

2022年上海整形科技周神经纤维瘤诊疗专病论坛亮相

神经纤维瘤多中心协作组成立 攻坚 不死癌症

医师报讯 (融媒体记者 刘则伯) I型神经纤维瘤病(NF1)是一种罕见的常染色体显性遗传病,据国外流行病学统计,新生儿发病率约 1/3000,有 50%的患者与遗传相关,目前尚无有效治疗手段。神经纤维瘤病是一种罕见的常染色体遗传病,目前尚无有效治疗手段。7月23日,作为2022上海整形科技周活动中的重要组成部分神经纤维瘤专病论坛在上海以线上+线下相结合的形式举办。本次论坛依托中国首个I型神经纤维瘤病临床诊疗专家共识,致力于提高治疗的系统化、规范化。目前,上海交通大学医学院附属第九人民医院已联合国内17个知名医疗中心组建了我国首个I型神经纤维瘤病多中心治疗协作组。

论坛主席、上海交通大学附属第九人民医院杨军教授在致辞中表示,运用的医学新技术,为这个不常见但很难解决的疾病提供多维度的治疗方案,正是我们这群人的价值所在。论坛共同主席、中国医科大学附属第一医院高兴华教授表示,本次大会上邀请了国内知名专家,从儿科、皮肤、整形、肿瘤等角度介绍神经纤维瘤的治疗进展。



李青峰 教授



高兴华 教授



殷国前 教授



王智超 教授

主题报告

神经纤维瘤病诊疗新手段促进新发展

论坛共同主席、上海交通大学医学院附属第九人民医院王智超教授首先解读了由九院牵头、发表在《中国修复重建外科杂志》上的中国首个《I型神经纤维瘤病临床诊疗专家共识(2021版)》,对NF1的自然发展史和临床特征、疾病的评估诊断、治疗方案、临床试验、患者随访与教育等进行了全方面的介绍。

中国医科大学附属第一医院徐学刚教授表示,I型神经纤维瘤病虽然是罕见病,但患者群体仍然很庞大,我国约有46万由NF1基因突变导致的I型神经纤维瘤病患者。NF1患者的神经纤维瘤多为多发,数量多时可达上千个,多数患者会在4~5岁时出现明显症状。牛奶咖啡斑是I型神经纤维瘤病最主要表现。徐学刚教授介绍,外科手术是目前治疗I型神经纤维瘤病的有效手段,但仍存着一些问题。

“以前,手术切除是治疗神经纤维瘤的唯一选择,但有时存在手术难度较大、切除后易复发等问题。”上海交通大学医学院附属新华医院袁晓军教授介绍,2020年《新英格兰医学杂志》发布的相关临床药物治疗NF1患儿的研究结果显示,50例入组中位年龄为10.2岁的儿童中,疾病确认缓解率为70%,长期缓解率为56%,疾病进展率为12%且均为停药或减药引起。在李青峰教授的带领下,新华医院也开展了NF1儿童药物治疗的I期临床试验。现阶段,16名受试者的临床症状均有所缓解且未出现严重不良反

应,希望未来能取得进展。

上海交通大学医学院附属新华医院李明教授介绍,镶嵌型咖啡斑既是镶嵌型I型神经纤维瘤病(MNF1)最常见的临床症状。与NF1相比,MNF1通常具有临床症状相对较轻、发生相关并发症风险较低的特点。在诊断方面,李明教授表示基因检测证实NF1突变是诊断MNF1的金标准,强调了基因诊断对于疾病诊断、鉴别诊断及具有该类疾病家族史家庭的优生优育的重要意义。

四川大学华西医院许学文教授分享了术前栓塞联合手术治疗臀部巨大纤维瘤病例,患者术中仅出血300ml。许教授表示,术前栓塞供血动脉可减少术中出血、缩短手术时间、降低手术风险。栓塞后24h内行手术切除,既可以避免瘤周水肿及新血管形成,也可保留瘤体皮活性,利于瘤体皮回植修复重建创面。

“2010~2019年,我院共手术治疗143例神经纤维瘤患者。”空军军医大学西京医院李杨教授表示,在这些患者诊疗过程中,首先要对患者进行科普,让患者充分了解神经纤维瘤病,告知患者手术治疗能解决哪些问题,在制定手术方案时,充分尊重患者意见。

上海交通大学医学院附属第九人民医院胡晓洁教授回顾了历年来神经纤维瘤手术治疗经验,目前外科手术还有难以解决的问题,希望未来可以用药物解决肿瘤复发、难以根治等问题。

南方医科大学皮肤病

医院林志森教授进一步介绍了I型神经纤维瘤病的早期诊断和鉴别诊断。林教授表示,此病的诊断是根据临床整体情况做出的,推荐使用基于RNA的NF1突变分子检测来确诊。该病为进展性,临床表现多变且有恶化可能,能累及皮肤、中枢及周围神经系统、眼、骨骼及血管与内分泌系统等多个器官系统。幼儿的症状可能很轻微,推荐定期随访以发现早期病变。

“巨大神经纤维瘤瘤体易反复出血危及患者生命,手术治疗上减容和保守为主,极难根除。”上海交通大学医学院附属第九人民医院刘菲教授强调,虽然NF1手术有各种各样的困难,但“根治性”切除很有必要。瘤体大部分切除后患者生活质量显著改善,病态血管结构去除,显著降低出血的风险。在根治性切除瘤体时,术中应充分止血,不推荐控制性降压。

“与皮肤科、整形外科不同,肿瘤科接诊的病人以恶性周围神经鞘瘤为主,”天津医科大学肿瘤医院杨吉龙教授讲到,恶性周围神经鞘瘤在美国的五年生存率在40%左右。在未来,恶性周围神经鞘瘤的治疗除外科手术以外,必要时还应该多学科协作治疗,多管齐下,延长患者的生存期。



扫一扫
 关联阅读全文

圆桌讨论



多学科助力神经纤维瘤病诊疗

中国医科大学附属第一医院高兴华教授认为神经纤维瘤诊疗过程中,多学科交流协作至关重要,有助于相互启迪,聚焦于患者的不同病症,从而为患者带来更好的帮助与治疗。

四川大学华西医院许学文教授认为,虽然全国已成立NF1罕见

病治疗协作组,但每家医院都有自己的诊疗标准,包括术前检查,诊断流程等。希望在未来能够统一这个标准,同时希望可以制定一个新鲜标本留取流程,便于各家医院相互交流使用。

南方医科大学南方医院胡志奇教授认为,

神经纤维瘤的切除,是整形外科中会带来最大生命危险的手术之一。在瘤体的手术切除中,在手术切除中,一方面要防止出血,另一方面要防止栓塞导致组织坏死的情况。胡教授建议引入介入科的专家,帮助判断瘤体切除术中介入的范围。

完善神经纤维瘤病数据库

复旦大学附属肿瘤医院严望军教授建议要完善全链条环节。在加强NF1诊疗内容宣讲,整合各个学科医生共同参与的基础上,要完善全国病例登记系统,摸清我国该类疾病的患病现状,以更好地收集病例,推动临床与基础研究,以期在国际NF1领域上形成中国医生的意见。

复旦大学附属中山

医院顾建英教授建议国内的不同医疗中心可以利用数据联网,在全国范围内构建疾病数据库,包括诊断、基因分析等,便于不同医院的各个学科医生共同会诊。

上海交通大学医学院附属第九人民医院李青峰教授表示,我们不但要采集数据,而且要确保数据必须要有价值,能够形成可用的临床证

据,以指导临床医生为每一个NF1患者提供更好的服务。对此,李青峰教授建议,在形成多中心NF1治疗协作中心后,要建立良好的知识产权体系、整体权益和责任分割体系以及硬件数据系统管理体系,彼此之间做一些更有价值的原创性工作,共同推动NF1疾病的系统化与规范化诊疗。

NF1患者生育问题不可忽视

上海交通大学医学院附属仁济医院张月萍教授认为,在单基因NF1罕见病做三代试管婴儿方面,上海交通大学医

学院附属仁济医院的技术在上海是较领先、成功率较高。在NF1女性患者的诊疗中,目前比较担心的是促排卵以及

采卵过程中的出血问题,或者说是大剂量促排,可能导致患者的瘤体增大。张教授希望通过多学科合作来解决这一问题。