

2012年3月6日 星期二
 本版编辑/徐舒帆 美编/姚倩倩
 TEL:0392-2189936
 E-mail:tiderain@126.com

健康周刊

HEALTH WEEKLY

健康周刊部主任:王淑云
 健康咨询热线:3322234
 E-mail:yjlxwb@163.com
 统筹/徐舒帆

罕见疾病又称“孤儿病”，是所有发病率低于1/10000的疾病，多数来自遗传，患有罕见病的孩子生下来就注定一辈子要忍受病痛的折磨。2月29日是“国际罕见病日”，在这天，记者探访了我市淇县一对身患罕见病的小姐弟，由此揭开罕见病的神秘面纱。

传递关爱

□晨报记者 秦颖 渠稳

关注罕见病



罕见病让生命变得脆弱

每天早晨，已经十几岁的葛瑞琴和葛经理的吃喝拉撒还需要人照顾，看到身边同龄人奔跑的身影，他们只能安静地坐着看书。如果您以为是两个孩子性格内向，那就错了。他们比任何人都渴望奔跑，但他们只能在周围人的帮助下生活，因为姐弟俩都患有因先天遗传性缺陷引起的胶原纤维病变，俗称“玻璃人”。

记者了解到，先天性胶原纤维病变，是罕见病的一种，又称“成骨不全症”，或“脆骨病”。患有这种疾病的人，由于先天遗传性缺陷引起的胶原纤维病变，导致他们的骨质薄脆，像玻璃一样，经不起碰撞，甚至连睡觉翻身、起床过猛都会造成骨折。患者的身体犹如易碎的瓷器。所以，这类病人又被称为“瓷娃娃”或“玻璃人”。

“听妈妈说我刚学走路时，沿着桌子走，站不稳摔倒后右胳膊就骨折了，从那以后，我的胳膊多次发生骨折。”葛瑞琴说，5岁那年，葛瑞琴还能和小朋友一起跑着玩，可当她不小心踩着一块柿子

皮摔倒后，她就再也没能站起来。

随后，家人发现比葛瑞琴小两岁的弟弟葛经理发生了同样的情况。父亲带着他俩先后到县里、市里、省里的医院求诊，但在高额的治疗费面前，他只能选择在县医院给孩子治疗。

经过两次手术，葛经理的腿中先被植入钢板，又被钉上钢钉，仍无法正常愈合，最后还是畸形愈合。从那时起，3岁的葛经理也没能再站起来。

到现在，姐弟俩已经不记得各自骨折过多少次了，在他们的记忆中，骨折无处不在，摔倒，用力过大，睡醒时起得猛了，甚至连翻身，都容易骨折。

由于家庭经济条件所限，从2004年开始，姐弟俩发生骨折后，都是他们的父亲在家里用木板给他们固定。

由于常年无法走路，目前，葛经理的小腿严重变形，平时主要以凳子为支撑坐着。葛瑞琴的右臂也因多次骨折后畸形愈合，手臂抬不过肩膀的位置，每天早上都是弟弟帮她梳辫子。

罕见病患者的痛苦与无奈

2010年9月，葛瑞琴、葛经理在政府、社会和同学的帮助下，依靠自学双双考上了淇县高级中学。可面对今后的生活以及遥遥无望的病情治愈率，葛瑞琴的母亲一脸惆怅。记者在查阅相关资料时发现，与葛瑞琴和葛经理一样，不幸患有罕见病的人，在我国还有很多。

在我市新区的一家幼儿园内，每天晌午，幼儿园加餐的时候，4岁的琳琳(化名)都会开心地和老师手中接过妈妈为她准备的小零食。她很喜欢这些酸奶、曲奇，因为妈妈告诉她，这都是全幼儿园里最好的。但妈妈没告诉她的是，这些都是父母托人专门为琳琳购买的特制糕点。琳琳的父母不是在溺爱孩子，而是一对父母倾其所有地维持女儿的生命，因为他们的女儿是一个苯丙酮尿症(PKU)患者。

苯丙酮尿症，平均发病率低于1/10000。患有这种病的人，由于体内缺乏一种酶或其活性不足，造成体内苯丙氨酸(组成蛋白质的一种氨基酸)无法分解、代谢，在血液中聚积，并损伤大脑，让患者慢慢变傻、自残，甚至死亡。由于天然蛋白质中都含4%~6%的苯丙氨酸，远远超出患者所能承受的健康极限，因此，他们必须严格控制饮食，这就意味着，他们的一生将与肉、蛋、奶、豆制品绝缘，甚至连普通的米、面对他们来说，都像毒药一样。

“由于苯丙酮尿症患者非常罕见，还有一些孩子在之前很长的时间里，一直被误诊为脑瘫，等到被确诊为苯丙酮尿症患者时，不少患者的大脑已经受到损害，智商相当于幼儿园小孩的水平。”市第二人民医院的一位医生对记者说。

苯丙酮尿症患者要吃特制的食品，而每个月五六千元的食品开销也不是普通家庭可以承受的。而更多苯丙酮尿症患者的家庭，再节俭也无法维持孩子昂贵的特食费用，只能选择放弃，眼睁睁看着孩子变得痴痴呆呆。

罕见病现状

“这么看来，罕见病并不罕见，希望国家和更多的医药企业关注罕见病患者，让他们能得到及时治疗。”2月29日，记者在街头采访了十几位市民，得知“国际罕见病日”的由来，不少市民如是说。

记者从国家医务网站上了解到，除了这些有明显特征的罕见病患者，还有很多查不出病因的罕见病患者。尽管罕见病的发病率低，但由于我国人口基数大，所以，我国存在着相当数量的罕见病患者。

记者从医院了解到，多数罕见病是严重的、危及生命的慢性疾病，大约80%是由遗传缺陷引起，因此罕见病一般是指“罕见性遗传病”。对罕见病的定义，世界各地主要是以发病率为依据的。美国的标准是小于6.7/10000(即在全美3亿人口中，受累人数小于20万人)，欧盟为5/10000，日本为4/10000，澳大利亚为1/10000，中国台湾也确定为1/10000。对此，世界卫生组织的标准是发病率在0.65/10000~1/10000，据此确认的罕见病共有5000种~6000种，占人类全部疾病的10%。

3月5日，记者从市卫生部门、市红十字会等多个部门了解到，我省尚未针对罕见病设立专科分会或专门的救助项目。据了解，目前，我国只有上海设立了上海市医学会罕见病专科分会。2011年年底，上海已有12种可治疗的罕见病取得了部分医保报销和基金互助。尽管如此，要想在全国范围内建立罕见病医疗保障制度，依然显得困难重重。

