



基因检测发现“钻石突变” 18岁肺癌晚期女孩重启人生

□本报记者 刘伟芳

“18岁,高三,肺癌晚期,全身转移……”4月8日,在福建卫生报全国肿瘤防治宣传周首场直播中,福建省肿瘤医院黄韵坚主任医师分享的一位18岁女孩的抗癌故事,让很多网友揪心不已。

令人振奋的是,女孩最终凭借精准的靶向治疗,不仅控制住了病情,还顺利完成大学学业、走上工作岗位。

本场直播邀请到黄韵坚主任医师在线答疑,围绕肺癌罕见靶点的诊疗热点,帮你读懂肺癌治疗的“精准密码”。截至发稿前,全平台观看量超24万人次。



黄韵坚强调,靶向治疗的核心是“找对靶点”,就像用钥匙开锁,而基因检测,就是寻找这把“钥匙”的过程。他也提到,中国肺腺癌患者中约70%可检出驱动基因。

无论是EGFR这样的常见靶点,还是ALK、ROS1、NTRK1等罕见靶点,只要找到对应的靶点,就能使用靶向药,实现“精准打击”肿瘤细胞。

这种治疗方式不仅有效率高、毒副作用小,还能显著提升患者的生活质量和生存期。

当然,该案例也给靶向治疗的患者敲响了警钟:靶向药的作用是阻断肿瘤信号传导,控制病情进展,实现“慢病化管理”,就像高血压、糖尿病患者需要长期服药一样,肺癌患者也需遵医嘱坚持用药,切勿擅自停药、减药。

基因检测该怎么做?选对方法很重要

黄韵坚介绍,罕见靶点通常指发生率小于5%的基因突变,部分少见突变(如NTRK1)发生率低

至0.5%~1%。不同靶点对应不同的临床特征,比如年轻、不吸烟的女性腺癌患者,就更容易出现ALK、ROS1、RET等融合突变,而年龄偏大的患者,KRAS G12C突变或MET14跳突的发生率则相对较高。

怎么做才能精准找到靶点

标本选择上,优先选组织标本,比如手术切除、气管镜活检等获取的标本,这是最理想的检测标本。如果无法获取组织,也可以选择体液标本,比如胸腔积液、脑脊液等,或者血液标本。

血液标本与组织标本的吻合率约70%,若未检测到突变可能是假阴性,可以进一步用组织标本确认。

检测方法方面,PCR检测速度较快,2~3个工作日就能出结果,但只能检测常见靶点;而二代测序(NGS)则能实现多基因多位点高通量检测,以检出罕见靶点,只是耗时稍长,需要7~10个工作日。

黄韵坚建议,不建议分步骤单基因检测,病情重、肿瘤负荷高的患者可先通过PCR快速检测,若PCR阴性但临床高度怀疑基因突变可能,再做NGS进一步排查。

肺癌罕见突变门诊 多学科协作 提供一站式服务

据悉,福建省肿瘤医院已于2021年3月就开设了省内首家肺癌罕见突变门诊,专门为三类患者提供服务。



一是发现罕见突变,需要规范化诊疗方案的患者;

二是靶向治疗耐药,寻求下一步诊疗建议的患者;

三是需要解读基因检测报告,判断是否需要进一步检测的患者。

该门诊的一大特色是多学科(MDT)协同诊疗,整合了外科、放疗科、内科及药学门诊等资源,患者无需多科室奔波,就能获得全面的诊疗建议。

直播中,黄韵坚反复强调:

晚期肺癌患者要“应检尽检”,无论靶点常见还是罕见,只要找到对应的靶向药,就能获得更好的治疗效果。即使是病情凶险,也不要轻易放弃,精准检测、规范治疗,就有可能迎来转机。

愿每一位肺癌患者,都能找到属于自己的“治疗钥匙”,重获生命希望。

活动组织

主办单位:福建卫生报、福建日报·新福建客户端

协办单位:福建省肿瘤医院

医保在行动

医保“影像云”护航就医路

扫码秒查影像 告别重复拍片

□本报记者 邓剑云 黄欣达

以前看病,出门必带两样:一张医保卡、一袋影像胶片。如今,医保码早已替代实体医保卡,扫码就能就医;而沉甸甸的胶片袋,也被医保影像云取代。一人一份专属影像“云盘”,走到哪、数据跟到哪,真正实现“码在手、影在云”,看病再也不用拎着胶片袋奔波。

莆田70岁的徐老伯就体会到了医保影像云带来的便利。近日,他到福州市第一总医院看病,忘带之前的核磁共振影像胶片,本以为要再做一次检查,没想到医生只让他出示医保码完成

授权,就一键调出了他在莆田医院检查的影像。

2025年5月起,我省医保部门依托全国统一医保信息平台,创新搭建影像云索引共享模块。通俗地说,就是把群众在定点医院拍摄的CT、X光等医学影像资料,安全存进“云端”,推动省内医疗机构影像数据规范存储、合规共享、便捷调阅,解决群众异地就医忘带影像胶片、反复检查的痛点。

一线医院实打实感受到了“数据随患者走,监管随数据行”。莆田学院附属医院数字办负责人欧海东说道,患者扫码授

权后,医生通过医保影像云平台调取检查影像,整个过程严守患者隐私,同时通过数据共享实现源头把关,有效避免重复与过度检查,严控医保基金不合理支出,做到便民暖心、监管到位,一举两赢。

对临床医生而言,医保影像云更是诊疗的“好帮手”。福州市第一总医院朱凌峰主任结合自身工作深有感触:“比如泌尿系统的肿瘤,我们能调阅到病人在其他医院近一年来的CT影像,我们就可以更直观对比他的病情变化,诊断也就更精准。”

目前,我省所有设区市均已

开展医保影像索引数据上传工作,全省累计已有305家定点医疗机构具备影像索引数据归集、上传与调阅能力,1984.24万条CT、磁共振等影像索引数据汇入医保影像云平台。下一步,我省将加快推进医保影像云索引上传在全省医疗机构的全覆盖工作。

从拎着胶片袋辗转求医到扫码授权、一键调阅,从重复检查到数据共享,医保影像云以“数据跑”代替“群众跑”,精简就医流程、减轻群众负担,把数字化改革红利融入日常诊疗,让就医更省心、省时、有温度。