

51岁男子咳嗽4天，就医后发现竟患上罕见病 全球发病率仅每百万人0.5至2例

本报通讯员 钱小蕾 孙卉
本报记者 杨冷
本版图片除署名外
由江苏大学附属医院提供

仅仅干咳4天，肺里就发现了“铺路石”！这可不是危言耸听。磨玻璃样密度影叠加网格状线影形似一块块铺路石，临床上称之为“铺路石征”。凭借这条重要线索，江苏大学附属医院呼吸与危重症医学科团队借助经支气管冷冻肺活检术，最终锁定了“元凶”——肺泡蛋白沉积症。这一罕见病，全球发病率仅每百万人0.5至2例。

怪咳背后 肺部惊现“铺路石”

“就是一阵阵的狂咳，不发烧、不流鼻涕，喉咙也不痛。”51岁的老凌(化名)觉得，这次咳嗽发作有些蹊跷，便来到江大附院呼吸与危重症医学科门诊就诊。

胸部CT检查结果出来后，医生发现了端倪：他的肺部布满了散在的磨玻璃影，小叶间隔明显增厚，呈现出典型的“铺路石征”。

“这种‘铺路石’样的影像，常见于多种疾病，既可能是病毒或细菌感染，也可能是间质性肺病，甚至是肿瘤相关病变。”呼吸与危重症医学科主任钱粉红解释道。

进一步检查显示，老凌的腺病毒核酸呈阳性，但全身症状轻微，也没有明显低氧血症，与病毒性肺炎的典型表现不符；他没有呼吸困难、咳粉红色泡沫痰等症状，排除了肺水肿；无免疫缺陷史、HIV阴性，淋巴细胞计数正常，卡氏肺孢子菌肺炎的可能性也被排除；而胸部CT中没有串珠样小叶间隔增厚、肺门淋巴结肿大等特征，癌性淋巴管炎也站不住脚。

精准破案 检查“利器”揪出元凶

为了揭开肺部病变的“神秘面纱”，钱粉红决定采用经支气管冷



资料图

冻肺活检术(TBCB)一探究竟。这项江大附院在全市率先开展的新技术，堪称弥漫性肺部疾病诊断的“利器”。

相较于传统的经支气管肺活检(TBLB)和超声引导下经皮穿刺，TBCB有着独特优势：取出的组织标本更大，最大直径可达5毫米，能提供更丰富的病理信息；标本无明显挤压损伤，有效肺泡组织更多，诊断准确率更高；还能提前预置球囊封堵支气管，降低出血、气

胸等并发症风险，尤其适合老凌这类弥漫性肺部病变的诊断。

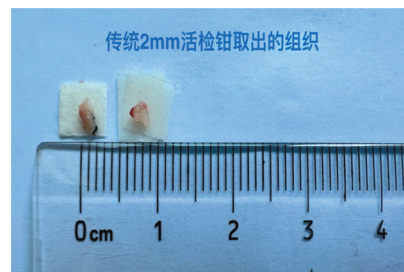
手术当天，钱粉红通过支气管镜，将直径1.9毫米的冷冻探头伸入肺部病灶区域，利用冷冻技术快速获取组织样本。整个过程顺利，没有出现任何并发症。而这份“关键证据”，最终揭开了谜底——老凌肺部结构完好，但腔内充满了大量粉红色云絮状的无定形蛋白样物质，AB-PAS染色呈阳性，符合肺泡蛋白沉积症的诊断。

系罕见病 肺泡里的蛋白堆积

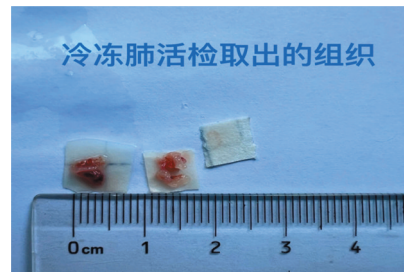
肺泡蛋白沉积症(PAP)是一种罕见的肺部疾病，病因至今尚不明确，主要是肺泡内大量磷脂蛋白样物质异常沉积，导致肺部“换气功能”受影响。

发病患者中，男性多于女性，30至50岁中年人多见，老凌51岁的年龄正处于高发区间。从典型症状看，多数人发病隐蔽，早期可能只表现为轻微干咳，随着病情发展会出现进行性活动后气促，严重时还会有低热、乏力、体重下降等表现。从影像特征看，除了老凌身上出现的“铺路石征”，还可能有“地图征”——病变与正常肺组织分界清晰，就像地图上的不同区域。

全肺灌洗是目前治疗该病最



传统2mm活检钳取出的组织



冷冻肺活检取出的组织



有效的方法，通过清洗肺部，将沉积的蛋白样物质清除，帮助肺部恢复功能。通过生理盐水冲洗肺部时，往往会清洗出许多像“牛奶”一样的液体。对于无法进行全肺灌洗或治疗无效的患者，还可以采用GM-CSF治疗、单克隆抗体、血浆置换等方式，极端情况下可能需要肺移植。

钱粉红提醒，如果出现持续不愈的咳嗽、活动后气短，或者体检发现肺部有磨玻璃影、小叶间隔增厚等异常，一定要及时到专科就诊。尤其是有长期吸烟史、粉尘接触史、免疫功能异常的人群，更要提高警惕，尽早通过相关检查明确诊断，避免延误治疗。