

寻找“柠檬宝宝”，给予更多援助

壹点公益联合阿里健康公益启动关爱行动，符合条件的欢迎报名

连日来，齐鲁晚报·齐鲁壹点关于“柠檬宝宝”的报道引发关注，很多人了解到这类罕见病群体，也有患者寻求帮助。为了调动更多社会力量关注“柠檬宝宝”群体，通过社会力量在饮食和治疗层面给予患者群体帮助，壹点公益联合阿里巴巴公益、阿里健康公益共同发起守护“柠檬宝宝”行动，共同解决“柠檬宝宝”普遍面临的特医配方粉“购买难、负担重”问题，同时为更多有需要的群体提供资助。

“柠檬宝宝”是甲基丙二酸血症(MMA)和丙酸血症(PA)患儿的别称，属于罕见病里面发病率较高的一种代谢类疾病。济南市妇幼保健院副院长邹卉介绍，这属于常染色体隐性遗传病，如果孩子父母是携带疾病基因的正常人，那么有1/4的概率会生出“柠檬宝宝”。近年来，随着串联质谱筛查的普及，有更多的甲基丙二酸血症的孩子被筛查出来。尤其是在山东地区发病率更高一些，多出有些地区一倍以上。

采访中，很多家属提到，确诊之后，除了服药接受治疗外，患者的日常照料成为重点和难点，尤其是部分严重症状患儿还需要使用特医奶粉。“孩子必须吃特医奶粉，我们要找人从国外代购，价格贵不说，还经常买不到。”一名“柠檬宝宝”患儿家属说道。与这位家属所说情况一致，记者了解到，因为“柠檬宝宝”数量有限，特医奶粉的供给并不顺畅。“市面上还没有国产的特医奶粉，大家平时主要靠‘海淘’购买。”这种特殊奶粉，价格较贵，患者需要终身食用，对家庭经济负担较重。

阿里健康公益相关负责人表示，为此，阿里巴巴公益、阿里健康公益联合病痛挑战基金会、壹点公益联合升级“柠檬宝宝关爱行动”，持续联动权威医疗机构、头部医疗专家、特医奶粉生产企业等多方力量，旨在为17种遗传



“柠檬宝宝”丹妮非常喜欢运动，这是她正在小跑步机上跑步。

代谢类罕见病患儿提供医疗服务援助、经济援助、特医奶粉保供、饮食管理支持等公益服务，帮助患儿早发现、早干预，加强日常管理，避免急症发生。

据了解，本次升级援助内容包括特医奶粉供应保障、医疗援助、经济援助等，为患儿提供日常治疗所产生的住院费、药物费、特食费等相关支持，同时支持多学科会诊相关费用，帮助柠檬宝宝及更多罕见遗传代谢病患儿早发现早干预，并最大程度进行规范化治疗。项目同时提供柠檬宝宝饮食计算器，帮助家长管理好孩子的饮食、减少酸中毒的发生，让罕见遗传代谢病“管得好，好管理”。

如果您是“柠檬宝宝”或罕见遗传代谢病患儿家属，或者您身边有类似患儿，都可以报名加入本次守护行动中。我们郑重承诺，对收集到的信息进行严格保密。

“柠檬宝宝”关爱行动

联系电话：0531——85193041、17753342076

援助热线电话：4000408772 转801

项目服务微信：15801144189 (病痛挑战基金会联系方式)

行动升级援助17种疾病：
精氨酸酶缺乏症、瓜氨酸血症、同型半胱氨酸血症(注：遗传性)、HHH综合征(高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症)、枫糖尿症、N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症、酪氨酸血症、婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravel综合征)、半乳糖血症、糖原累积病(I型)、戊二酸血症I型、异戊酸血症、甲基丙二酸血症、丙酸血症、极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、长链-3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症(及长链-4-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症)

延伸阅读

据妇幼保健院相关专家介绍，2023年，山东省“柠檬宝宝”发病率约为1/5500，远高于全国的发病率，同样高发的还有河北、河南等地。对此，相关专家介绍，主要原因是基因差异。

一经确诊，终身治疗

“柠檬宝宝”虽然是甲基丙二酸血症与丙酸血症的统称，但它们本质上是两种疾病。据悉，丙酸血症发病概率相对较低，2023年，山东省丙酸血症发病率仅有1/235184。大多数“柠檬宝宝”患有甲基丙二酸血症，根据山东省妇幼保健院儿童保健科主任牛婷婷提供的数据，2023年，山东省的发病率大约为1/5500。虽然发病率不同，但患两种疾病的患者都需要终身用药。

潍坊市妇幼保健院儿童保健科副主任遗传代谢病门诊主治医师裴薇表示，在潍坊市地区新生儿串联质谱筛查的48种罕见遗传代谢病当中，甲基丙二酸血症和丙酸血症两类疾病，占比50%以上。目前代谢病门诊接诊的患儿已有100多例，发病率约在1/4000。

“这种疾病，一经基因确诊，需要终身治疗。”临沂市妇幼保健院儿科三病区(内分泌遗传代谢科)主任医师丰炳峰介绍，一般门诊确诊患儿治疗给予大剂量维生素B12(羟钴胺)肌注治疗，食用特殊配方奶粉，定期来院检查血串联质谱、尿液有机酸、同型半胱氨酸、肝肾功能、血常规、血氨、乳酸等检查。

发病越早，症状越重

统计数据显示，近年来，甲基丙二酸血症在全国发病率约为1/15000，而2023年，山东地区的发病率约为1/5500，该疾病的发病率是否在全国范围内存在差异?对此，牛婷婷表示，山东、河南、河北等地的患病率确实高一些。

记者了解到，自2010年开始，山东省各地陆续开展新生儿串联质谱筛查，这是尽早发现甲基丙二酸血症与丙酸血症最有效的方式。当检测报告出现异常时，医院会将新生儿召回继续做相关检测，最后通过基因学诊断是否患病。如果新生儿在发病之前被检测出患甲基丙二酸血症或丙酸血症，治疗及时妥当的患者可以正常生活。

济南市从2010年开始做串联质谱筛查，可以一次性检测血液中的几十种代谢产物，通过这些代谢物的检测，能够早期发现甲基丙二酸血症。济南市妇幼保健院副院长邹卉介绍：“我们几乎每年都能够新确诊20—30个甲基丙二酸血症的孩子，从2011年至今，我们从40万例新生儿筛查中确诊了将近200例甲基丙二酸血症。”

关于“柠檬宝宝”的发病时间，记者采访了解到，在临床中，大约有三分之一的孩子是在新生儿时期发病，其他孩子则是在某些特殊条件下发病，如严重的感染、创伤等情况。总体来说，发病时间越早，孩子们的症状就越重。本组稿件及图片 王倩 刘桂斌 杜春娜 徐晓磊 秦聪聪 韩虹丽 姜曼 于晓雪 济南报道

「柠檬宝宝」这些地区发病率远高于全国

淄博“好女儿”郭素卿入选“中国好人” 十余年尽孝，她为父亲点亮爱的天空



吴昱 淄博报道

近日，中央文明办发布2024年第二季度“中国好人榜”，淄博市推荐的郭素卿上榜，获评“孝老爱亲好人”。面对采访，郭素卿笑盈盈地说道：“我觉得没啥呀，这本就是我的应该做的。”

郭素卿是淄博市周村区永安街道朝阳馨居小区的一位普通居民，但街坊邻里口中的她并不普通，她是邻里们赞不绝口的“好女儿”。

事情回到2011年秋天，郭素

卿的父亲突发脑梗后转成脑溢血，病情严重，前后4次转院，两次进ICU重症监护室，5次下达病危通知书，淄博武汉两地医院辗转不停，将近一年时间都在医院度过。

前期郭素卿的父亲在武汉住院的三个多月时间里，医生多次表示老人的脑细胞坏死液化是不可逆的，老人左半身肌力为0，说明左半边身体几乎不能动了，可能造成永久性半身不遂，能保住生命已经万幸。

于是，郭素卿弟弟四个和郭素卿爱人、堂弟六人在医院每天三班轮班照顾半身不遂的父亲，除了基础的陪护以外，还给老人按摩康复。功夫不负有心人，在郭素卿弟弟们的耐心照顾下，老人的脚趾竟然微弱地动了动，这让

医生都觉得非常不可思议，表示是个奇迹。

因为家中子女、亲戚朋友多数在淄博，2012年春节前，郭素卿的父亲转回到淄博市中医院继续康复治疗。但新的问题摆在眼前，姐弟几个都有工作，于是打算请个护工照顾父亲。郭素卿沉默了许久后，决定辞职照顾父亲，她说：“请个护工照顾咱爸，我也放心不下，还是我来照顾吧，咱爸的脾气只有咱几个懂。”

就这样，郭素卿辞职后把父亲接到自己家中来，为了方便照顾，郭素卿索性买了个折叠床，放在父亲的床边，日夜陪着父亲，照顾他。除此之外，郭素卿每天变着样给父亲做饭，她说：“父亲最爱吃香椿芽和榆树钱，这两种食物都是春天吃才新鲜，父亲岁数大

了想吃点可口的。”于是郭素卿直接去山上挖来树苗种在自家的院子里。她还说：“我父亲一直都喜欢看书，但现在眼睛花了，看不清字，身体也不方便，没事时我就读给他听，给他解闷，我也能学习学习。”十余年来，郭素卿足足读了百十本书……

每日给父亲做饭、按摩，带父亲出去遛弯，郭素卿十余年的生活一向以父亲为主。

“有没有后悔过?”郭素卿真诚的笑容挂在脸上说：“这有啥后不后悔的，父亲养我小，我养他老，这是我们当子女应该做的。我最应该感谢的还是我的丈夫，能支持我并且陪伴我这样做。”

郭素卿有个女儿，从父亲生病后，郭素卿整日照顾老人，她的女儿经常自己在家照顾自

己，但学习成绩一直不错，放假时候也会跟着郭素卿一起来照顾老人。

郭素卿的弟弟用这样一段话评价他的姐姐和姐夫：“羔羊跪乳，乌鸦反哺。十年相守，三千日夜，雪下了又融，草青了又黄，你不分朔望，悉心照顾，为人子，得乎顺乎，大尊尊亲，鬓已成斑。一个家，两双肩，三代人，接续孝道，传承家风，你是暗夜中最亮的星。”

事实证明，一个人的爱心、孝心会感染更多的人，带来正能量。当问及郭素卿被评为“中国好人”后的感想，她还是用最朴实的笑容说：“我觉得做了最基本的，照顾自己的父亲是当子女应该的。”百善孝为先，郭素卿用最朴实、最简单的行动温暖着平凡的生活。