

终生靠“特食”存活,美食可致智力急剧减退或死亡 96名罕见病患者请求被医保

邹明(化名)一直骗儿子说,等他长大了,就可以吃爸爸的饭了。

因为儿子不能“食人间烟火”,天生缺乏苯丙氨酸羟化酶,人体肝细胞中一种将苯丙氨酸转化为酪氨酸的高分子物质,这让他终生不得不靠“特制食物”存活。

一旦特食断供,就会自虐,所有的毛发、皮肤白化,汗液呈特殊的鼠尿臭味,全身肌肉不停地抽搐,智商低于50,深度智力孱弱,变傻变呆直至死亡……

这是种被称为苯丙酮尿症(PKU)的罕见病,全球发病率为1/15000,我国要高一些,为万分之一。在淄博,目前筛查出的PKU患儿就有96例,高昂的治疗费用让家长期盼早日能纳入医保。

本报记者 刘晓



一名PKU患儿正在进餐。因为不能接触正常食品,所以只能单独在一个桌上吃饭,而且食量要很精确。(家长供图)



一名PKU患儿家里摆满了特食。(家长供图)

链接

多地已将PKU纳入医保

- 北京:对于北京户籍且出生在北京的PKU患儿,政府定额定量提供蛋白粉到6岁。
- 山西:设立治疗基金,为筛查后确诊的PKU患儿提供3万元特殊食品,36次免费检测。
- 项目:希望花开基金专注于PKU群体开展救助活动,对PKU家庭一次性发放救助金5000元,但救助能力有限。

其他省份

省内

- 潍坊:在全国率先推出《PKU患儿特殊食品补助发放与管理办法》,规定2014年1月1日起,按每人每年20000元的标准为6-18岁的PKU患者提供免费特食(0-6岁已有免费治疗的规定)。
- 青岛:PKU患者,青岛市政府终身全免治疗。
- 临沂:推出PKU患儿特殊食品补助发放与管理办法,并于去年将其纳入医保。
- 泰安:PKU患儿已纳入医保,0-6岁按量免费发放奶粉,6-18岁使用医保报销。
- 烟台:财政部门为7-18周岁的PKU患者提供每人每年20000元的医疗补助金(0-6岁已有免费治疗的规定)。

本报记者 刘晓 整理

出生三天就被确认一生只能吃特食

小涛(化名)是八个月大的孩子,出生三天后被确诊为经典型苯丙氨酸羟化酶缺乏症,成了PKU患者。

这一下让爸爸、妈妈懵了。经过医生一番解释,他们才知道孩子得的病有多罕见和危险。

苯丙酮尿症(PKU)是一种常染色体隐性遗传疾病,主要临床特征为智力低下、精神神经症状、湿疹、皮肤抓痕征及色素脱失和鼠气味等,脑电图异常。

幸运的是,PKU是近7000种遗传病中少数几种可以有效治疗的。由于患者体内缺乏一

种酶,无法代谢苯丙氨酸,而所有含蛋白质的食物里,几乎都含苯丙氨酸,因此治疗的唯一办法就是让孩子食用进口的无苯丙氨酸特制奶粉和用各种植物淀粉制成的低苯丙氨酸特殊大米,并且终生食用,同时定期接受体内苯丙氨酸血浓度测试。否则,将出现脑组织损伤和不可逆转的智力发育障碍。

目前,只有爸爸、妈妈、奶奶知道小涛的病情。“爷爷本来身体就不好,所以没告诉他。在家给孩子喂饭时,也不能表现得太明显,毕竟孩子现在还小,

不会自己去要什么东西吃,给他喂什么就吃什么。其他亲友更是不了解。”小涛妈妈说。

八个月来,小涛妈妈每天都小心翼翼,定时定量给孩子喂饭,丝毫不敢松懈。

“想着以后孩子大了,要上幼儿园,听QQ群里一些朋友说,公立幼儿园是不收我们这样的孩子的,除非有很好的关系。我们都是普通家庭,孩子以后上学怎么办?上学吃饭怎么办?”小涛妈妈精神压力很大,经常忍不住自责,“是我对不起孩子。”

养大成人,至少多花40万

小涛妈妈早早准备了电子秤,因为随着孩子长大,所有食物的蛋白质含量要精确控制,因此不仅要记下一些食物的营养成分含量,而且要单独称重,单独做。“只要是PKU的家庭,都少不了电子秤;只要是PKU的父母,几乎能把食物的营养成分背得滚瓜烂熟。”

现在,小涛的特制奶粉和蛋白粉一个月就要花费2000元左右,“随着年龄的增长,这个数字还会往上涨。”

据了解,以一个3岁PKU

患儿为例,一个月的食量为特制奶粉7-8桶(按一天80克计算),一桶120元;蛋白粉5-6桶(按一天20-30克计算),一桶180元;大米一袋(1公斤)58元,面粉一袋(1公斤)14-18元;面条粉15元左右;水饺粉20元左右。因为饮食的原因,孩子身体抵抗力比较差,有时还需要补充些微量元素,每月开销将近3000元。

随着孩子长大,就意味着花费更多。“普通的大米一斤两三元,而特制的大米价格每斤

15-25元,这样算下来,我们把孩子抚养到成人,要比其他孩子多花40多万块钱。”说起这些,一个患儿的家长邹明就流眼泪,“用特制面粉做的馒头很硬,孩子有时不愿吃,但没办法,等他饿急了,不得不吃。”

邹明说,“有一次电视里的小朋友都在说自己的梦想,儿子突然说我想赶紧长大,因为长大就可以吃爸爸的饭了。”为了哄孩子吃饭,他一直骗孩子说长大了就可以吃爸爸能吃的饭了。

放弃治疗后,14岁孩子智商只有6岁

一些恶性PKU患儿还需要药物来辅助治疗。盐酸沙丙蝶呤片,俗称“科望”,一种治疗苯丙酮尿症的特效药,300元一片。一个6岁的孩子,根据病情的不同,每天的用量为1-4片。

“因为药价太贵,很多家长不得不放弃治疗,眼看这些孩子慢慢变傻直至死亡。”邹明说。

记者获悉,淄博市自2000年开展新生儿筛查以来,共发现96名PKU患儿,其中不少患儿家里不富裕,每年3万-10万的治疗费,让很多家庭放弃了

治疗,目前仅有52个家庭还在坚持,相互鼓励。

在坚持治疗的孩子中,最大的一个已经14岁,他跟其他的孩子一样聪明,在班里学习成绩名列前茅;相比之下,与他同样大的一个孩子,因为父母被迫放弃治疗,现在智商只有6岁,而且经常打砸东西,连自己的父母和邻居都打。放弃治疗,意味着孩子面临的是痴呆、变傻,慢慢死亡。

在实际生活中,PKU患儿还面临着来自社会的压力。“刚

去幼儿园,老师担心孩子会吃别人的饭,让他自己在一张桌子上吃饭。我又担心这样会让孩子觉得自己特殊,就跟老师商量,坐到一起用餐,平时不断提醒儿子,不能吃小朋友给的食物。”邹明说。

4岁的PKU患儿花花(化名)则因为幼儿园不准家长接孩子回家吃饭,不得不放弃上学,现在一直在家。“我们希望整个社会都正视这个群体,改变从了解开始,关注这少数人的幸福。”花花的爸爸说。

生产特食的企业少,价格很高

“作为苯丙酮尿患儿的家长,我们经历了喜得子却告以病的沉重打击,面临着高昂费用无力承担的无奈、面临着对孩子未来面对种种生活、学习、婚姻、生子中遇到的问题感到茫然,看着孩子天真无邪的笑脸,看着他们吃的与众不同的食物,眼泪已经流干,但我们没有放弃,也不能放弃。”今年1月10日,淄博的96名患儿家长联名给市长写信。

因为PKU病人少,生产特

食的厂家非常少。“现在淄博市甚至山东省都没有一家PKU特制食品生产企业。”邹明说。

“国外很多厂家都在生产特制食品,制作工艺并不复杂,但国内市场较小,又缺少扶持政策,厂家生产积极性不高。”淄博市妇幼保健院专家介绍。

这造成特食价格昂贵。单纯用来维持孩子生命的氨基酸营养粉、特殊蛋白粉等,每个患儿每年的花销就3万-6万元,而另外一种BH4缺乏型的孩子

花销更高。

目前,淄博仅有淄博市妇幼保健院出资为0-3岁的PKU患儿提供免费奶粉等补助,医院的压力也很大。

淄博市妇幼保健院儿保科主任董丽萍说,“每年五六万元的‘灾难性支出’对一个普通家庭来说很难,这些孩子其实和其他孩子都一样,他们也聪明可人,没什么不同。摆在医生和患者家长面前的难题就是昂贵的治疗费用。”

我省还没有统一纳入医保

“我们96个PKU家庭共同建议淄博能够像其他省市地区一样,将苯丙酮尿症治疗相关的特殊食品、检查等费用纳入财政或卫生等相关部门,以发放救助金或救助食品的形式对PKU家庭进行救助,或由人社局、卫生厅将我市患儿特殊食品及检查费用均纳入医保,推行医疗报销政策。”家长们在给市长的信中说。

“2013年卫生部将儿童苯丙酮尿症等纳入大病保障试点,但淄博乃至全省均未有针对PKU的统一的医保政策,我省只有个别市出台了相关的政

策。”董丽萍介绍,“如果能够纳入医保的话,报销比例应该在70%左右,将大大减轻这些家庭的负担。”

在我省,临沂、泰安、潍坊、烟台等市已出台相关政策,对不同年龄段的PKU患者采取发放免费特制奶粉、救助金、列入医保报销等措施。

今年山东省两会上,不少政协委员提出对PKU患者0-18岁所需特食,由政府全额资助,并纳入地方政府财政预算。“能否让市财政部门、卫生部门等联合,设立一个专项基金,可以对孩子进行救助,同时

将该病纳入医保范围,减轻家庭的负担。”淄博市政协委员黄晓玲建议。

“我们的精力很有限,要忙着给孩子挣钱买特食买药,还要为孩子找一个好的学习生活环境。”患儿家长李女士说。

龙大冷鲜肉专卖店
加盟开店支持10000元
投资少 收益快 免收加盟费
加盟热线: 0635-2921308