

# 不让一个罕见病孩子掉队

——湘南地区首例先天性免疫缺陷病移植成功

**本报讯** (通讯员 吴蕾 王卉 彭珍) 9月28日,郴州市儿童医院血液科成功完成首例罕见原发性免疫缺陷病的治疗,这也是湘南地区第一例原发性免疫缺陷病移植病例。它标志着郴州市儿童医院血液科移植治疗水平又迈进了一个新的高度。

今年13岁的小宇,身高只有130厘米,体重23千克,瘦瘦小小的他从出生开始就频繁生病,婴儿时期每次打预防针都会发热,打了2次后父母再也不敢带他打疫苗。即使父母精心呵护,小宇仍然每个月都会生病,肺炎、中耳炎、化脓性扁桃体炎、结膜炎等各种感染频繁发作,而且每次感染都很难恢复,小小的生命大部分时间都在医院冰冷的病床上度过。反复的感染不但导致小宇的生长发育严重落后,也影响了全家的生活质量。直到小宇4岁时,焦急的父母带他去湖南省儿童医院检查,做了相关的基因检测,才发现孩子原来患有严重的先天性联合免疫缺陷病,而且这个病特别罕见,叫做PI3K-δ过度活化综合征(APDS),这个病全世界报道的也不超过300例。

PI3K-δ过度活化综合征(APDS)是一种临幊上罕见的常染色体显性遗传性原发性联合免疫缺陷病,其发生原因为PIK3CD基因发生功能获得性变异引起该基因编码的p110δ活性升高,导致反复感染、支气管扩张、非肿瘤性淋巴组织增生、自身免疫性疾病、发育延

迟,还可能出现淋巴瘤等恶性肿瘤。治疗主要是免疫球蛋白替代、免疫抑制剂、mTOR抑制剂及造血干细胞移植。其中造血干细胞移植是唯一可治愈的手段。

小宇在之后的8年中,每个月都输注丙球维持治疗,可是这样的保守治疗不但费用昂贵,还不能解决小宇的根本问题,各种感染仍然没有放过这个历经磨难的孩子,被疾病折磨的小宇身体越来越弱,父母都十分担心,万一哪次感染没挺过来后果不堪设想。看着同龄的孩子背着书包去上学,小宇也想像他们一样,在蓝天下肆意奔跑挥洒汗水。

2个月前,小宇的父母带着他来到郴州市儿童医院血液科,咨询造血干细胞移植事宜。血液科阳睿主任带领的移植团队对小宇进行了移植前综合评估。幸运的是,小宇的妹妹与他配型成功,但是原发病加上多年的反复感染,他的免疫状态和脏器功能情况能耐受造血干细胞移植吗?为慎重起见,郴州市儿童医院血液科特邀请北京航天中心医院罗荣壮教授做技术指导,经过详细和全面的评估,认为造血干细胞移植可行,并精心为小宇制定了移植方案。

8月28日,小宇入仓开始预处理,进入移植程序,但是过程并不顺利。在移植过程中,因为免疫力低下,他发生了角膜溃疡(险些角膜穿孔失明)、口腔粘膜炎、肠道真

菌感染及下肢皮肤溃疡等全身多处感染,也经历了强化疗药物导致的剧烈消化道反应(整日呕吐、腹痛,滴水未进),以及肝功能损害、电解质紊乱等诸多并发症,但是小宇很坚强很听话,配合叔叔阿姨们的治疗。经过北京罗教授的细心指导、儿童血液科移植团队不断调整治疗方案和小宇妈妈的精心照料,小宇一次次转危为安,病情终于稳定下来。9月7日,小宇输入来自妹妹完全相合的外周血造血干细胞。9月28日,小宇检查外周血提示中性粒细胞已经植活,成功出仓,宣告本例PI3K-δ过度活化综合征造血干细胞移植术获得初步成功,移植团队后期将持续监测细胞免疫和体液免疫的指标来观察孩子免疫功能是否完全恢复正常。

郴州市儿童医院血液科阳睿主任介绍,郴州市儿童医院血液科从2016年开始开展造血干细胞移植技术,5年来应用移植技术治愈了很多例再生障碍性贫血、重型地中海贫血、难治复发白血病等疾病的患儿,其中包括难度较大的单倍体移植,取得了良好的疗效。此次PI3K-δ过度活化综合征(APDS)是该科完成的首例原发性免疫缺陷病。

可以预见在不久的将来,小宇能像正常的孩子一样在蓝天下肆意奔跑,开心地健康成长。“关注罕见病儿童,不让一个孩子掉队”是郴州市儿童医院血液科的信念,也是他们不懈的追求。

## “人文关怀是相互的,需要全社会共同努力”

周程教授在北京大学医学人文学院首次毕业典礼上致辞

今年7月,北京大学医学人文学院举行了历史上第一次毕业典礼,该院院长周程教授在毕业典礼上的致辞意味深长,激励着莘莘学子们心藏大爱,不断前行。

周程在致辞中说,一代人有一代人的责任。我们建成了小康社会,但发展依然不平衡不充分。工业化的现代医疗体系庞大而高效,但往往冷冰冰,缺少舒适的温度。我们取得了很多医学成就,但是医患关系却并不那么和谐。

疫情期间,我们的医务人员不畏生死,逆行而上,显示出了医者的大爱,社会和人民也对医务人员尽情赞美。这种和谐不应该只在疫情中出现,需要常态化,在日常医疗也要保持适宜的温度。

人文关怀是相互的,不仅是对患者,对医者也如是,这需要全社会共同努力,也是我们的事业。我们立志开辟人文的新疆域,国人不但需要享受高效的医疗,也应当拥有人文化的医疗环境。

入学以来,你们见证了北大医学为优化中国医学人文环境所做出的努力。如果说,三十年前在物质文明层面我们非常欠缺,投入物质文明建设是一片蓝海的话,那么在今天,积极投入国家的软实力建设同样是一片蓝海。

你们今后的人生之路各不相同,但你们从今天起有了共同的起点。希望你们带着人文情怀走出校园,开辟属于自己的新疆域!

来源:北京大学医学人文学院官网



生病的夫人

这幅画的作者是荷兰风俗画油画家扬·斯特恩。画面中,病妇无力地斜靠在坐椅上,身着黑衣黑帽的医生刚刚来到病人家中,还来不及完全脱下外套,就伸出一只手急切地为病人探脉,神情专注而凝重。与之对应的是病妇一脸释然,仿佛遇到了生命的救星。那是一个技术质朴的时代,没有太多的医疗器械,甚至没有白大褂,医生与百姓如同家人,唯一能标识医生身份的是他们的神情与举止。

## 热爱的尽头是希望

“热爱”在我眼里是个十分美好的词,它可以是辛弃疾笔下“我见青山多妩媚,料青山见我应如是”那份独有的浪漫,也可以是伟人“鞠躬尽瘁,死而后已”般坚定的信念,而现在我希望,我能把这种柔软和深沉放在我的工作中。

加入消化内科二病区这个大家庭已有一月余了,从当初的忐忑和期待到逐渐被“新家”温暖,我一直在解读关于“新家”的热爱。

“热爱”意味着用“心”去做人文关怀。对于工作重点,科室护理工作始终坚持把患者放在首位,关注患者疾病与健康的同时,也注重人文关怀。为更好地服务于患者,科室的健康教育工作开展得尤其多,并设置了特有的宣教班,在这里我学习到了既需要掌握好专科理论知识、熟悉各种内镜手术术前术后的注意事项,同时也要做到耐心、有条不紊地与患者进行指导与沟通,尤其是关注术前患者的情绪,帮助缓解压力。透过有温度的护理工作,我仿佛看到了每位老师们柔软的内心,也看到了病友真挚笑容里的可爱。

热爱也意味着“坚守”。护理工作是平凡的,但却是不简单且富有意义的,需要付出足够的爱心、耐心、同情心,才有可能成为一名合格的护士。作为责任护士,如何把我们每班的工作职责落到实处,需要多看、多听、多学习其他老师们的经验,抓住主要问题,辨清主次轻重,努力提高工作效率。同时需要密切关注专科疾病的医学护理知识前沿,与时俱进。因为热爱,所以愿意坚守本心,为之努力。

热爱更意味着敬畏生命。在面对消化道大出血的患者时,忙中有序,及时准确地执行各项医嘱,轻柔而敏捷的动作,适时的巡视与安抚……因为敬畏,所以觉得神圣,并愿意为之付出。有时,我们会容易忽视护理工作中的价值和力量,但真正敬畏生命时,是那么地鼓舞人心,且充满希望。

热爱是什么?在我看来,“热爱”一词是坚守与向往,是深沉与柔软的总和,热爱的尽头是希望。我希望自己在未来的工作中再接再厉,心有猛虎,细嗅蔷薇,成为一名优秀的护士。

中南大学湘雅二医院消化内科二病区护师 李思静