

五万分之一罕见病！

凭一条留言跨越千里解开家族病痛谜团

在常见病面前，医疗诊疗清晰高效，但在罕见病的世界里，无数患者常年深陷困境。这类病症发病率极低、症状隐蔽多变，极易被误诊漏诊，很多人辗转全国多家医院，耗费数年甚至十几年时间，都查不出病因，只能默默忍受反复的病痛折磨，在迷茫和无助中苦苦煎熬。

近日，一件温暖又治愈的医疗暖心故事悄然上演：安庆市立医院普外科医生张京京，凭借一条科普短视频下的普通网友留言，跨越千里阻隔，精准揪出困扰湖南女孩多年的罕见病根，为她和家人整个家族解开了多年的病痛谜团。

一次偶然的线上相遇，一场双向奔赴的救治，让隐秘的罕见病，终于照进了温暖的光。

怪病缠身数年，跨省求医始终未果

故事的主人公是湖南的胡女士，从20岁起，她的人生就被一场突如其来的“怪病”彻底打乱。

毫无征兆的身体肿胀，是胡女士的日常。常常是睡一觉起来，手脚、面部莫名肿起，发作毫无规律、来去无常，严重影响生活和工作。更让她崩溃的是，一次胃痛针灸治疗后，她直接出现全身性水肿，整个人状态急剧下滑，痛苦不堪。

为了查清病因，多年来胡女士四处奔波，辗转长沙、上海等多家知名医院，做过无数检查，却始终得不到明确诊断。查不出问题、得不到对症

治疗，病情反复发作、愈发频繁，让她一度陷入绝望，甚至对治愈不再抱有希望。

更让她揪心的是，这并非个例。梳理家族病史她发现，家中多位亲人都出现过同样的莫名水肿，祖辈、至亲更是有人因该病早早离世，这场未知的病痛，成了笼罩整个家族多年的致命阴影。

而她患上的，正是遗传性血管性水肿（HAE）——一种全球发病率仅1/50000的超罕见遗传病，属于常染色体显性遗传疾病。

这种病极具迷惑性，堪称“伪装高手”：发作时会出现四肢、颜面、肠胃、咽喉黏膜反复水肿，肠胃水肿会引发剧烈腹痛，常被误诊为阑尾炎、急腹症；咽喉水肿更是凶险，最快10分钟就可能引发气道阻塞、窒息死亡，未经规范治疗的患者致死率高达11%-40%。因为病例稀少、症状隐蔽，绝大多数患者都要历经数年误诊、四处求医的煎熬。

一条留言寻转机，凭专业锁定罕见病因

漫漫求医路的转机，藏在一条不起眼的短视频留言里。

4月26日，被病痛折磨多年的胡女士，偶然刷到安庆市立医院普外科的科普短视频，积压多年的委屈和无奈涌上心头，她在评论区留下一句感慨：“困扰好多年，哎。”

短短几个字，没有详细病情描述，却被细心的张京京医生敏锐捕

捉。凭借多年罕见病诊疗经验，他察觉到这条留言背后大概率藏着疑难病例。

“我当时看到留言，立刻就回复了她，第一时间询问是否确诊。”

随后，张京京主动添加胡女士微信，耐心细致询问她的发病症状、发作频率、身体反应，一点点梳理她的家族病史、过往求医经历。结合患者反复不明水肿、家族聚集发病的典型特征，张京京高度怀疑，胡女士患上的就是罕见的遗传性血管性水肿（HAE）。

很多人不知道，安庆市立医院普外科在罕见病诊疗领域早已积累了扎实经验。早在2024年，科室就在高斌主任的带领下，确诊了安庆市首例自主诊断的HAE病例，至今已累计自主确诊3个HAE家系，登记5个相关家系，对这类罕见病的症状、鉴别、诊疗有着丰富的实战经验。

正是这份专业积淀，让张京京能够跳出常见病思维，快速锁定罕见病因，为患者省去了数年的摸索时间。

跨越千里伸援手，确诊治病又暖心减负

锁定疑似病症后，救治没有丝毫拖延。

考虑到胡女士远在湖南、往返就医不便，张京京主动对接当地医院，全程指导她完成专项采血筛查。次日，胡女士便顺利完成相关检测，最终被精准确诊为遗传性血管性水肿I型。

压在胡女士心头多年的巨石终于

落地，困扰整个家族数十年的未知致死谜团，终于有了科学、明确的答案。

“太感谢张医生了！这个病因困扰我太久，复发特别频繁，严重影响我的工作和生活，我之前真的已经完全没希望了。”确诊后的胡女士满是感激，多年的迷茫煎熬，终于迎来了曙光。

治病更要暖心。了解到HAE长期规范治疗费用高昂，单支药物价格14800元，全年治疗需24支，普通家庭难以承受后，张京京再次主动跟进，为患者对接红十字会HAE专项救助政策，尽力帮患者减轻家庭经济负担，让罕见病患者不仅能确诊，更能治得起、治得好。

科普架起连心桥，微光温暖罕见病求医路

一条短视频留言，串联起千里医患情。

在互联网时代，医生的一次科普、一次驻足、一次主动回应，都可能成为绝境患者的救命稻草。对于罕见病群体而言，最痛苦的从来不只是病痛本身，还有“无人知晓、无人看懂、无处求医”的孤独与无助。

安庆市立医院张京京医生，用一次细心的留言回应、一份扎实的专业能力、一场全程跟进的暖心帮扶，打破了地域壁垒，让小众罕见病不再隐匿，让辗转求医的患者少走弯路。从精准确诊破解多年病痛，到主动对接救助缓解就医压力，这场跨越千里的救治，不只是医术的彰显，更是医者仁心的最好诠释。

通讯员 张冰 龙皖江

北京协和医院名医工作室落户安庆



签约仪式现场。通讯员 龙皖江 摄

本报讯 近日，北京协和医院血管外科与安庆市立医院血管外科医疗

科研医联体暨郑日宏教授团队名医工作室签约仪式在安庆市立医院东院区

顺利举行。北京协和医院血管外科主任郑日宏教授、中国科大附一院王晓天教授，安庆市立医院党委书记钟胜，党委副书记、院长毕满华及相关科室负责人参加仪式。

北京协和医院血管外科是国内顶尖的“国家队”，此次建立紧密型医联体并设立名医工作室，是推动优质医疗资源精准下沉、落实分级诊疗政策的务实之举。安庆市立医院血管外科是皖西南首个独立建制的血管外科专科，年手术量近两千台，已形成较为成熟的诊疗体系。郑日宏教授团队将通过疑难病例会诊、高难度手术带教、常态化查房指导，并联合开展科研攻关，让安庆及周边地区患者在家门口就能享受到国内顶尖的血管外科诊疗服务，切实减轻跨省就医负担。此次合作标志着北京协和医院与安庆市立医院在血管外科领域的学科共建进入实质化阶段。通

过“名医工作室”的常态化运行和科研协同攻关，将有效提升区域疑难血管疾病的救治能力，让更多当地患者受益。

郑日宏教授表示，双方将以医联体为平台，重点加强科研协作，联合开展血管疾病临床与基础研究，着力提升安庆市立医院血管外科的科研能力和学科影响力。同时，团队将在人才培养、技术规范、学科长远规划等方面深度合作，助力打造皖西南血管外科创新高地。

签约仪式上，毕满华与郑日宏签署合作协议，钟胜与郑日宏共同为“血管外科·医疗科研医联体”及“名医工作室”揭牌。仪式结束后，郑日宏深入医院血管外科病房，开展教学查房和疑难病例讨论，针对主动脉疾病、外周血管病变等临床重点难点问题进行现场指导。

（通讯员 龙皖江）

常态化开展周末择期手术

本报讯 安庆市立医院于5月中旬正式常态化开展周末择期手术服务，打破工作日就医手术时间限制，实现从无假日门诊向无假日手术全面升级，让群众看病就医更便捷、更省心。

以往不少上班族、学生及家属因工作日时间受限，择期手术只能排队等候、延后治疗。为进一步优化医疗服务流程，满足群众多元化就医需求，切实

提升患者就医获得感与满意度，结合医院临床工作实际，经多部门统筹协调、研究部署，市立医院开启周末择期常态化手术，直击群众就医痛点，合理调配医护人员、手术室资源，后勤保障力量，完善周末手术诊疗流程、麻醉评估、术后监护、院感防控等全链条管理制度，严格落实医疗核心制度，全面保障周末手术安全、规范、有序、高效开展。

“周末择期手术常态化开展，是医院践行‘以患者为中心’服务理念、改善医疗服务的重要举措。”市立医院相关负责人表示，作为安徽省区域医疗中心，医院始终聚焦群众就医需求，持续优化服务模式，此次升级无假日手术服务，既有效缓解了工作日手术扎堆、床位紧张的压力，也为有就医需求的上班族、学生、异地患者

提供了时间便利，免去请假误工、反复奔波的困扰。下一步，医院将持续聚焦群众就医急难愁盼问题，不断创新服务模式、扩容医疗服务供给、优化诊疗服务体验，持续完善节假日、周末医疗服务保障体系，以更优质、更便捷、更暖心的医疗服务，守护群众身体健康和生命安全。

（通讯员 张冰）

市立医院完成首例机器人辅助全膀胱切除术

本报讯 近日，安庆市立医院泌尿外科团队顺利完成首例腔镜手术机器人辅助全膀胱切除术。这一手术的成功实施，标志着该院外科诊疗正式迈入机器人时代。

54岁的男性患者檀某某，有30余年重度吸烟史，属膀胱癌高危人群。一年半前，他出现反复全程肉眼血尿，未接受规范治疗。入院后盆腔MRI及膀胱镜检查提示，膀胱右后壁存在不规则肿块，右侧输尿管口已不可见，病理活检确诊为浸润性乳头状尿路上皮癌，病灶范围广，手术难度大。

面对这一复杂病情，泌尿外科团队组织多学科会诊，决定采用腔镜手术机器人系统为患者实施手术。术中，机器人系统的裸眼三维高清视野将盆腔内血管、神经、输尿管等细微结构清晰呈现，灵活的机械臂滤除人手生理性震颤，在狭小空间内完成精细分离。手术团队完整切除了病变膀胱，并规范清扫了盆腔淋巴结，全程精准保护周围正常组织。

相较于传统开放手术，机器人辅助手术优势明显：出血量明显减少，体表仅留数个微小切口，患者术后膀

胱功能恢复更快，住院时间预计缩短1至2天，真正实现了微创、精准、高效的治疗目标。

安庆市立医院党委副书记、院长、泌尿外科主任医师毕满华介绍，腔镜手术机器人系统具备高清三维视野、灵活精准的机械臂、微创快速康复、支持远程手术及多重安全防护等核心技术优势，可广泛应用于泌尿外科、心胸外科、普外科、妇科、甲乳外科等多个科室。根据现有技术特点，该系统尤其适合在狭小、解剖结构复杂的区域进行高难度操作，未来

将根据临床实际逐步拓展应用范围。

作为安徽省区域医疗中心，安庆市立医院此次成功将腔镜手术机器人技术应用于高难度泌尿外科手术，这是医院微创外科能力建设的一次重要突破。毕满华表示：“未来，我们将加快团队培养，拓展机器人手术的应用范围，并借助5G远程技术让优质医疗资源突破地域限制，让老百姓实实在受益。”以此为契机，医院将持续推动区域肿瘤微创治疗水平再上新台阶。

（通讯员 张冰 龙皖江）

体内藏着致命“炸弹”！医生识破伪装救回一命

本报讯 7年前晚期胃癌患者祝某在安庆市立医院普外科行“根治性全胃切除+腹腔热灌注化疗术”，术后恢复一直不错。谁也没想到，一次常规复查揪出了一颗藏在身体里的“不定时炸弹”。近日，安庆市立医院接诊了一位特殊患者，医生凭借细致的专业判断，识破了肿瘤的致命伪装，通过多学科协作成功摘除高危肿瘤，让患者转危为安。

今年，这位胃癌术后患者出现了一个奇怪的症状：莫名血压升高，最高达到160mmHg，却没有任何头疼、心慌等不适。在常规复查中，患者肿瘤指标CEA轻度上升，一系列影像学检查（CT、MRI和PET-CT）均提示：胃癌术后左肾上腺转移。

按照常规诊疗思路，瘤症术后出现转移，下一步通常会开展抗肿瘤治疗。可安庆市立医院普外科团队却多留了一个心眼：单纯的肿瘤转移，为何会引发毫无征兆的高血压？

普外科张亚铭主任团队没有急于开展肿瘤综合治疗，而是针对性完善了内分泌相关检查。血儿茶酚胺六项的结果让所有人惊出一身冷汗：关键指标显著异常升高，这可能不是胃癌转移瘤，而是一颗极度凶险的嗜铬细胞瘤！

为成功拆除这颗致命炸弹，普外科立即启动多学科协作，联合泌尿外科、麻醉科、手术室共同制定周密手术方案，做好充分术前准备。

手术当天，惊险程度远超想象：患者刚完成麻醉，血压便飙升至230mmHg；术中触碰肿瘤时，血压更

是上演“过山车”式剧烈波动，最高突破280mmHg，最低骤降至60mmHg，随时可能诱发血管破裂，极大考验着医护人员的专业能力与心理素质。

危急时刻，麻醉科徐四七主任医师与汤裕泉副主任医师沉着应对、精准调控患者生命体征。腹腔镜术中探查未见腹腔转移，随后普外科马军副主任医师与泌尿外科刘吉双副主任医师默契协作、精细操作，于腹腔镜下小心翼翼剥离肿瘤，并妥善处理供血血管，最终在仅10ml的出血量下顺利完成肿瘤切除。术后病理结果进一步印证了医生的精准判断。

“如果当成普通转移瘤去化疗，不仅治不好病，还可能随时诱发恶性高血压导致患者猝死。”马军感慨道。不过令人欣慰的是患者术后7年，依旧没有肿瘤转移复发，患者和家属也非常高兴。

刘吉双介绍，嗜铬细胞瘤堪称体内“脾气暴躁”的肿瘤，会异常分泌升压激素。哪怕只是情绪激动、用力排便，甚至翻身这样微小的刺激，都可能让血压瞬间飙升至200mmHg以上，极易诱发脑出血、急性心衰，堪称埋在体内的“隐形炸弹”，一旦误判，后果不堪设想。此次病例也给广大肿瘤术后患者敲响警钟：复查不仅要关注肿瘤指标与影像结果，身体出现的细微异常，都可能是疾病发出的特殊信号。安庆市立医院也将持续发挥多学科协作优势，不断提升疑难重症精准诊疗水平，为皖西南群众健康保驾护航。

（通讯员 马军 张冰）

市立医院成功开展首例微创二尖瓣修复手术

本报讯 近日，安庆市立医院心胸外科为一名二尖瓣重度反流患者成功开展胸腔镜辅助微创修复手术，该手术系安庆首例，标志着该院心胸外科正式迈入精准化、微创化的发展新阶段，为皖西南地区心胸疾病患者带来了更优质的诊疗选择。

患者苏某，49岁，长期受不明原因不适困扰。“这两年经常头晕、脖颈僵硬，近两个月频繁胸闷心慌，虽然休息几小时就能缓解，但反复发作，一直很担心身体问题。”苏某说，自己患有高血压多年，发作时血压偏高，却始终未规范治疗。随着症状反复加重，影响日常生活，苏某遂前往市立医院就诊。经全面系统检查，被明确诊断为二尖瓣重度反流合并高血压病，具备手术指征，若不及时干预，会持续损伤心功能，加重心脏病变。

传统二尖瓣手术需正中劈开胸骨，切口长达22至26厘米，存在创伤大、术中出血多、术后疼痛剧烈、恢复周期长、遗留明显疤痕等诸多问题。针对中青年患者，传统瓣膜置换术弊端更为突出，机械瓣膜需终身抗凝，存在血栓、出血风险，生物瓣膜易远期衰败，大概率面临二次手术，不仅影响患者生活质量，也增加了长期就医负担。目前，保留自身瓣膜的微创修复术，已成为国内心脏瓣膜病治疗的主流方向，也是中青年患者的最优治疗方案。

为最大程度减少手术创伤、规避远期治疗风险、保障患者长期预后，心胸外科团队结合苏某的年龄、病情及康复需求，开展全方位术前评估，反复优化手术方案，细致排查各类术中风险。医护团队与

苏某及家属多次深入沟通，获得了充分信任与配合。术中，在上级医院专家指导下，由心胸外科副主任医师王啸一起，为苏某实施胸腔镜辅助微创二尖瓣修复手术。

手术摒弃传统开胸模式，仅在苏先生右侧第四肋间开设4至5厘米微小切口，借助胸腔镜高清放大视野，精准完成瓣膜修复、结构塑形等一系列高难度操作。整套手术流程顺畅、操作精细，术中出血量仅50毫升，创伤控制效果极佳。术后即刻食管超声复查显示，患者二尖瓣形态规整、开合功能正常，无反流、无狭窄，心脏血流动力学恢复正常，手术达到理想临床效果。

“没想到手术创伤这么小，术后痛感很轻，恢复速度远超我的预期。”顺利康复的苏某由衷感慨。相较于传统术式，此次微创手术核心优势在于完整保留患者自身心脏瓣膜，无需终身抗凝，从根源上规避了二次手术风险，大幅降低术后并发症及远期治疗成本。凭借创伤小、痛苦轻、恢复快的显著特点，苏某各项生命体征与心脏功能恢复良好，术后一周即顺利出院。

“此次首例微创二尖瓣修复手术的成功，是安庆市立医院心胸外科技术创新的重要突破。”市立医院相关负责人表示，依托国家级重点学科建设契机，医院紧跟心血管外科微创化、精准化发展趋势，持续深耕心脏微创诊疗领域，不断精进核心技术。下一步，将始终以患者需求为核心，持续突破技术壁垒，持续提升复杂心脏疾病的微创诊疗水平，以精湛医术和优质服务守护群众心脏健康。

（通讯员 王啸 龙皖江）

卫生 dbrx7071@163.com 日报编辑部 热线电话：186 5569 2235