

国际罕见病日特别报道

让“罕见”被看见



2月28日是国际罕见病日,今年的主题为“不止罕见”。罕见病被定义为:新生儿发病率小于万分之一、患病率小于万分之一、患病人数小于14万人的疾病。罕见病患者约50%在儿童期发病。

日前,记者走进泉州多名罕见病患者家庭,了解他们从无药可治到用得起药,与病魔抗争的故事,同时呼吁社会给予这些“极少数人”更多关注。医生提醒,早发现、早诊断、早干预是预防和治疗罕见病的重要手段。

■融媒体记者 许奕梅 王柏峰 文/图 (除署名外)



▲诺西那生钠注射液和利司扑兰先后纳入医保,实实在在惠及罕见病群体。



阿糖苷酶α输注前,护士在做准备工作。(医院供图)

A [故事]

【全羧化酶合成酶缺乏症】

周岁全身皮肤皴裂 治疗8年可以正常上学

“庆幸孩子在发病后及时用药,现在可以正常上学。”泉州市妇幼保健院儿童医院内分泌科袁高品副主任医师欣慰地告诉记者,家住晋江的浩浩(化名)今年9岁了,此前他被诊断为全羧化酶合成酶缺乏症,通过长期服用生物素治疗,如今生长发育及智力均正常。通过浩浩妈妈的朋友圈,记者看到孩子每日跳绳打卡、外出游玩的情况。很难想象,浩浩1周岁时曾经历过一场生死考验。

浩浩周岁时突然全身皮肤红疹、粗糙皴裂。父母吓坏了,辗转多家医院,最终诊断为皮肤病,治疗后皮疹不减反增,出现脱屑、剥脱及硬化,孩子还出现反应差、呼吸困难的状况。浩浩在转诊到儿童医院时已出现休克、重度代谢性酸中毒及高乳酸血症,经重症监护室积极抢救并完善检查,怀疑为全羧化酶合成酶缺乏症。

袁医生介绍,该病是一种罕见

的常染色体隐性遗传代谢病,是导致多种羧化酶缺乏的病因之一,它会引起代谢紊乱、多脏器损害,引发不同程度的临床症状。中国患病率尚无流行数据,日本曾报道全羧化酶合成酶缺乏症的患病率约1/10万。

当时福建尚无针对该病的靶向用药,经沟通,家属紧急乘机奔赴上海购买生物素治疗。可喜的是,对症用药后浩浩的症状迅速改善,血液生化改变恢复正常,两三天后皮疹逐渐消退,皮肤恢复白嫩,父母喜出望外。

浩浩的母亲告诉记者,多亏了医生及时诊断,孩子及时用上药才逃离鬼门关。现在,浩浩每天要口服3粒生物素治疗,一瓶药上百元,有100粒,在家庭可承受经济范围内,母亲还坚持带浩浩每半年到医院随访。袁医生告诉记者,该病目前无法根治,如可以早期诊断,及时接受生物素治疗,大多数患者预后良好,不会影响生活质量。

【庞贝病】

10岁肌无力跳不起来 坚持学习渴望读大学

2月15日,17岁的小阳(化名)在母亲陪伴下,乘车从南安赶来市儿童医院内分泌科,住院行注射用阿糖苷酶α替代治疗,并做生化、脊柱、肺功能等检查。作为一名庞贝病患者,这是小阳坚持用药治疗的第三年。

在小阳妈妈的记忆中,孩子10岁前和同龄儿一样健康快乐成长。突然有一天儿子告诉她,自己跳跳没有力气。不明原因的双下肢无力并逐渐加剧,让妈妈无所适从。

她带着孩子跑遍省内多家医院,查不出明确病因,而孩子的病情一直加重,到后面走路无力,下蹲后无法站起,座位起立和上楼梯都需要辅助支撑。直到发病后1年多,小阳在厦门通过基因诊断为儿童型庞贝病。

袁医生介绍,糖原累积病Ⅱ型,又称为庞贝病,发病率约1/40000到1/50000,分为婴儿型庞贝病和晚发型庞贝病,婴儿型病情进展迅速,若无有效治疗,常于1岁左右死于心力衰竭及呼吸衰竭。晚发型又可

分儿童型和成年型(18岁后起病)。小阳属于晚发型,表现为缓慢进展的肌无力,下肢较上肢受累明显。

“一开始药太贵了,用不起。”妈妈说,注射用阿糖苷酶α是目前唯一证明有效的庞贝病治疗方法。该药费用昂贵,每支50mg4980元,用量20到40mg/kg体重,每2周1次,需终身使用。小阳不满周岁时父亲离世,母亲含辛茹苦将他带大,一年数百万的高昂药费难以承担。

2022年,福建推出“惠闽宝”,庞贝病用药可以报销一部分,这让他们看到了曙光。但因家庭经济有限,按小阳病情需半个月输注一次,目前只能1个月用药一次。

“孩子想考大学。”妈妈说,小阳因病行动能力受限,但始终没有放弃读书。现在他就读高二,妈妈在学校旁租房,每天骑车送小浩到校门口,他再独自缓慢步行,手臂撑着扶手一步步上楼进教室。小阳的坚强和乐观让妈妈感到欣慰。