

# 0.0007% : aHUS 的全人群发病率 100% : 医者全力以赴的救治力量

杨冷 钱小蕾 孙卉

58岁的张先生(化名)患上了一种“怪病”:全身乏力、血小板接近危急值、肝肾功能异常……从当地医院转至江苏大学附属医院后,经肾内科、血液科专家“抽丝剥茧”,迅速锁定致病目标:一种名为非典型溶血性尿毒综合征(aHUS)的罕见病。

从入院到确诊,再到调配用药,为了帮助张先生战胜这一发病率仅为0.0007%的疾病,来自江苏大学附属医院多个科室的医务人员,以100%的努力,在这条充满艰难险阻的治疗路上,一路狂奔……

## 男子多项身体指征异常 医生争分夺秒查找“元凶”

今年4月份,扬中居民张先生因持续多日乏力,在当地一家医院就诊,入院后查肌酐:475.2微摩尔/升,血红蛋白68克/升,血小板 $21 \times 10^9$ /升,三项检查数值分别是正常上限的5倍、52%、21%左右。尤其是血小板值,已经接近危急值,随时可能发生自发性出血,影响患者生命。此外,张先生的总胆红素、血清谷丙转氨酶、谷草转氨酶数值也显示异常,经医生诊断为急性肾功能不全、溶血性贫血、免疫性血小板减少、肝功能不全,虽然给予促红素纠正贫血,药物保肝、保肾治疗,以及激素抑制免疫治疗,但肾功能异常依然没有得到改善,乏力症状依旧。为求进一步治疗,家人将他转至江苏大学附属医院。

4月29日,张先生在家人的陪伴下,来到江苏大学附属医院肾内科主任何建强的门诊。结合患者的病史和症状,何建强联想到了aHUS。

这是一种相当罕见的疾病,2018年被纳入中国《第一批罕见病目录》,人群发病率仅为0.0007%,即便是从事临床经验工作20多年的何建强,以前也只在教科书和学术讲座中见到过。

如何验证自己的判断准确与否,就需要在患者的病症中寻找蛛丝马迹,并通过相关检查和“抽丝剥茧”的推理,找寻确切病因。

何建强团队从一步步缩小“侦查”范围开始。参与此次救治的江苏大学附属医院肾内科主任医师罗燕萍介绍,aHUS属于血栓性微血管病(TMA)的一种,主要表现为微血管病性溶血性贫血、血小板减少,以及急性肾损伤。其中两项已经在当地



肾内科集体照(一排右四为何建强,右五为罗燕萍) 杨光曦 摄

医院出具的检查单中得到印证,是否有微血管病性溶血性贫血和破碎的红细胞成为解题的关键条件。

4月30日的检查发现,张先生不仅有破碎的红细胞,而且数量还不少。答案似乎近在眼前,但考虑到感染、肿瘤、免疫系统疾病也会导致TMA,因此仅凭此条,依然无法确诊。

为尽快明确病因,当天,医生为张先生紧急外送补体和相关排他性检查,综合结果,证明了何建强一开始的猜测:考虑与补体相关的TMA。简单理解,就是由于补体异常活化,引起了一系列免疫反应,导致张先生血管中的红细胞破碎和血小板聚集,继而引起血管损伤,影响到心、肾,以及神经系统等靶器官。

## 多科室医务人员放弃假期 为患者迅速调取“救命药”

病因得以明确,如何爬过“治疗坡”紧接着摆在各位专家面前。

4月30日,肾内科联系血液科主任费小明协助会诊。由于该病在江苏大学附属医院没有治疗先例,在查阅罕见病治疗指南和相关医学文献,并结合血液科临床经验,专家一致认为可以采用依库珠单抗进行治疗。

依库珠单抗是aHUS的一线治疗药物,但由于临床使用非常少,因此不作为医院常备药物。情况紧急,一场生命接力由此拉开:肾内科紧急联系医院医

保办及各大定点药店,经多方沟通协商,最终从我市一家药店调用一名血液病患者存存、暂时不用的依库珠单抗。紧接着,医保办主任王东放弃小长假休息时间,紧急返院开启“双通道”,很快就按照流程为张先生取到了“救命药”。

“5月1日去药店拿药,当天患者就用上了。5月3日查指标,肾功能、肌酐指标、乳酸脱氢酶都有一定下降,用药第二周,患者各项身体指标开始出现明显好转。”罗燕萍说,在张先生用药的第四周,其肾功能肌酐从最高582.6微摩尔/升降至120微摩尔/升,避免了透析治疗;血红蛋白、血小板恢复正常;乳酸脱氢酶逐渐下降接近正常;乏力、腹部不适也已消失。经综合评估,张先生达到出院标准,于5月24日出院回家。“这是镇江地区首例使用依库珠单抗治疗aHUS的患者,从目前的治疗结果来看,还是非常成功的。”罗燕萍语气中难掩兴奋。

## 从难诊难治到可诊可治 更多罕见病患者看到希望

曾经,诊断难、药价昂贵甚至无药可医,是横亘在罕见病患者面前的两座“大山”。但随着人们对罕见病认识的增加、医疗技术的不断发展、国家医保政策的倾斜,罕见病患者的医疗和生活现状发生了改变。

罗燕萍以本例aHUS患者为例,如果不能早期诊断,有近

50%的可能会发展为终末期肾病,死亡率达25%。以前,大部分aHUS患者需要用血浆置换、激素免疫制剂来治疗,近年来面世的生物制剂等,让这部分人群有了更多治疗选择。而从费用上来看,以前一名aHUS患者的治疗费用至少需要300万,但经去年医保谈判后,依库珠单抗的单支价格从原本的近2万元调整为2000多元,再按照医保目录报销比例计算,医保患者个人自费支付部分为每支700多元,大幅度降低患者长期治疗的经济压力,让更多aHUS患者看到治疗的希望。

“罕见病不等同于不治之症。”罗燕萍说,只要能够及时诊断、科学治疗,很多罕见病都能得到不错的治疗效果。

**依库珠单抗注射液**  
舒立瑞

300mg(30ml)/瓶

30ml (10mg/ml)  
静脉输注用  
使用前必须稀释

ALEXION®

资料图

## 科室简介

江苏大学附属医院肾内科经过近40年的不懈努力,目前已经成为以诊治各种原发和继发性肾脏疾病、急慢性肾衰竭及重症肾脏病、血液净化治疗、血管通路建立和维护为特色的肾脏病专科。拥有各种型号血透机40台、连续性血液净化机7台。科室现设有肾内科病区、血液净化中心、腹膜透析中心及肾内科门诊。其中,病区开放床位39张,血液净化中心病床40张。2003年开展床边CRRT(连续性血液净化),目前年均治疗量在1000余人次。此外,血液净化中心已成熟开展血浆置换、枸橼酸抗凝等多种模式连续性血液净化治疗。

目前,肾内科共有医生17人。其中,正高级2人,副高级5人,中级6人,初级4人;博士1人,硕士14人。

肾内科1996年在镇江市率先开展了肾穿刺活检病理检查,每年完成近百例肾穿刺活检术。2009年开展经皮长期血透导管置入手术,同年开展了局部枸橼酸抗凝技术。2010年开设腹膜透析专科门诊。2015年在镇江地区首先开设了慢性肾脏病透析前患者进行了专病管理。2015年独立实施了本地区首例人工血管动静脉内瘘手术及DSA下动静脉内瘘球囊扩张手术。2016年首先开展本地区的超声引导下动静脉内瘘球囊扩张治疗,同时开设了血管通路专病门诊。2017年开展中心静脉病变的球囊扩张治疗及支架植入手术,完善了血管通路的手术领域和手术技能方法,完成了大量的疑难复杂血管通路建立及维护手术,每年各类通路手术近600例次,在肾穿刺病理检查、血透血管通路手术数量、腹透治疗人数均为本市内最多的医院。

2010年肾内科血液净化中心评为江苏省首批“血液净化从业人员培训基地”,至今已培养镇江、扬州、盐城、无锡等多地血液净化专业人员200余名。2012年成为镇江市血液净化质控中心挂靠单位。2013年成为镇江市血液净化专科护士培训基地。2018年授任镇江市护理学会血液净化专委会主委并承担相关工作。2021年肾内科成为镇江市肾病专业质控中心挂靠单位。