

解密疑难疾病，护航畅快呼吸

山一大一附院：打造呼吸疑难罕见病诊治高地

呼吸对于人来说，自然不过，却又不可离之须臾。然而，对于有些人，畅快呼吸却是一种奢望。当前，各类呼吸系统疾病发病率和死亡率居高不下，各种疑难罕见呼吸系统疾病更像是被升级加密的健康杀手。

日前，山东省呼吸疾病研究所落户山东第一医科大学第一附属医院(山东省千佛山医院)，作为研究所所长，董亮心中关于国家呼吸区域医疗中心的蓝图，所还是在“一呼一吸”间，让生命得以蓬勃跳动。



齐鲁晚报·齐鲁壹点
记者 秦聪聪 通讯员 刘效良

全国记录不过千人 影像报告中精准识别罕见病

断断续续药没有停，但原本从不在意的呼吸逐渐变得费劲，刘珍珍开始怀疑，她患的并不是常见的“慢性支气管炎”。

半年前，她偶尔感觉咳嗽、憋喘，检查左胸有胸水，原因不明，当地医生给出了慢性支气管炎的诊断，但治疗效果寥寥。

透不过气，基本的工作与生活渐渐让她有心无力，频繁撕心裂肺的咳嗽仿佛是为了换口新鲜的空气。辗转几家医院，刘珍珍找到董亮。

其实，看到刘珍珍胸部高分辨CT影像的时候，那六个字就稳稳当当地蹦到了嘴边。但要给出这样的诊断，实在是有些残忍，更何况，还需要进一步检查。

淋巴管肌瘤病(LAM)，病因至今未明，几乎所有患者都为育龄期女性，通常起病隐匿，随着病情进展开始出现呼吸困难、自发性气胸、乳糜胸等表现，患者肺功能逐渐下降，最终导致呼吸衰竭而死亡。

董亮说，这种疾病的胸部影像学特征比较典型，就是双肺弥漫分布的薄壁囊性改变，虽然需要与其他疾病相鉴别，但“看一眼，就漏不了。”

虽然董亮说是典型，但这又是一种呼吸系统的罕见的、致命性疾病，全国在册患者不足千人，分辨起来并非易事。

自1987年毕业于原山东医科大学，董亮就一直工作在临床第一线。从住院医师开始，在门诊、急诊、病房，日常工作中积累了丰富的临床诊疗经验。

董亮强调，面对这些罕见病，诊断意识很重要，但真正确诊单靠影像判断并不够。以往这种疾病需要手术进行肺活检，但如今血液中有很好的可以用于诊断的生物标记物，TSC1/TSC2、血管内皮生长因子-D、HMB45目前已经被纳入淋巴管肌瘤病的诊断标准之一。

第一时间联系北京协和医院呼吸科的相关专家，分离血清后送去检测。结果证实了董亮的判断，刘珍珍患的确实是淋巴管肌瘤病。

诊断清楚，才能针对性治疗。对于刘珍珍来说，目前通过服用雷帕霉素、西罗莫司等药物可以缓解症状，维持生活质量。但随着疾病进展，还需考虑肺移

植。

“如果疾病进一步进展，到达终末期，呼吸衰竭，或者形成肺动脉高压等，就需要接受肺移植。但接受肺移植的早晚，会直接影响到其效果。”董亮说，肺移植手术技术已日趋成熟，长期生存者已不鲜见。

目前，山东省呼吸疾病研究所在山一大一附院前期胸外科肺移植手术基础上，正全力打造肺移植中心，为终末期罕见病患者带来希望。

揪出常见病里的不寻常 疑难疾病逃不过他的“火眼金睛”

呼吸系统疾病是我国最常见疾病的种类，比如人们熟知的肺炎。除了发烧、咳嗽等典型症状，也有些老年肺炎患者会表现为不发热、拒食等非典型症状。

凡事皆有例外。从临床症状与检查结果中抽丝剥茧，给予正确的诊断，是准确治疗的前提。针对每一位疑难、罕见、危重的呼吸疾病患者，展开有效的诊断与救治，亦是董亮多年临床经验累积的所长。

41岁的赵先生因发烧、咳嗽加上影像学表现，被医生诊断为肺炎。治疗几天后，烧退了，但CT上的阴影迟迟不消散。

炎症不吸收，也许会被认作是机化性肺炎。董亮发现了其中的不寻常，在他的建议下，赵先生接受了经皮肺穿刺活检病理检查。结果超出大家的想象，病理诊断赵先生患的是肺部惰性淋巴瘤。

惰性淋巴瘤属于非霍奇金淋巴瘤，其实是一种血液系统疾病，起源于淋巴结和其它淋巴组织，只是赵先生的淋巴瘤恰好长在了肺部。

因为发现及时，经过化疗联合免疫治疗，赵先生得到了临床治愈的良好预后结果。

患者马秀云有进行性气短、胸痛、体重减轻等症状已经快一年时间，胸片显示肺内有囊性浸润性改变。

肺浸润表现一般炎症可能性大，当地医生按肺炎给予经验性抗菌治疗，但症状无明显改善。

不久后，马秀云因气胸再次入院。这一次，董亮又从其看似肺炎的表现中找出了问题。

PET-CT扫描报告其囊壁存在高代谢活性中心，提示肿瘤的存在。而接下来的肺活检证实其为多灶性、侵袭性低分化黏液腺癌，免疫组化结果支持诊断。

肺黏液性囊腺癌是一种极为罕见的

黏液生成性囊性腺癌变体。病例报告有限，其无症状孤立性病变更是偶然被发现。少数情况下，患者可能出现非特异性呼吸道症状，包括咳嗽、轻度呼吸困难和胸痛等。

幸运地是，经详细检查，马秀云的黏液性囊腺癌是原发于肺部，而不是它处转移，因此确诊后及时予以手术切除。

“同样是肺炎表现，它可能提示肺炎，但也有可能结核；可能提示淋巴瘤，也有可能是肺癌。”董亮告诉记者，当前随着影像学检查手段的进步，越来越多的早期肺癌因肺小结节被检出，但是有些肺癌的表现不典型，存在漏诊误诊的风险。因为肺部功能直接关系呼吸是否顺畅，患者可能会在承受身体不适的同时，逐渐因诊断不明失去信心，或者随着病程的进展因经济能力而放弃治疗。

提升疑难罕见病诊疗水平 打造国家呼吸区域医疗中心

身为一名呼吸科医生，董亮最不愿意看到这样的遗憾。

他于2011年开始组织山东省医学会呼吸病学分会临床疑难病例讨论会至今，在肺部原因不明的结节、阴影，伴有发热等，结合临床影像、病理、检验、微生物等学科，形成了一套鉴别诊断流程。近年来，在肺部惰性淋巴瘤、非结核分枝杆菌感染(NTM)、肺部隐球菌肺炎，以及全身疾病肺表现方面的诊断与鉴别诊断取得了很好的成绩。

他参加修订了国内一系列专家共识和指南，如2016支气管哮喘防治指南，2016雾化吸入疗法在呼吸疾病中的应用专家共识，2017变应性支气管肺曲霉病诊治专家共识，2017中国EGPA诊治专家共识，2017哮喘自我管理专家共识等。

他成立了山东省呼吸内科质控中心并担任主任，并在山东省16地市率先全部成立了呼吸内科质控中心，实现了国家-省-地市呼吸质控网。在山东省医管中心正在建设的呼吸内科质控平台，将为完成国家呼吸质控目标提供良好的基础。

由于长期致力于呼吸与危重症医学的建设，在应急公共卫生事件中，他当仁不让，在应急处置的阵地上，战斗在最前线。2003年，担任山东大学SARS医疗专家组组长；2020年1月，开始担任山东省新冠肺炎医疗救治专家组组长，负责全省的重型、危重型患者的救治、督导，以及救治方

案的确定。

2020年11月，董亮入职山东第一医科大学第一附属医院(山东省千佛山医院)，并且担任山东省呼吸疾病研究所所长。

2018年，国家发改委和卫计委正式公示了确定疑难病症诊治能力提升工程项目储备库名单，山东省有四家医院入选，其中山一大一附院的项目是呼吸系统疾病方向。

在董亮看来，基层要注意疾病诊治能力的提升，而作为分级诊疗“塔尖”的医院，更应注重收治疑难重症患者、攻关医学关键技术，这样才能全面提升呼吸疑难病症诊治能力与水平。

淬炼砥素养，笃行见真知。董亮表示，山东省呼吸疾病研究所(基础所)已经正式挂牌工作，依托国家呼吸疑难病提升工程和山东省呼吸疾病研究所，医院将在原来呼吸科的基础上，成立临床呼吸医学中心，包括呼吸内科、呼吸ICU、呼吸内镜诊疗中心、变态反应科、睡眠呼吸暂停诊疗中心、肺移植科、肺康复科、控烟治疗等。身为国家呼吸罕见病联盟委员，在前期疑难病例的研究基础上，董亮力图打造山东省呼吸疑难、罕见病诊断与治疗的高地，形成以呼吸亚专科建设为基础的临床与基础研究并重的国家呼吸区域医疗中心，力争使山一大一附院成为区域呼吸疾病诊断与治疗的制高点。

董亮，主任医师，山东第一医科大学第一附属医院(山东省千佛山医院)山东省呼吸疾病研究所所长，博士生导师、山东大学教授。

兼任山东省新冠肺炎疫情处置工作指挥部医疗救治专家组组长，山东省卫健委呼吸质量控制中心主任，中华医学会呼吸病分会哮喘学组委员，中国医师协会呼吸医师分会哮喘与变态反应工作委员会委员，山东健康管理协会呼吸病学专业委员会主任委员，山东省医学会呼吸病分会副主任委员、哮喘学组组长，中华结核与呼吸杂志编委，山东大学学报医学版编委，国际呼吸杂志编委，CHEST杂志中文版编委等。

临床工作33年余，擅长哮喘(包括ABPA)、慢阻肺、肺癌的诊治，以及感染性呼吸危重症的救治。

专家门诊时间：周二全天
知名专家门诊时间：周四上午
山东省呼吸疑难、罕见病会诊中心：周四下午