

遇见硬纤维瘤

从二十万分之一出发

●李春雨

“要不就这样算了?”

这是张映雪在一次治疗前打电话给姐姐时说的一句话。

那时,她已经与硬纤维瘤抗争了很多年。医生告诉她,一次冷冻治疗需要将十几根针刺入肿瘤,而每根针的费用大约在8000元至1.2万元。算下来,仅一次治疗的支出,普通家庭就可能难以承受。

她没有先告诉父亲,而是打电话问姐姐:家里是不是承担不起?是不是可以不治了?

这样的挣扎,并非第一次。

从8岁患病开始,23年来张映雪经历了多次手术、冷冻、化疗和超声刀治疗,仅超声刀治疗就做过十几次。治疗没有一个明确的终点,疾病也没有因为一次次治疗而彻底离开她。

“想去挣钱,身体不允许;想去看病,条件又不允许。”在她看来,硬纤维瘤带来的不仅是身体上的疼痛,更是一场漫长的经济拉锯。

更让她无奈的是,这是一种并不常见却可能严重影响患者生活的疾病。患者往往需要长期治疗和随访,而真正接触并了解这种疾病的医生并不多。

张映雪想改变的,不只是自己的命运。

她希望下一位患者在走进医院时,医生能够认出这种病;希望患者不用辗转千里寻求治疗;更希望有一天,他们能够像普通人一样生活,不必在“治病”和“生活”之间反复做选择。

这是张映雪与硬纤维瘤抗争23年的故事,也是许多罕见病患者面临的困境。

9月13日,“遇见二十万分之一——硬纤维瘤疾病故事展”在北京798艺术区举行。该活动由中国人体健康科技促进会(以下简称健科会)、蔻德罕见病中心联合主办,默克中国医药健康等提供公益支持。以患者故事为切入点,活动通过影片展映、医学科普和多方交流,汇聚患者、临床专家、患者组织、企业等多方力量,共同关注硬纤维瘤患者面临的诊疗与长期支持需求。

从“罕见”到“看见”:
认识硬纤维瘤

“二十万分之一”,是这场展览给硬纤维瘤患者的一个特殊注脚。

这个数字并非严格意义上的流行病学统计,而是对疾病罕见程度的形象表达。现有研究显示,硬纤维瘤全球年发病率约为每百万人3~5例,不同研究的估计值有所差异;患者多为年轻成年人,发病高峰约在30~40岁,女性明显多于男性。换句话说,在一个拥有20万人的人群中,一年新发生的硬纤维瘤病例可能只有1例左右。

但“罕见”并不意味着患者的需求也罕见。硬纤维瘤,也称侵袭性纤维瘤病、韧带样纤维瘤病,是一种罕见的软组织肿瘤。据介绍,硬纤维瘤具有局部侵袭性,但不发生远处转移,恶性转化也十分罕见。“硬纤维瘤”这一名称,也从不同角度体现了疾病特点——肿瘤质地通常较硬,而“侵袭性”则意味着肿瘤可能向周围组织浸润、生长。

因此,“不转移”并不等于“没有危害”。硬纤维瘤可以发生在全身多个部位,腹壁、四肢、胸壁、头颈部以及腹腔、盆腔等均可能受到累及。肿瘤发生在四肢或关节附近,可能造成疼痛和活动受限,影响工作、学习甚至运动能力;发生在胸腔、头颈等部位,则可能

压迫周围重要结构,影响呼吸、吞咽等功能;腹腔、盆腔内的肿瘤如果持续增大,也可能压迫肠道、输尿管、膀胱等器官,引起肠梗阻、肾积水、排尿异常等问题。对于发生在重要部位、体积较大的肿瘤,即使不发生远处转移,也可能因占位和压迫产生严重后果。

“更复杂的是,硬纤维瘤的生物学行为具有明显的不确定性。”北京大学肿瘤医院骨与软组织肿瘤科副主任医师李舒表示,这种肿瘤可以长期稳定,也可能持续生长,部分患者还可能自发消退。正因如此,硬纤维瘤不能简单套用传统实体肿瘤“发现一切除”的治疗路径。

对于年轻女性而言,疾病还可能与婚育等人生规划交织在一起。腹壁硬纤维瘤在女性中较为常见,部分患者可能在妊娠结束后的数年内发病。对于这类患者,如果进行肿瘤切除和腹壁重建,需要考虑对未来妊娠的影响;如果选择药物治疗,也需要关注治疗与生育之间的关系。

硬纤维瘤的复杂性还与部分患者存在的遗传因素有关。大多数患者属于散发型,部分患者则与腺瘤性结肠息肉病(APC)基因异常相关,并与家族性腺瘤性息肉病有关。这类患者可能出现多发病灶,腹腔内病变也相对更多,治疗难度更大。

从“看见”到“识别”:
减少诊疗弯路

正因为硬纤维瘤少见、表现多样,加之不同部位的疾病特点差异明显,其很容易成为临床诊疗中的“盲区”。一些患者从出现症状到获得准确诊断,可能辗转于不同医疗机构,甚至经历不必要的治疗。

“每一个罕见病患者的第一位需求就是诊疗的需求。”蔻德罕见病中心创始人黄如方说。

在他看来,缺乏更好的诊断和治疗,其他形式的安慰都很难真正解决患者最迫切的问题。对于患者而言,最终目标也不是在生活中不断提醒自己“是一名患者”,而是能够重新拥有自己的生活。

这也是健科会推动此次活动的重要出发点之一。

健科会秘书长助理刘黛西表示,罕见病领域需要持续的疾病科普和多方协作。通过媒体传播疾病和规范诊疗知识,可以帮助更多患者和家属认识疾病,让患者在就医过程中少走弯路。

从这个意义上看,这场展览的价值并不止于让公众知道“二十万分之一”意味着什

么。更重要的是,它把一个个患者的真实经历带到公众面前,也把疾病背后的诊疗需求摆到临床专家、患者组织、企业和社会面前。

对于硬纤维瘤患者而言,被看见并不是终点。如何让更多患者更早被识别,接受更合适的治疗,并在长期管理中尽可能回归正常生活,才是“被看见”之后真正需要回答的问题。

从“切除”到“保全”:
重塑治疗理念

对硬纤维瘤诊疗理念的改变,最明显的体现之一,是从过去的积极手术,逐渐转向更加谨慎的治疗策略。

北京大学第三医院骨科四肢肿瘤专业组长姬涛亲历了这种变化。

早期,临床对于硬纤维瘤的认识还不充分,手术曾是重要的治疗方式。但随着对疾病生物学行为认识的深入,医生逐渐发现,一味追求切除肿瘤,并不一定能够让患者获益。尤其对于一些没有明显症状、没有造成重要功能损害的患者,手术本身可能造成不可逆的功能损失。

“患者除了背负很多身体、心理甚至经济上的负担之外,并没有获得我们想要的结果。”姬涛说。

如今,对于部分患者,主动观察已经成为重要的管理策略。对于刚刚确诊或术后复发但没有明显症状和功能损害的患者,临床通常会对肿瘤部位、大小、进展情况进行观察,而不急于干预。医生需要定期通过磁共振、超声等检查评估肿瘤变化;当肿瘤持续进展,或者出现需要控制的症状和功能损害时,再考虑进一步治疗。

“我们不光要控制肿瘤,还要治愈他的人生,让他能回归生活。”李舒说。

对于硬纤维瘤患者而言,肿瘤有没有缩小只是治疗效果的一部分。能否保留肢体功能、继续工作和学习、维持家庭生活,同样应该成为治疗决策的重要考量。

北京积水潭医院骨肿瘤科主任刘巍峰对此有类似的体会。他认为,硬纤维瘤“不致命”,但患者可能“活不好”。因此,对这类疾病的治疗,需要在疾病控制和生活质量之间找到平衡。

“我们更多的是让患者理解这个病,让他们知道要跟它共存,而不必把它消除。”刘巍峰说。

这种治疗理念的变化,也意味着手术不再是所有患者的默认选择。对于不同部位的硬纤维瘤,治疗策略也需要有所区别。腹壁病变如果确

有治疗指征,手术仍占有重要地位;而对于腹腔、盆腔、腹膜后以及部分头颈、胸腔、躯干和四肢病变,药物治疗的地位正在提升。对于部分腹腔内病变,如果已经出现明显症状或并发症,也可能要综合考虑手术等治疗方式。

这意味着,面对硬纤维瘤,医学需要从“怎样把肿瘤切干净”迈向“什么时候应该治疗、什么时候可以观察、怎样减少治疗带来的损伤”。

从“经验”到“规范”:
诊疗关口需要前移

治疗理念正在变化,但对于很多患者而言,真正的困难可能发生在更早之前——他们甚至不知道自己患的是什么病。

硬纤维瘤罕见,临床医生接触机会有限,而肿瘤又可能出现在身体不同部位。患者最初就诊时,可能进入外科、骨科、肿瘤科或其他相关专科。如果接诊医生对疾病缺乏认识,就可能出现诊断延迟,甚至接受并不合适的治疗。

姬涛发现,很多患者从出现症状到进入专业中心,经历了较长的诊断过程,有些甚至被误诊、误治。

在姬涛看来,提高患者和公众对疾病的认识,可以让患者在出现相关症状时更早意识到疾病的可能性;而对医生而言,则需要进一步加强疾病教育、指南和共识的传播,让更多基层医生以及不同专科医生具备基本的识别能力。

李舒也在长期开展面向患者和医生的疾病科普。在他看来,硬纤维瘤之所以容易造成诊疗“盲区”,一方面是疾病本身罕见,另一方面也与疾病表现复杂有关。让医生和患者都更多了解这种疾病,有助于减少信息差带来的诊疗延误。

这也是硬纤维瘤诊疗体系需要解决的问题,规范诊疗不能只掌握在少数专业中心手中。刘巍峰认为,中国大型医学中心在硬纤维瘤诊疗方面已经积累了较多经验,但如何把这些经验转化为规范、标准及能够推广的诊疗流程,是下一步的重要任务。

“我们希望确立硬纤维瘤的标准化诊疗流程(SOP),最后形成一个让医生和患者都能够知晓的具有普适性的可推广诊疗模式。”他说。

这意味着,硬纤维瘤的规范诊疗,需要从单个专家的经验走向更加系统的疾病教育、诊疗标准和多学科协作。

对于患者而言,这种改变最终体现为一



“硬纤维瘤DT关爱之家”启动。
健科会供图

个非常具体的结果:就医时,能够更早遇到认识这种疾病的医生。

从“关注”到“陪伴”:
患者支持走向长期

患者的诊疗需求,并不会随着一次治疗结束而消失。

对于硬纤维瘤这类可能需要长期随访、长期管理的疾病,患者需要持续获得疾病知识、治疗信息以及来自同伴和社会的支持。

9月13日,活动现场正式启动“硬纤维瘤DT关爱之家”。健科会、蔻德罕见病中心、临床专家及企业等多方力量参与其中,希望以此建立一个持续连接患者与医学、社会资源的平台。

如果说患者故事展让患者第一次被更多人看见,那么“患者关爱之家”所承载的,则是如何让这种关注继续下去。

这也是健科会在罕见病领域探索的一种方式:不仅推动疾病知识传播,也尝试连接临床专家、患者组织、企业、媒体等不同力量,让患者从“被看见”到“有人支持”。

“愿意把自己的故事讲出来、把它贴在墙上,这样的患者已经是百万分之一;而愿意来到现场,面对大家讲述自己故事的患者,也许是千万分之一。”刘黛西说。

患者愿意讲述自己的经历,本身就是一种力量。而这些真实故事,也反过来推动医生重新认识疾病、推动公众认识疾病,更推动各方思考患者真正需要什么。

从“治疗”到“回归”:
药物创新带来更多新选择

“正因为罕见,它很容易被忽视。”默克中国医药健康董事总经理Andre Musto表示。参观患者故事展后,他特别提到,医药行业长期

关注疾病机制、临床试验、疗效和安全性,“这些数据本身确实至关重要”,因为“每一个数据背后都是一个真实的人”。

这也是他理解罕见病药物研发价值的一个切入点:药物研发最终面对的不是数据,而是具体的患者。“只有当我们花时间真正走近患者、了解患者,才能切实把握未被满足的需求。”他说。

在硬纤维瘤领域,这种“未满足的需求”正在推动新的治疗选择出现。Andre Musto表示,希望医生拥有更多治疗武器,让患者获得新的治疗可能。

对于长期与疾病共处的硬纤维瘤患者而言,药物的意义并不只是增加一种治疗方案。正如多位活动现场专家所强调的,治疗最终要回归患者的生活——能否减轻症状、控制疾病进展,能否保留行动能力,能否继续工作、学习和规划家庭。

此外,Andre Musto进一步谈到默克加大罕见病领域投入的原因。他表示,罕见病治疗领域存在迫切、未被满足的需求,默克正在通过内部创新和外部合作的双翼驱动模式,同时关注罕见病与非罕见病领域。“罕见病患者需要被看见、被诊断、被治疗。”在他看来,药企、医生、患者组织和政府等各方需要共同努力,才能让更多药物最终到达患者身边。

而对于这场以患者故事为核心的展览,他更看重的正是“看见”本身:让一种罕见疾病从医学名词变成一个具体的人;让更多人认识到,在疾病诊疗之外,患者真正需要的是恢复日常生活。

