

“国际罕见病日”特别报道

山一大一附院儿童血液内科

造血干细胞移植“破局”罕见病治疗

每年2月的最后一天为国际罕见病日，今年的主题是“关注罕见、点亮生命之光，弱有所扶，践行人民至上”。

以特色技术创新应用破解罕见病诊疗之困，山东第一医科大学第一附属医院（山东省千佛山医院，以下简称“山一大一附院”）儿童血液内科通过儿童造血干细胞移植实现部分罕见病的长期缓解或根治，为那些被罕见病击中的孩子与家庭点亮生命的希望。

记者 秦聪聪 通讯员 毛瑞锋

移植“生命种子” 带来罕见病治愈希望

“罕见病其实并不罕见。”山一大一附院儿童内科主任兼儿童血液内科主任王红美介绍，罕见病是一类发病率低、病种繁多但症状严重的一类疾病，目前，全国已经确认的罕见病有7000多种，约占人类总疾病的10%；我国有2000多万名罕见病患者，每年新增患者超过20万名。从这些数据来看，被罕见病影响的人群并不在少数。

近年来，随着社会对罕见病

关注度的提高，对罕见病认识的深入及检查手段的进步，罕见病诊断难的状况得到改善。但是，无药可医、购药困难、负担过重等问题依然困扰着诸多罕见病患者及其家庭，仅有10%左右的罕见病患者得到了治疗。

“随着医学的进步，部分无法用传统方法治疗的儿童罕见病，可以通过造血干细胞移植手术找到新的希望，有些可以缓解症状、控制发展，有些还可以得到治愈。”王红美指出，罕见病的发生多与遗传缺陷有关，约50%~75%的罕见病在出生时或儿童期就会发病，因此，罕见病的早期的诊断和治疗非常重要。

据介绍，造血干细胞是人体

血细胞的“种子”，存在于脐带血、外周血和骨髓中，具有自我更新和多向分化潜能。也是因此，移植造血干细胞可以重建患者的造血和免疫功能，还能够产生一些代谢的酶，从而成为治疗罕见病的一个有力武器。

2023年10月，王红美带领团队完成了国际报道中年纪最小的重症联合免疫缺陷病新生儿造血干细胞移植。

“这是一种以各种获得性免疫功能都明显丧失为特征的先天性疾病，若不重建免疫或无菌隔离，患儿在1岁以内夭折。”王红美介绍，该患儿在出生当天通过新生儿疾病筛查确诊重症联合免疫缺陷，因为家庭中此前已经有一



个因此疾病夭折的孩子，所以家长有强烈移植意愿，在确诊该病后随即转院过来。经过精心准备与充分沟通，出生后3天，这个孩子就被送进了移植仓。

风险与希望并存，但好在结果是幸运降临。孩子满月时，免疫功能已经开始恢复；53天后顺利出仓，复查免疫功能越来越好，生长发育指标也都正常。

写就“山东经验” 惠及更多罕见病患儿

一次移植，创造完全不一样的人生，这样的病例，在山一大一附院儿童血液内科并不罕见。

王红美介绍，从目前公布的罕见病目录来看，近三分之一的罕见病可以通过造血干细胞移植实现缓解或根治，尤其是先天性造血缺陷（如先天性红细胞缺陷、先天性骨髓衰竭综合征、范可尼贫血等）、先天性免疫缺陷（如重症联合免疫缺陷病、家族性噬血细胞综合征、湿疹-血小板减少伴免疫缺陷综合征、高IgM综合征、慢性肉芽肿病等）和先天性代谢异常类疾病（如粘多糖病、肾上腺脑白质营养不良、半乳糖唾液酸贮积症等）。

作为省内最早专业开展儿童造血干细胞移植的科室，山一大一附院儿童血液内科团队熟练掌握骨髓移植、外周血干细胞移植和脐带血干细胞移植技术，已经

累计完成儿童造血干细胞移植400余例，无论是儿童造血干细胞移植的数量、疾病种类还是成功率，在省内都无出其右，多项移植技术填补省内空白，走在全国前列。

从移植前适应症的把关、预处理方案的优化，到移植环节的操作、并发症的管理，以及后续的随访、对生长发育的监测与指导，经过这些环环相扣的缜密设计，多数孩子经治疗都回到了正常生活和成长的轨道。

在不断创新移植技术、扩展移植病种的同时，团队总结形成了儿童造血干细胞移植的“山东经验”——优化方案的分层管理，科主任全面负责、兼顾躯体与心理的全面诊治，关注生长发育的儿科特色，控制花费的经济实惠。

王红美提醒，相当部分罕见病一经确诊就意味着移植指征的确立，因此，还是要提高对罕见病的关注，抓住疾病的最佳干预时机。

病虽罕见，爱不罕见。作为山东省研究型医院协会儿童造血干细胞移植分会、山东省罕见疾病防治协会儿童罕见病分会的主任委员单位和山东省儿童免疫缺陷病专科联盟的发起单位，山一大一附院儿童血液内科在孜孜以求提升自身罕见病诊疗能力的同时，着力于罕见病规范诊疗的推广和科普，力争让更多罕见病患者重启健康人生。

发现肺结节未定期复查 64岁男子两年后确诊肺癌中晚期

济南一男子体检时发现了肺结节没重视，两年后去检查确诊肺癌中晚期。专家表示，有肺癌高危因素人群，最好每年进行一次健康查体，及时发现癌前病变和早期癌症。

记者 焦守广 通讯员 赵梅

肺癌高危人群 每年要查一次体

2021年10月，64岁的李先生在济南市中心医院参加早诊早治项目，肺CT检查结果显示，李先生的双肺有多个直径5mm的实质性结节。由于没什么症状，李先生放松了警惕，连续两年没查体。今年1月，李先生再次到中心医院参加早诊早治项目筛查，这次的结果让李先生和家人震惊不已：肺癌中晚期。“到现在一点症状也没有，怎么会发展到肿瘤呢？”

济南市中心医院中心院区胸肺外科主任朱良明介绍，癌症是严重威胁人民生命和健康的疾病，也是我国因病死亡的主要原因之一，目前因出现临床症状就诊者，多为中晚期病人，治疗过程



痛苦，造成家庭经济沉重负担，且治疗效果不佳。

据“2022年中国恶性肿瘤疾病负担情况”报告，肺癌的发病率、死亡率最高，2022年的发病数和死亡数高达106.06万人和73.33万人。国家癌症中心数据统计：早期肺癌5年生存率95%以上，中晚期肺癌5年生存率只有16%。济南市中心医院专家表示，像李先生这种情况非常可惜，如果能够遵医嘱定期复查，发现有癌变倾向，及时手术治疗就会避免这场悲剧。

朱良明表示，45~70岁有肺

癌高危因素人群，每年都要进行一次健康查体，通过科学有效的技术方法对人群进行早诊早治，及时发现癌前病变和早期癌症，以提高生活质量。据了解，济南市癌症早诊早治项目在济南市中心医院开展已经有四年，已经有近三万人受益。

肺癌有哪些 早期症状

朱良明介绍，肺癌早期的症状主要包括咳嗽、咳血、胸痛等。咳嗽是最常见的症状，以咳

嗽为首发症状者占35%~75%。由于肿瘤的生长部位、方式和速度等不同，咳嗽的表现也不尽相同，常表现为无痰或少痰的阵发性刺激性干咳。咳血是肺癌的最常见表现，以此为首发症状占约30%，以中央型肺癌多见。以呼吸困难为首发症状的肺癌患者约10%，早期主要表现为气短、喘息、偶尔也会出现喘鸣。

肺癌早期的全身性症状主要包括发热等。以发热为肺癌首发症状的患者约20%~30%。早期肺癌发热的主要原因是炎性发热，多见于中央型肺癌肿瘤生长时阻塞支气管开口，引起相应肺叶或肺段阻塞性肺炎或肺不张而发热，一般多在38度左右，较少超过39度。

需要注意的是，有的肺癌患者一开始并未出现呼吸系统相关症状，而是因为肺外的症状而就诊，比如杵状指/趾、关节疼痛、肌肉疼痛、肌力减弱、浮肿等。这些症状通常按照关节疾病、神经系统疾病或肾病等进行常规治疗后，效果不理想。此时，应考虑可能为肺癌的肺外表现。

朱良明提醒，上述三类肺癌早期的症状或前兆，并不一定发生于每个肺癌患者，同一个患者也不一定会同时出现上述三类症

状，所以当患者出现上述症状时，需要及时就医，进行系统的检查以便及时治疗。

延伸阅读

哪些人需要做 肺癌的早期筛查

1.吸烟：吸烟是引起肺癌最常见的原因。同不吸烟者相比，吸烟者发生肺癌的风险高20倍。吸烟者死亡率比不吸烟者高4~10倍，并且与吸烟的初始年龄、时间长短、吸烟量等因素相关。

2.职业接触：某些职业的工作环境中存在氡气、石棉、砷、煤焦油、甲醛等致癌因子，导致肺癌发生的危险性增加。

3.空气污染：燃料燃烧和烹饪产生的室内污染，以及工业废气、汽车尾气等室外污染，均为肺癌的危险因素。

4.电离辐射：肺对放射线较为敏感，大剂量电离辐射可引起肺癌。

5.遗传与基因：家族聚集、遗传易感性、基因改变，在肺癌的发生中起重要作用。

6.既往肺部疾病：如肺结核、支气管扩张症等，会增加肺癌发生的风险。