

2024新快报“许愿瓶行动”圆满落幕 圆梦家庭梦想成真说: “抗‘贫’不易,万幸有您”



▲市民在义诊现场咨询。

◀许愿瓶颁赠仪式上,20个心愿都被中国建设银行广州分行助力实现。

1 现场

小小心愿悉数成真

未经历的苦难,不易感同身受。“浩仔确诊的时候,我整个人很灰暗,但现实不给我悲伤的空隙,想哭都流不出眼泪。”头发灰白的浩仔爸,回想坎坷的治疗之路,“你说它(地贫)是病,输过血明明能看到正常的孩子;你说不是病,孩子这一生,都要靠别人的血活着。”他告诉记者,自己做过浩仔十多年的专属“护士”,“天天给他肚皮上扎针排铁,月月带着他去‘加油’(输血),不是体力跟不上,是心累,真累!”高大的浩仔爸哽咽道,“这些年,幸亏有负责的医生、热心的病友和长情的新快报,我们的勇气,全都依靠你们给予的力量。”

浩仔从10多岁起就参加过新快报的“许愿瓶行动”,拿到心心念念的礼物

时,他都笑得开心,“爸爸,有那么多人关心我,我一定要争气。”

浩仔爸告诉记者,如今儿子已参加工作,近年用于输血、排铁的费用,他基本可以自己承担。“医保待遇提高,家庭经济压力减轻了,我才能出来参加活动。”浩仔爸整理了情绪,眼里有光,继续说:“我们准备给孩子做基因治疗,希望他的体检能过关。”

浩仔和其他19名地贫患儿,在广州地贫家长会的关怀下参与了2024新快报“许愿瓶行动”。他们的心愿都被中国建设银行广州分行助力实现。昨日,在现场,得知电饭煲、洗衣机、小单车……已经“在路上”,小瓶代表欢欣雀跃,“太棒了!谢谢为我们圆梦的每个人!”

关注地贫筛诊治并重

义诊区域,人潮涌动。来自儿科、产科、血液科的专家教授现场科普地贫防治知识,并推出50个免费基因筛查名额和50个造血干细胞配型名额的便民服务,吸引年轻夫妻及患儿家庭前往咨询。

新快报记者看到,义诊区问诊台前一直人头攒动。在采血点,陆续有十来对年轻夫妻或情侣前来抽血筛查基因,当中有人正在备孕,有人准备喜结连理。“优生优育是建立幸福家庭的重要环节,查清楚自己的基因,未来要宝宝的时候,就能更小心谨慎。”一对准备领结婚证的情侣在免费筛查摊位上,挽起袖子,留下血清样本。对接受现场免费基因筛查服务的市民,南方医院将在结果出具后,通过医院App系统发送验单。

据了解,地中海贫血被世界卫生组织列为危害人类健康的6种常见遗传病之一。全球范围内,大约有3.5亿人为地贫携带者,而我国福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等长江以南省份地贫高发,其中广西、广东、海南发病率最高。

规律输血和充分排铁是重型地贫

的常规治疗手段。患者由于潜在的疾病和铁超负荷而经历严重的并发症和器官损伤。另外,传统的终身输血排铁治疗约需花费480万元,是绝大多数家庭不可承受的沉重负担。

为了“斩断”重型地贫的桎梏,来自清远的7岁女孩浩浩在父母带领下,到医院抽血配型,并在义诊摊位的免费基因配型区域留下初配样本。与他们同来的,还有她9岁的姐姐和3岁的弟弟。“浩浩出生没多久就确诊了重型地贫,一直在输血。看着孩子每个月都要扎针输血和排铁,身体也长得瘦小,挺心疼的。希望能通过亲缘供者配型成功,还浩浩健康人生。”妈妈欧阳女士对新快报记者说。



■市民主动筛查基因。

2 焦点

国内基因治疗“临试”陆续开展 超50例重型地贫患者成功“脱贫”

“听说,从自身抽取基因,经过‘编辑修饰’,再回输体内的‘基因治疗’能根治β重型地中海贫血。我们这些大龄患者都十分期待,特地跑过来向医生咨询。”家住广州白云区的阿佳和家住南沙的家豪,两位20多岁小伙子是多年病友,自打出生查出重型地贫,靠规律输血和排铁治疗维持生命。

“基因治疗”是广大患者看到曙光、普遍关注的新疗法。这项研究进展到哪个阶段?还有哪些新手段治疗重型地贫的症状?广东省地中海贫血防治协会会长吴学东、南方医院儿科主任医师冯晓勤向新快报记者一一作了介绍。

大龄“贫友”企盼基因治疗

没有特效药能治疗重型地中海贫血,进行造血干细胞移植是唯一根治的办法。但由于十多年前,地贫患者的骨髓移植难度很大,很多患者缺少同胞全相合供者。加上造血干细胞移植基本没有开展,很多像阿佳、家豪一样的成年重度地贫患者,错过了最佳移植机会。

阿佳、家豪均表示,随着年龄、体重增长,大龄“贫友”对输血量需求亦随之增长。他们往往面临血液供应紧张的困境以及因治疗带来的经济负担。

时至2019年5月,地贫基因治疗产品在欧洲率先上市。在我国,这方面的技术逐步通过医疗机构走进临床研究阶段,“编辑基因”、修饰造血干细胞重新回输患者体内,以治疗重度地中海贫血的基因治疗受到广大重型地贫患者关注。

“10岁以下造血干细胞移植最佳年龄,大龄患者移植风险大,不敢冒险手术,唯有寄望基因治疗这项前沿技术。”家豪向记者解释。

基因治疗如何运用在重型地贫治疗上?广东省地中海贫血防治协会会长吴学东介绍:“利用基因编辑系统,对患者的造血干细胞进行基因修饰,修饰后的造血干细胞回输到患者体内,通过自我更新和分化重建修饰细胞群体,可使红细胞恢复正常生理功能,从而缓解输血依赖型重型地贫患者的贫血症状。”

迈入正式临床治疗仍需时间

吴学东介绍,据医学文献记载,时至今日全国超过50例重型地贫患者从基因治疗临床试验中获益,成功摆脱重型地贫的输血依赖。

其中在广东,南方医院儿科、中山大学孙逸仙纪念医院各有一例儿童患者成功入选相关基因治疗临床试验治疗,都已经摆脱了输血,也不再需要服用排铁药物。在广西医科大学第一附属医院,2023年亦

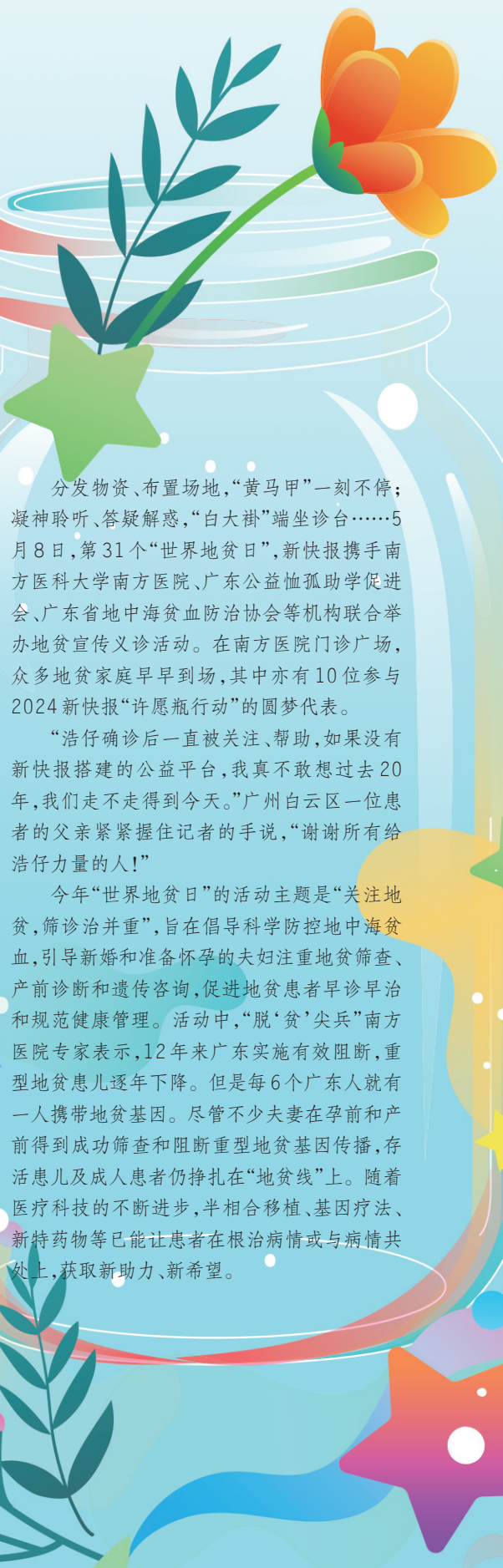
有21岁大学生通过基因治疗“重生”。基因治疗技术的临床应用,为广大不适合做造血干细胞移植的大龄重型地贫患者提供了一个新的治疗手段。

基因治疗距离真正成熟、迈入正式临床治疗,仍需一段时间。曾参与医院唯一一例基因治疗的冯晓勤表示,目前有3家公司经过国家药品监督管理局批准开展基因治疗药物的I期临床研究。基因治疗高昂的成本,国内临床试验名额十分有限,筛选条件也十分严格。“基因治疗环节当中,需要抽取患者本来的外周细胞。然后化疗,让身体‘免疫清零’,然后再输入重新编辑修饰的细胞。这个过程,对试验者的健康情况要求较高,其心肺功能、体内铁含量都要保养得很好才有机会选上。”冯教授表示,国内目前开展的临床试验,也有零星失败案例。由于实验量不算大,基因治疗暂未“成熟”,其副作用仍要经过长期随访去监测。“但就目前失败的案例来看,暂没有出现移植失败及并发症。”这成为广大重型地贫患者关注的原因。

做好护理就能与新疗法相遇

基因治疗真正“面世”前,大龄“贫友”还有哪些好方法减缓输血依赖?吴学东介绍,目前,“沙利度胺”“罗特西普”等药物逐渐应用,成功为符合用药条件的重型地贫患者减少了输血频次。“有的大半年输血一次,有的血红蛋白长期维持在90-100克,大大改善了患者生活。”

冯晓勤支招并勉励“贫友”们:“重型地贫治疗不仅为了让患者‘活着’,还要活得好。由于造血系统异常,也会影响到身体发育。对此,处于青春期的男生和女生都莫忘做好内分泌治疗,及时补给生长发育所需的内分泌元素,如性激素。医疗技术日新月异,新疗法未来也会不断更新换代,患者朋友一定要护理好自己,‘留得青山在,不怕没柴烧’,也能与新疗法相遇了。”



分发物资、布置场地,“黄马甲”一刻不停;凝神聆听、答疑解惑,“白大褂”端坐诊台……5月8日,第31个“世界地贫日”,新快报携手南方医科大学南方医院、广东公益恤孤助学促进会、广东省地中海贫血防治协会等机构联合举办地贫宣传义诊活动。在南方医院门诊广场,众多地贫家庭早早到场,其中亦有10位参与2024新快报“许愿瓶行动”的圆梦代表。

“浩仔确诊后一直被关注、帮助,如果没有新快报搭建的公益平台,我真不敢想过去20年,我们走不走得到今天。”广州白云区一位患者的父亲紧紧握住记者的手说,“谢谢所有给浩仔力量的人!”

今年“世界地贫日”的活动主题是“关注地贫,筛诊治并重”,旨在倡导科学防控地中海贫血,引导新婚和准备怀孕的夫妇注重地贫筛查、产前诊断和遗传咨询,促进地贫患者早诊早治和规范健康管理。活动中,“脱‘贫’尖兵”南方医院专家表示,12年来广东实施有效阻断,重型地贫患儿逐年下降。但是每6个广东人就有一人携带地贫基因。尽管不少夫妻在孕前和产前得到成功筛查和阻断重型地贫基因传播,存活患儿及成人患者仍挣扎在“地贫线”上。随着医疗科技的不断进步,半相合移植、基因疗法、新特药物等已能让患者在根治病情或与病情共处上,获取新助力、新希望。

■专题统筹:新快报记者 潘芝珍
■专题采访:新快报记者 李斯璐 潘芝珍
通讯员 李晓珊 谭婉霞
■专题摄影:新快报记者 王 飞

3 观察

广东90%重型地贫患儿 产前得到干预 是谁在紧守关口?

科学防控地中海贫血,引导新婚和准备怀孕夫妇注重地贫筛查、产前诊断和遗传咨询,促进地贫患者早诊早治和规范健康管理,是专家再三强调的防控办法。

据了解,2012年起广东实施全省地贫综合防控项目(下称“项目”),每年投入3500万元,支持粤东粤西粤北地区地贫项目建设和孕前、产前干预。通过“筛诊治”三关共同发力,全面实施的地贫防控工作卓有成效。截至今年,广东地区90%以上的重型地贫儿产前得到干预。

12年来广东重型地贫患儿逐年下降

“就广东省而言,倘若未进行防控,每年全省重型地贫新增人数占新生儿总数的万分之四、中间型地贫新增人数占新生儿总数的万分之16.5,地贫的高发会严重影响广东出生人口素质。”吴学东介绍。

为此,全省构建起婚前孕前筛查、产前筛查诊断、新生儿筛查的三级地贫防控体系,通过“筛”和“诊”,对重型地贫的发生竖起了“关卡”。

广东省围产医学会副主委钟梅表示,开展婚前、孕前及产前优生检查,通过医学干预措施阻止重型地贫儿出生是目前国际公认的有效防控地贫的首要措施和重要策略。“地贫筛查简单易行,通常包括血常规、血红蛋白分析等检查,若筛查结果提示‘可疑地贫’,需要进一步进行地贫基因检测,明确是否为地贫以及是哪一类地贫。”

吴学东介绍,多年来,广东不断优化孕前优生项目和地贫防控项目实施,为广大育龄群众提供更方便快捷的地贫干预服务,重度地贫患儿的产前干预率达到90%以上。

通过广东省地中海贫血防治协会,记者获悉目前广东省现存重型地贫患儿约2000人。而以南方医院为例,医院儿科2015年前每年有约300名重型地贫患儿建档,“项目”开展后,每年建档约30人,下降幅度明显。

而根治重型地贫的环节上,至2024年4月南方医院完成重型地中海贫血造血干细胞移植942例。广东省其他医院累计共完成地中海贫血造血干细胞移植1500例左右,重型地贫队伍成功“减员”。

加强地贫防控离不开各界共同努力

有目共睹的地贫防控成果背后,是哪些力量在推动呢?吴学东语重心长地表示,加强地贫防控,离不开医生、个人和社会共同努力。

据了解,我国福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等长江以南省份地贫高发,其中广西、广东、海南发病率最高。

针对该“地域性”情况,国家卫健委在南方医院建成“全国地中海贫血防控协作网办公室”。这张“网”,由国家卫健委从广东、广西等10个地贫高发省份中,遴选出101家医疗机构组建全国协作网。协作网络办公室的作用是进一步发挥优质医疗资源辐射带动作用,推进落实防控、诊疗、协作、保障、病例登记和科学研究。

此外,有一群“地贫家长”亦长年托举起倡导预防地贫的宣传和科普。来自广东省地中海贫血志愿者服务总队的何淑娟,身兼广州地贫家长志愿服务队队长。她在长达30年来带领一众来自地贫家庭的患儿家长,致力宣传筛查地贫基因的重要性。“我们有许多志愿者,背包里长期放有厚厚一叠‘预防地贫宣传单’,一有机会,就向身边人宣传婚检、孕检的重要性。”

这群志愿者们还感染许多社会热心人加入到关爱重型地贫患者队伍,他们携手为家庭筹集善款和物资,积极宣



■广东省地贫志愿者服务总队一直致力向公众倡导、普及地贫防治知识。