



温暖 1576 号

●温暖诉求

来自湖北省黄冈市红安县农民家庭的周高巍正在牙牙学语,因体内的多种“缺陷”,他的成长之路注定坎坷不平。去年2月,医生终于找到他的致病“元凶”——黏多糖贮积症,一种发病率仅十万分之一的罕见病。

妈妈张银霞说,普通农民家庭不可能用得起天价特效药。母子俩辗转求医了解到,目前可通过造血干细胞移植延缓疾病进程,然后给孩子针对性矫正骨骼、心脏缺陷等,为他争取更长久的寿命和更好的生活质量,也就是说,移植就成了最后的“药”。张女士带着孩子来到广州,期待“曲线”救“黏宝”。

“黏宝”只剩最后一味“药” 无奈“药费”难筹

罕见病黏多糖贮积症患者完成干细胞移植手术,尚欠医院一大笔治疗费

遭遇罕见病

巍巍的日常活动离不开妈妈,2岁9个月的他刚学会短暂独行,就因双足外翻发育退化而受到障碍。妈妈张银霞说:“这只是开端。如果不治疗不干预,巍巍未来还会继续退化,吃饭、洗澡、大小便,都需要人帮助,不能自己独立完成。”

生活障碍和身体障碍,就像在巍巍体内越积越多的黏多糖一样。这就是罕见病黏多糖贮积症的可怕之处。

黏多糖贮积症(下称“MPS”)是一种渐进性致残、致死的X连锁隐性遗传病,2018年已被列入中国第一批罕见病目录。资料显示,该病是溶酶体贮积症的一种,由于身体代谢黏多糖受阻,导致黏多糖堆积,患者身体会呈现全身关节僵硬、角膜浑浊、肝脾肿大、呼吸道阻塞等症状,给生活带来极大痛苦和不便。据报道,在中国,黏多糖贮积症患病率约为十万分之一,患者人数初步估算不超过一万人,存在3岁前确诊难现象。

巍巍的病情被发现,始于一次偶然。2022年7月,1岁9个月的巍巍头部颅骨渐渐凸起,父母很疑惑,抱着他走进武汉大医院的儿童保健科检查。“原以为缺钙,医生却催促我们尽快挂神经外科的号检查。到了神经外科,一个CT平扫检查,就发现孩子颅缝早闭。儿童的颅缝一般7岁前才能闭合,需要做手术矫正。”张银霞介绍,当时为了给巍巍做手术,她和丈夫四处筹措治疗费。手术做完后,医院神经外科的专家向巍巍父母交流了一个情况:“多年前曾有过同样病例,患者因此查出了一种名为‘黏多糖贮积症’的罕见病,最好转到内分泌科检查清楚,不要错过治疗最佳期。”



■周高巍筹款专用二维码。

■2岁9个月的巍巍很可爱,但“黏宝”的特征已开始显现。

治疗困难重重

了解到黏多糖贮积症是非常罕见的疾病,巍巍的父母认为孩子被厄运砸中的概率不高。但在一系列排查检查后,夫妻俩目瞪口呆:影像检查拍到巍巍全身骨骼变形,爪形手;心脏显示二尖瓣闭合不全;基因检测发现基因突变及黏多糖贮积症Ⅵ型。张银霞告诉新快报记者,2022年1月,巍巍最终确诊。

此后一年,巍巍的身体机能频现端倪:感冒容易引发肺炎,发烧容易引起心脏问题……几乎每个月都要住院一次。

雪上加霜的是,因为黏多糖贮积症

Ⅵ型的发病率小之又小,唯一特效药唯铭赞准备退出中国市场。

“太难了!真得太难了……”张银霞哽咽着说,他们一家8口人,三代同堂,家公早前因治疗颅内肿瘤已借了一大笔钱。巍巍做开颅手术前,家里能卖的都卖了,好不容易挣钱买来的代步小车开了不到一年就转手卖了。

“特效药是传说中的‘孤儿药’,如果要用,每年治疗费过百万元,我们不可能用得起的。”张银霞说。

可是,无药可用,巍巍的病何去何

从?其实,医生还指出了另一条路:进行造血干细胞移植。“通过移植的新细胞生产少量正常酶,代谢黏多糖。这样治疗只是尽力延缓孩子的退化,待巍巍长大,还要一项项纠正体内的‘畸变’情况。”张银霞结合医生讲解和网上知识,给出了自己的理解。她说,如果什么都不做,巍巍不仅难以活过10岁,且疾病发展至晚期时,生存质量将如“清醒着的植物人”般,有疼痛都叫不出声。“我不愿看见孩子痛苦,只要能延长孩子一点点寿命、提高他的生活质量一点点,都愿意尝试。”

公益指引

●公益账户:广东公益恤孤助学促进会天天公益专项基金

●银行账号:

44032601040006253

●开户银行:中国农业银行广州远洋宾馆支行

注:捐款时请注明“新快报温暖×号××(受助者姓名)”,如“新快报温暖1576号巍巍”。如需捐款收据,请在汇款时附注捐款收据回邮地址、联系人姓名及电话。



广东公益
恤孤助学促
进会公众号

在广州遇“曙光”

张银霞义无反顾地选择了“造血干细胞移植”这剂“药”,选择与时间赛跑。她和丈夫继续四处举债,一边筹钱,一边等待配型。

国内针对婴幼儿的干细胞移植有过成功案例,于巍巍而言,他的移植黄金期在2岁之前。尽管巍巍的确诊过程耽误了不少时间,但当地医生仍努力帮忙找配型,找医疗资源,还推荐他们找到自己的老师——广州妇女儿童医疗中心儿童血液科做脐带血干细胞移植经验丰富的专家江华。

今年3月,巍巍幸运地寻获一份珍贵的脐带血配型。而江华看了巍巍情况,表示“有信心做好移植手术”。一句话令张银霞与丈夫看到了曙光,夫妻俩紧紧把孩子抱在怀中,“呜呜”痛哭。

6月30日,巍巍完成移植顺利出仓。他在妈妈的精心照料下经过一周观察,回到了出租屋。“实际上,我们还欠着医院一大笔治疗费。最近孩子出现了皮肤排斥,一身黑黝黝的,还不能外出。”张银霞夫妻尽力模仿医院的“无菌仓”,给孩子打造无菌居家环境。广州助医志愿

者黄明贵了解到巍巍的情况后,特意前去探望,并送去了两台空气净化器。

张银霞陪伴巍巍住在“无菌屋”,爸爸则留在客厅做饭、清扫、消毒。饭菜做好,他会放在“无菌屋”外的小凳子上,敲两下门,张银霞开门取餐。

“现在只是开端。移植治疗能以何种速度延缓巍巍的衰退,效果尚未显现。但在‘有路可走’的时候,走一步算一步,就是幸运。治疗费压力已经十分巨大,但我们夫妻决不放弃。”张银霞语气坚定。

新快辞典

黏多糖贮积症是一种先天性新陈代谢异常的罕见病,“黏宝宝”因缺乏溶酶体酶,不能分解体内的黏多糖,导致黏多糖聚集在体内而引起新陈代谢问题,继而伤害器官的结构和功能,多因呼吸道和心血管疾病而在青少年时期就病故。

黏多糖贮积症

根据不同患者所缺乏的酶的差异,黏多糖贮积症被分成I型、II型、III型、IV型、VI型、VII型和IX型这七大型,前四种又可以被细分成几种亚型。不同型之间、同一型但处于不同病程的患者之间,病理表现均存在差异。

黏多糖贮积症是特别的罕见病,国际黏多糖组织将每年的5月15日定为国际黏多糖日,用以“赞扬和鼓励与黏多糖贮积症斗争的患者及其家人,怀念因此病而离世的孩子们,并感谢致力于研究和治疗黏多糖贮积症的医生和科学家们”。