吴女士的家族史、肚子痛、嘴唇有黑斑的表征,她被确诊为黑斑息肉综合征。她的父亲、哥哥、堂弟也相继确诊。

“黑斑息肉综合征是一种常染色体显性遗传病,多数患者都有家族史。发病患者多是年轻人,如果没有及时治疗,这类患者的生存年龄一般不会超过30岁。”潘文胜一句话道出了这种罕见病的残酷,“患者非常痛苦,有些病人如果没有找到合适的治疗方式,外科手术次数越多,他们的生命基本就是走入倒计时。”

看到儿子的变化,她又害怕又绝望

吴女士对此有深刻的体验。

确诊之后的10多年,吴女士经历了10次内镜手术,3次外科手术,每次摘除几颗息肉,或切除一小段小肠,没过几个月又开始腹痛加肠套叠,忍无可忍继续手术。家族中的亲人,和吴女士的经历如出一辙。

“有一次,腹部打开后,医生只是把我的肠子理顺。因为息肉太多,说手术风险太大。”吴女士对那次手术印象深刻,“我当时就觉得非常绝望,之前做过很多次手术,我都没哭,那时,躺在病床上,眼泪止不住地掉,就觉得自己没有希望了。”

除了疼痛,折磨吴女士的还有自卑的心理。

“因为嘴唇上的黑斑,我从小就听到很多嘲笑,会被人起外号、调侃,甚至亲戚之间,也会拿这个开玩笑,很多时候,亲

朋好友之间的聚餐我都不敢去。”事隔多年,再说起年轻时的遭遇,吴女士还是忍不住哽咽。“最绝望的时刻,是在儿子几个月的时候,我发现他嘴唇上长出了黑斑,我当时整个人就像掉进了冰窖里……”

事情也的确如吴女士所预料的那样,随着年龄渐长,儿子开始出现腹痛,年仅十多岁的孩子因为肠套叠反复入院,前前后后经历了6次手术。

吴女士渐渐了解到,因为既往手术太多,风险太大,有些医院不愿意接收这样的病人。能手术的病人,因为肠越切越短,就会发展成短肠综合征,小肠大多不到1米(正常人为5-7米),活下来的比较少。有的只能维持一两年,但因为免疫系统和营养吸收与正常人不一样了,一点点感染都可能是致命的危险。

“想到孩子以后也会这样,又害怕又绝望。”吴女士开始到处搜寻相关的治疗信息,她不希望孩子余生如此。

今年年初,吴女士辗转找到了潘文胜。“潘主任答复我说可以治疗的时候,我就像抓到了救命稻草。之前,我从未得到过这么明确的回复。”

她的小肠像溶洞,到处都是“钟乳石”

其实,在潘文胜看来,吴女士的情况并不太好,“她的小肠像溶洞一样,到处都是‘钟乳石’,有些还把小肠撑得极薄。”

而像吴女士这样的患者,潘文胜见得不少。

黑斑息肉综合征患者的肠道内经常遍布息肉,小的不足一厘米,大的则有六七厘米,多数都是密密麻麻一层。

“有一位14岁的小患者,我们从他的小肠内一次性取出600多颗息肉。”

因为息肉遍布,很多患者最后都会像吴女士一样,出现肠梗阻、肠套等情况。

“如果息肉过大,还会出现癌变。”潘文胜说。

对于黑斑息肉综合征的治疗,传统的方法是手术切除。但是手术切除的不是息肉而是局部肠段,息肉少的病人,切除掉局部肠段就可以;息肉多的病人,切除有息肉的肠段后,留下的肠段里还有息肉,这些息肉还会不断长大,需要不断开刀。这导致的后果是肠道越切越短,并会出现一系列的并发症。这也是很多患者的生命会终止在30岁左右的原因所在。

十多年前开始,潘文胜开始通过小肠镜下息肉摘除术,为黑斑息肉综合征患者进行治疗。“类似于用隧道掘进机挖掘隧道,打通里面,保持住外面。”潘文胜解释,这种治疗方法既可以摘除肠内息肉,又不用切除患者的小肠,减少创伤和并发症。

前段时间,潘文胜为吴女士做了小肠镜下息肉摘除术,历时6个多小时。吴女士小肠内的200多颗息肉被摘除。之后,她的哥哥、堂弟、父亲也找到潘文胜成功手术。

“找个假期,我打算让儿子也来做。”吴女士说。

潘文胜则有些感慨,“如果他们一家人早几年来,可能就不会受这么多罪。”

那么,小肠镜下息肉摘除术能否根治黑斑息肉综合征?

“这是一种遗传疾病,根治需要从基因上入手。我们目前做了200多例这样的手术,从临床数据来看,小肠镜下息肉摘除术之后,患者的息肉增长速度会大幅度降低,数量也会减少,初次手术和再次手术之间的平均周期大概是两三年左右。多数患者都能维持比较好的生活状态。”

潘文胜提醒:当发现嘴唇上或者面部、手掌、脚掌等地方长异常黑斑时,就要警惕。这种家族遗传的疾病,一般建议患者在十三四岁的年纪进行第一次息肉摘除效果最好。年纪再小,虽然息肉小,但肠子还没长成熟,小肠壁很薄,不适合做手术,容易产生并发症。