

广东省乡村发展基金会： 地贫可防可控 携手守护健康之门

“原以为是普通发烧,没想到确诊是地中海贫血。”从2013年小朱(化名)出生至今,来自汕尾的朱先生和妻子已经和孩子一起在治疗地贫的道路上坚持了将近十年。广东是地中海贫血(简称“地贫”)高发区之一,广东人地贫基因携带率为16.8%。广州市妇女儿童医疗中心(简称“广州妇儿中心”)血液科主任江华提到,这种遗传性溶血性贫血疾病是可防可控可治的,关键是早期筛查时不能忽视;目前地贫患儿接受骨髓干细胞移植手术的生存率可以达到90%。

值得一提的是,广东省乡村发展基金会与广州市妇女儿童医疗中心、南方医科大学南方医院联合开展了“地贫儿童关爱工程”项目,为粤东粤西粤北14个地市农村相对困难家庭的地贫患儿提供救助,减轻患儿家庭医疗负担,促进患儿及时规范诊治。截至2022年12月20日,广东省乡村发展基金会共资助44名地贫儿童,拨付资金215万元。



■恢复健康的受助儿童。

面色发白发育缓慢 这些常见症状要留心

“几个月的时候就发现,我家孩子脸色总是比较青白,总感觉血色不够。”朱先生回忆小朱确诊的过程时说,起先,他和妻子以为这是新生儿常见的情况;然而,小朱发烧不停,“做血常规时发现孩子血红蛋白偏低,后来又来到广州妇儿中心检查,确诊是地贫。”

“面色苍白、发育缓慢、体重增加慢等,均是重型地贫的常见症状。”江华介绍,地贫作为一种遗传性疾病,患儿早期通常会呈现贫血症状,绝大部分在半岁左右就因为贫血导致面色苍白、发育迟缓、腹部肿胀等,“有的重型地贫可能在出生不久就出现严重贫血。”

新快报记者从广州妇儿中心了解到,常见的一般贫血主要是由于饮食中铁质缺乏而造成的营养性缺铁性贫血,使用铁剂可以治愈。而地中海贫血不同,它属于先天性的慢性溶血性疾病,由于患者血红蛋白基因缺失或突变导致合成能力故障,进而致使血红蛋白水平下降及携氧不足形成贫血,由此无法保证正常的组织脏器对氧的需要,也维持不了机体的生长发育。江华介绍,地贫通常分为 α 地贫和 β 地贫,依据症状不同又分为静止型、轻型、中间型和重型等。

通常而言,静止型和轻型统称为地贫基因携带者,携带者除轻微贫血外,与普通无异;中度地贫则有不同程度的贫血、浑身乏力、肝和脾肿大以及轻度黄疸;顺利出生的重度地贫患者,一般3至6个月后开始出现逐渐加重的贫血,并随着年龄增长出现眼睛距离变宽、鼻梁变扁等面容改变,还会出现呼吸道感染等症状。中度和重度地贫均会危及生命,重度地贫需要经常输血治疗才可维持生命。

地贫可防可控 关键在早筛查早治疗

虽属先天性遗传病,但江华表示,“地贫是可防可控的,关键在早期筛查时不能忽视。”他说,遗憾的是,一些家长因为早期忽视而导致了家庭的灾难,“各位家长在孕前检查时一定要严肃认真对待,家族有地贫病史的不要隐瞒,而是要及时去做相关检查,这样是可以生出正常孩子的。”江华严肃提醒。

他介绍,除了传统的血红蛋白筛查外,目前的基因检测手段已经能够检测出罕见的地贫类型,以最大限度避免携带者生出重型地贫儿。江

华建议,备孕夫妇双方都应在孕前进行基因检测,评估发生重型地贫的风险;对于有高风险的人群,他建议孕妇在第十二周时及时评估胎儿是否存在重型地贫的风险。

对于已经确诊了重度地贫的患者,江华也鼓励他们不要悲观,“目前的治疗手段能保证达到90%的生存率,绝大部分患者都有救治机会,但早期治疗和规范治疗非常重要。”一般而言,患者确诊地贫后需要遵从医嘱,按时规范输血;输血超10次以上便需要规范检查血清铁蛋

白、进行药物治疗,寻找到合适供体后可进行造血干细胞移植。

江华说,造血干细胞移植目前是唯一被证明能有效治疗地贫的手段,生存率达到90%。同时,随着骨髓供者限制的打破,患者寻找到合适供体的几率也更大。“2岁至4岁是患儿进行造血干细胞移植手术的最佳时期。”他补充说,我国的移植手术水平处于世界领先地位,而且随着国家、社会的重视,现在广东的重度地贫已经进入“去库存”阶段。

心理经济双重压力 爱心基金救助扶一把

“之前我们都是自己扛过来,今年孩子又住院了,实在没办法了,我们就通过妇儿中心申请到了基金会的支持。”朱先生说,此前,广东省乡村发展基金会已将术后的1万元救助款拨到医院账户。基金会的“地贫儿童关爱工程”项目资助标准为移植手术5万元/人,术后感染1万元/人。

朱先生说,孩子的情况比较特殊。去年12月,小朱进行了第一次造血干细胞移植手术,术后一个月便达到出院指标。然而今年4月左右,小朱的身体情况又恶化,不得不再次入院。“去年同时期的小

友都出院回家了,我们家孩子心里也是有些压力。”而朱先生和妻子在承受心理压力的同时,也背负着经济上的重担。

从小朱确诊后的输血、药物治疗,再到移植手术、术后恢复,作为教师的朱先生和妻子此前都是靠自己硬扛过去。今年5月小朱再次手术时,家里实在是难以继,他决定接受“病友圈”的建议,向广州妇儿中心申请“地贫儿童关爱工程”项目,很快,基金会便向医院汇了款。

广州市妇女儿童医疗中心基金科副科长王宏哲介绍,2020年

开始,广东省乡村发展基金会联合广州市妇女儿童医疗中心、南方医科大学南方医院共同开展“地贫儿童关爱工程”项目,主要为广东省粤东粤西粤北14个地市农村相对困难家庭地贫患儿提供救助,减轻患儿家庭医疗负担,促进患儿及时规范诊治。“地贫患儿的‘病友圈’里常说‘移植有价,康复无价’,通常一次造血干细胞移植手术需要二十至三十万元,术后的康复治疗花费又各不一致,我们也希望有更多力量通过基金会支持地贫患儿,为地贫患者家庭带来些力所能及的帮助。”王宏哲说。

王宏哲介绍,广州妇儿中心每年都会通过地贫科普等活动,宣传该公益项目,同时也积极发动“病友圈”的家属推广普及,“患者家属提出申请后,我们都会有专门的社工人员跟进落实。”

截至目前,广东省乡村发展基金会已资助了44名地贫患儿,其中通过广州妇儿中心资助了23名。他们表示,希望有更多爱心力量支持这个公益项目,携手守护地贫儿童的健康之门,走近了解多一些,温暖也会多一些,伸出援手,让他们的未来不再只是徘徊在治疗走廊里的梦!



■广东省乡村发展基金会携手爱心企业、志愿者代表慰问术后地贫儿童。 ■慰问地贫患儿家长。

