

两岁那年发现“黑斑” 竟是这个家庭罕见病“零号病人”信号

2022年03月03日 版面：A4

作者：陶婷婷 李敏

佳璐（化名），31岁，她是一名罕见病患者。“2岁起，父母就发现我的嘴唇和手指尖有明显黑斑；小时候经常肚子痛，一直以为是自己吃坏了东西。”28岁才被确诊的佳璐回忆道。

嘴唇长“黑斑”，竟是一种罕见病

佳璐罹患的是一种叫做“黑斑息肉综合征”的罕见病，患者主要临床表现是皮肤黏膜色素沉着，胃肠多发错构瘤性息肉，以及息肉导致的腹痛、梗阻、出血等并发症。另外，患者罹患特定癌症的风险也会大幅增加。该病目前尚无药物可控制，只能做胃肠道息肉处理、癌症筛查和处理。

佳璐从没有想过自己会得罕见病。直到15岁那一年，佳璐因为突发腹痛以“肠梗阻”入院接受了开腹手术治疗，部分肠段被切除后开始定期随访。佳璐以为从此身体无碍。23岁，佳璐在一次体检时胃肠镜检查发现胃肠息肉数枚，术后病理示：错构瘤，符合“黑斑息肉综合征”诊断。这是一种由基因变异引起的遗传性肿瘤综合征，发病率约为0.36—4/10万。2019年，佳璐的基因检测结果显示：“STK11胚系突变”。令佳璐更出乎意料的是，她的基因突变并不是来自父母的遗传，而是当她还是一个胚胎时，在后天的发育过程中自己的基因发生了新生突变。

自从确诊后，佳璐已经共做过6次胃镜、肠镜、小肠镜，摘除的大小息肉，她已经记不清有多少个了，就像韭菜一样，割了一茬又一茬。

再遇“急情”，多学科团队破解困境

病痛带给佳璐的不止这些。确诊“黑斑息肉综合征、基因突变”后不久，佳璐开始出现阴道排液的症状，“颜色、性状就像清水一样。持续了有近3年。”佳璐没有引起重视，忽视了身体发出的警报。直到半年前分泌物进一步增多，2022年元旦一过，佳璐慕名来到复旦大学附属妇产科医院主任医师康玉处就诊。

女性阴道排液增多是妇科医生在临床常见的一类症状，病因涉及广泛。康玉主任长期致力于妇科肿瘤遗传咨询、个体化精准治疗工作。佳璐的病史引起了她的高度重视。在康玉主任的建议下，佳璐进行了磁共振检查，检查结果提示异常，需进一步行宫颈检查。

得知佳璐的情况，医院妇科部副部长、宫颈与阴道早期疾病诊治中心主任医师汪清为佳璐制定并施行了详细的宫腔镜下系列手术检查方案，病理结果显示：宫颈不典型叶状增生、子宫腺体叶状增生宫颈叶状增生。

康玉主任介绍：“宫颈内膜腺体叶状增生是一种罕见的宫颈腺体向胃型黏液腺体分化的良性病变。目前国外研究多为小样本或个案报道，国内相关报道极少。有日本学者报道其发病率为0.7%。其发病机制尚不明确，但STK11是其重要的突变基因。”这是罕见病中更罕见的情况。“佳璐目前虽然是良性病变，但如果不及时干预有可能会发展为宫颈原位腺癌或浸润性腺癌，危及生命。”

目前，关于宫颈内膜腺体叶状增生没有治疗规范的文献报道。为此，医院集合各科优势力量，来自妇科肿瘤科、病理科、影像科、宫颈科等科室的专家针对佳璐的具体情况进行了MDT多学科会诊。按照会诊结果确定的治疗方案，2月22日医院主任医师丁景新为佳璐实施了手术。目前，佳璐已经顺利出院。

从此，佳璐的人生又向普通人的生活状态迈出了一大步。

事实上，在我国的罕见病人群并不少，其中80%是由遗传缺陷引起的，那么承载着生命信息的基因缺陷和变异会延续到下一代吗？复旦大学附属妇产科医院遗传中心副主任徐晨明告诉我们：“答案是肯定的。但这并不意味着罕见病父母们不能拥有自己的健康孩子。利用PGT（第三代“试管婴儿”）技术可以在胚胎植入之前进行基因检测，筛选优质胚胎进行植入，最终避免罕见病的遗传。”

编辑：chunchun 审核：刘纯

 点击下载PDF ([//www.shkjb.com/FileUploads/pdf/220304/kj03044.pdf](http://www.shkjb.com/FileUploads/pdf/220304/kj03044.pdf))

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



([//bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59](http://bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59))