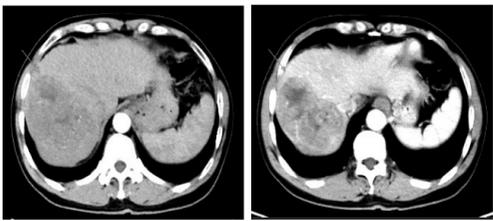


技术·思维

采取“两步走”策略治疗原发性大肝癌

□刘鹤飞 李惠子

临床病例



肝右叶巨大占位

静脉期第二肝门层面

今年4月,56岁的吴先生因身体不适到当地医院就诊。在影像学检查中,医生在吴先生的肝右叶发现巨大肿块。

经人推荐,吴先生来到河南省肿瘤医院微创介入科就诊。

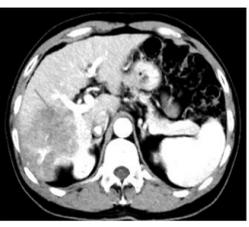
微创介入科主任医师郑琳接诊了吴先生。在完善相关检查后,根据相关检查结果,吴先生被诊断为原发性巨块型肝癌合并下腔静脉癌栓(临床分期3a期)。

郑琳医疗组将这个病例提交院内进行MDT(多学科会诊)讨论。会诊专家认为,由于是巨块型肿瘤合并下腔静脉癌栓,若进行手术切除或消融治疗,难度大,并且容易复发。考虑到这些,专家建议对吴先生进行介入局部治疗联合全身系统治疗。

在我国,原发性肝癌是常见的恶性肿瘤。因原发性肝癌起病隐匿,约70%的患者在就诊时肿瘤已较大或侵犯邻近血管,预后较差。一般认为,肿瘤直径>5厘米为大肝癌,直径>10厘米则为巨大肝癌。

郑琳说,像吴先生这种患者,容易出现原发病灶周围多发肿瘤或肿瘤侵犯血管。出现这些情况后,如果按照相关指南采取手术切除或消融治疗等根治性手段,治疗后易短期复发。因此,手术切除或消融治疗不作为首选方案。一般来

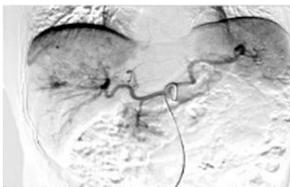
说,TACE(肝动脉化疗栓塞术)联合药物治疗方案是首先被推荐的方案。但是,采取此方案治疗后,多数患者虽然肿瘤缩小了,且生存期也延长了,但是达到完全缓解(肿瘤无活性)的比例相对偏低。



静脉期第一肝门层面

肿瘤侵犯下腔静脉

采取“两步走”治疗策略



肝右叶巨大肿块及周围多发病灶

超选插管精准栓塞及肝右动脉灌注化疗

如何破解大肝癌的治疗困境,让吴先生这类患者得到有效治疗?河南省肿瘤医院微创介入科主任医师胡鸿涛说:“我们的治疗目标是让患者的疾病控制率明显提升,同时尽可能减少治疗带来的痛苦,提高患者的治疗体验感。”微创介入科经过临床实践和深入研究,提出了“两步走”的微创治疗策略。

下面,我们介绍一下“两步走”微创治疗策略的内容。

“两步走”之第一步

通过股动脉穿刺(2毫米创口)建立血管治疗通道,对动脉导管进行精准插入、定位,再对肝内病灶进行精准栓塞。然后,将导管头端留置在肿瘤所在肝叶的动脉起始部,对该区域进行动脉灌注化疗。在血管介入治疗后联合靶向、免疫治疗。至少连续2个治疗周期之后评估病情变化,必要时追加治疗周期。

对于评估结果提示活性病变缩小到可根治性消融的患者,可进行第二步。

“两步走”之第二步

通过经皮穿刺(1.6毫米创口),在CT(计算机层析成像)引导下应用热消融治疗设备(微波或射频),对缩小后的肿瘤活性区域进行全麻下根治性消融治疗。若术前评估消融区域范围较大,可根据患者的耐受程度分次进行消融治疗。后续联合靶向、免疫巩固治疗。

第一步是病灶精准栓塞+动脉灌注化疗。

经过第一步的3个周期治疗,吴先生的肿瘤明显缩小,下腔静脉癌栓明显退缩,甲胎蛋白(AFP)水平下降明显,乙肝控制良好,肝功能持续保持良好,体能评分提高。

第二步是根治性消融治疗,精准消融病变可疑活性区域。

吴先生的影像学检查结果提示,肿瘤无活性,达到完全缓解。甲胎蛋白水平下降至正常。

郑琳说,如果发生晚期大肝癌,患者不必灰心丧气。河南省肿瘤医院微创介入科采取“针孔级”的微创介入技术,实施“两步走”,为患者解除病痛。(作者供职于河南省肿瘤医院;图片由郑琳医疗组提供)



CT增强扫描显示病变轮廓

精准消融病变可疑活性区域

临床笔记

Baraitser-Winter 脑额面综合征 产前诊断中的警示信号

□田远

怀孕中的疑问

龙女士在怀孕30周时,做了一次常规的胎儿超声检查,结果显示胎儿的头围小于自孕周2.2个标准差(-2.2SD)。对于孕期超声检查结果,通常认为胎儿头围小于2个标准差(-2SD)时,存在发生小头畸形的风险。因此,医生对这个结果有所关注,并建议进行进一步的产前检测。虽然胎儿的头围仅比标准下限略低,但是为了确保胎儿的健康,医生仍决定为龙女士进行胎儿全外显子组测序,以进一步确认胎儿是否存在致病基因变异。

龙女士对基因检测结果充满忐忑,希望通过基因检测可以排除胎儿患有遗传性疾病的风险。然而,最终的检测结果却让她感到震惊:胎儿被检测出存在ACTG1基因的新发变异,且这一变异与Baraitser-Winter脑额面综合征(一种先天性遗传性疾病)2型相关。这好似晴天霹雳,让龙女士震惊不已。为什么胎儿的头围比标准下限略低,就会与如此严重的遗传性疾病联系在一起?这让她开始思考,是否所有“软指标”异常(指的是胎儿期超声发现的除结构畸形外的其他异常指标,如胎儿颈后透明层厚度

超过正常值、长骨短、头围小等)的检查结果背后,都隐藏着遗传性疾病风险?

Baraitser-Winter 脑额面综合征概述

Baraitser-Winter 脑额面综合征是一种罕见的先天性遗传性疾病,主要表现为特征性的颅面畸形和不同程度的智力障碍。该病属于多重先天性畸形综合征。迄今为止,全球获得Baraitser-Winter 脑额面综合征分子诊断的患者不到100人。该病发病率极低,主要特征包括颅面畸形(突出的额骨、三角头畸形、眼间距过宽和眼下下垂等)和智力发育迟缓(轻度至中度)。此外,许多患者还有神经性耳聋、视网膜缺损、癫痫、先天性心脏缺陷、肾脏畸形等并发症。

除了面部特征,Baraitser-Winter 脑额面综合征还伴有明显的智力障碍和发育迟缓。约95%的患者在发育过程中会出现不同程度的智力障碍,通常为轻度至中度智力障碍。脑畸形是该病的另一个显著特征,患者常表现为脑回增厚(特别是额叶和中央区增厚)和皮层下带状异位(约61%)。此外,脑室周围异位和胼胝体异常等脑部结构性改变也较为常见。对于这些

功能丧失变异才可能导致疾病。

Baraitser-Winter 脑额面综合征的临床特征

Baraitser-Winter 脑额面综合征的临床特征非常典型,尤其是颅面畸形。几乎所有患有该病的患者都会出现不同程度的颅面畸形,主要表现为突出的额骨或三角头畸形(约65%)、双眼间距较宽(约95%)、双侧眼下下垂(约90%),以及眉毛呈拱形(约90%)。此外,患者的鼻子通常比较宽、短、厚且上翘,鼻尖大而扁平(约85%);嘴巴宽大且嘴角下垂,下唇外翻(约45%)。有的患者甚至可能会出现唇腭裂(约10%)。尽管这些面部特征在大多数患者中较为明显,但是也有少数患者的面部特征较轻,甚至让人难以察觉。

除了面部特征,Baraitser-Winter 脑额面综合征还伴有明显的智力障碍和发育迟缓。约95%的患者在发育过程中会出现不同程度的智力障碍,通常为轻度至中度智力障碍。脑畸形是该病的另一个显著特征,患者常表现为脑回增厚(特别是额叶和中央区增厚)和皮层下带状异位(约61%)。此外,脑室周围异位和胼胝体异常等脑部结构性改变也较为常见。对于这些

患者来说,智力发育迟缓的程度通常与脑畸形的严重程度相关。那些患有较为严重脑畸形的患者,往往会有更为严重的智力障碍。而对于一些程度较轻的患者来说,智力障碍可能较为轻微,甚至可以通过早期干预获得一定改善。

值得注意的是,约50%的Baraitser-Winter 脑额面综合征患者在出生时会有轻度的小头畸形,且小头畸形可能是唯一能在产前超声检查中被观察到的表现。尽管小头畸形的程度通常较轻(仅在出现无脑畸形时才可能变得严重),但是它仍可作为Baraitser-Winter 脑额面综合征胎儿早期诊断的警示信号。

遗传咨询与产前诊断

Baraitser-Winter 脑额面综合征是一种常染色体显性遗传性疾病。大多数Baraitser-Winter 脑额面综合征患者是由于ACTB基因或ACTG1基因的新发变异导致的,但在少数家庭中,可能存在遗传自父母的情况。这种情况通常是因为父母存在生殖系嵌合(父母体内的细胞部分含有致病变异),从而导致遗传性疾病的传递。如果父母的基因检测未发现致病变异,对于胎

儿,大多数情况下可推测是发生了新发变异;如果在父母中发现ACTB基因或ACTG1基因的致病变异,那么他们以后再怀孕时可以通过产前基因检测或植入前基因检测进行风险评估和诊断。

对于Baraitser-Winter 脑额面综合征,临床诊断通常依赖于基因检测。虽然一些较为严重的脑畸形如巨脑回畸形或无脑回畸形也可能在产前通过超声检查发现,但是由于这些严重的脑畸形表型在该病中发生率较低,而大部分脑畸形仅为较轻微的脑回增厚或皮层下带状异位,因此这些表型在产前往往难以通过影像学检查被发现。因此,在产前诊断中,对超声检查的“软指标”异常都应该引起足够的重视。胎儿头围偏小-2SD虽然可能只是一个看似轻微的信号,却可能是Baraitser-Winter 脑额面综合征的一个早期信号。通过基因检测,尤其是在早期阶段发现潜在的致病变异,可以帮助医生及时识别风险,提示对孕妇进行更详细的疾病评估,从而作出更有利于胎儿健康的决策。

(作者供职于郑州大学第三附属医院医学遗传与产前诊断科)

临床技术

刮除植骨术治疗非骨化性纤维瘤

□许可文/图

刮除植骨术治疗非骨化性纤维瘤

郑琳医疗组将这个病例提交院内进行MDT(多学科会诊)讨论。会诊专家认为,由于是巨块型肿瘤合并下腔静脉癌栓,若进行手术切除或消融治疗,难度大,并且容易复发。考虑到这些,专家建议对吴先生进行介入局部治疗联合全身系统治疗。

非骨化性纤维瘤是由多种原因导致的组织纤维母细胞异常增生的干骺端错构瘤。目前,本病的发病机制尚不明确,多认为与外伤、遗传等因素有关。1.遗传因素。患者有先天发育异常或组织细胞纤维瘤家族史。2.外伤因素。这是一个无法排除的原因。这种肿瘤具有以下症状:1.疼痛。这是最常见的症状。疼痛程度不一,可能为隐痛、钝痛或间歇性疼痛。疼痛可能在活动后加重,休息后缓解。2.肿胀或肿块。3.功能障碍。影响行走和跑步。4.其他症状。可能会出现病理性骨折。这是由于肿瘤破坏了骨骼的结构,使骨骼变得脆弱,在轻微外力作用下就会发生骨折。

X线检查中可见长骨干骺处的偏心性、多房性骨质破坏区,边界清楚;病变区多呈圆形或椭圆形,长轴与骨干平行;周围有轻度硬化边,无骨膜反应。

CT(计算机层析成像)检查中可见病变区呈低密度,边缘有硬化,内部可见分隔。

针对阳阳的病情,闫鹏等人在全科讨论后制订了治疗方案——刮除植骨术。

手术方案:左胫骨上段骨肿瘤切除,髓腔刮除植骨,取对侧腓骨植入缺损区,钢板内固定。

闫鹏凭借高超的医术和丰富的经验,精准地进行着每一个步骤。手术成功。术后的病理检查结果提示非骨化性纤维瘤。

(作者供职于郑州大学第五附属医院)



CT检查图



MRI检查图

征稿

科室开展的新技术,在临床工作中积累的心得体会,在治疗方面取得的新进展,对某种疾病的治疗思路……本版设置的主要栏目有《技术·思维》《医技在线》《临床笔记》《临床提醒》《误诊误治》《医学影像》等,请您关注,并期待您提供稿件。

稿件要求:言之有物,可以为同行提供借鉴,或有助于业界交流学习;文章可搭配1张~3张医学影像图片,以帮助读者更直观地了解技术要点或效果。

电话:16799911313
投稿邮箱:337852179@qq.com
邮编:450046

地址:郑州市金水东路河南省卫生健康委8楼医药卫生报社社编室

(作者供职于郑州大学第三附属医院医学遗传与产前诊断科)