



因为血脉相连,罕见病儿童父母跟孩子一起在煎熬中坚持

# 再苦再难我陪你,你的未来在哪里

对于苯丙酮尿症(PKU)患儿来说,如果放弃治疗,会发生什么?

随着年龄的增长,他们的智商会慢慢降低,出现深度智力孱弱;他们可能会出现自虐倾向,身上所有毛发、皮肤逐渐白化;他们的全身肌肉可能会不停抽搐,然后变傻变呆直至死亡。对于这群“不食人间烟火”的孩子来说,因为体内缺少一种酶,终生不得不靠“特制食物”存活,有的甚至还要依赖高价药物维持。对他们而言,吃顿正常的饭就是奢侈。

本报记者 刘晓

## “孩子六岁了,从未吃过我一滴奶”

“小林(化名)三岁多上幼儿园,今年六岁。孩子自出生没有吃过妈妈的奶。”爷爷告诉记者。

据了解,因为患病,小林上学也曾一度遇到困难,也被一些学校拒绝过。“因为幼儿园多是吃集体饭,了解这种病的老师并不多,我们对外只能说孩子对蛋白质过敏,所以每天把孩子接回家吃饭。”说到这里,小林的母亲一度哽咽。“真的是太难太难了!”

为防止小林乱吃食物,父母从没为他买过任何零食,甚至连肉也很少买。“每次出门走亲戚

朋友,我们都是提前把特制大米做好,炒菜时也尽量放些肥肉,因为含蛋白质比较少。孩子只能吃一些特食,喝点特奶,跟着我们吃一些蔬菜,普通鸡蛋对孩子来说都是奢侈品。”小林母亲说。

随着年龄增长,小林对特食的需求也不断增大,但小林父母并没有抱怨多少。“孩子算幸运的,毕竟几千种罕见病中能治疗的不是很多,孩子是经典的苯丙酮尿症,身体的耐受范围稍大一些。我们尽量为孩子争取,毕竟我们不可能跟孩子一辈子。”

## “食物含多少蛋白质,我已烂熟于胸”

100克的特制大米,50克的芹菜,30克的花生,80克的苹果,50克的特制奶粉,这就是小林的午餐“菜单”。每一样食物都要经过精确计算,既要满足孩子每天的热量和蛋白质需求,还不能超过孩子身体所能承受的苯丙氨酸含量。

“每个孩子身体对苯丙氨酸的耐受值都不一样,小林的耐受值现在控制在300毫克,每次吃饭都需要精确计算。吃多了,会影响智力,吃少了又影响身体发育。”小林母亲表示。

而日复一日的付出,让小林母亲还练就了一项“绝技”,

随便说一种食物,她都能很快回答出含有多少蛋白质和苯丙氨酸。

记者在采访中发现,每一个苯丙酮尿症患儿的家中都有一件必不可少的物品,那就是电子称。孩子们的父母每天都在和食物“赛跑”,为孩子“抢救”智力。

为了不影响孩子的成长,仅八个月大的小涛(化名)的妈妈也早早准备了电子称,对孩子所有食物的蛋白质含量进行绝对控制。“为了更好照顾孩子,我们只能这样做。”小涛母亲说。

## “长大了就好了,我能骗他一辈子吗”

苯丙酮尿症作为7000多种罕见病中为数不多可以治疗的一种,虽然步履维艰,但很多家长依然满怀希望。“虽然得了罕见病,但我们还会坚强的生活下去,为了孩子。”一位患儿家长说。

因为不想让孩子成长受到影响,一些家长不得不用一些“善意的谎言”来隐瞒真相。“有一次看电视小朋友们都在说自己的梦想,儿子突然说也想赶紧长大,因为长大就可以吃爸爸做的饭了。”为了哄孩子吃饭,小付(化名)的父亲编

下了这个谎言。因为药物和特食昂贵,很多家长不得不放弃治疗,眼看孩子慢慢变傻直至死亡,他们痛苦地笑着陪伴着孩子。

而不足一周岁的鹏鹏(化名)更是被“藏得严严实实”,因为孩子爷爷患有心脏病,所以其父母并没有把孩子患病的消息告诉他。“爷爷本来身体就不好,在家给孩子喂饭时,也不能表现得太明显。好在孩子还小,不会要东西吃,喂什么就吃什么,其他亲友更是不知道。”鹏鹏母亲说。



一位苯丙酮尿症患儿正在吃饭,食物是用特制面粉和萝卜丝做成的烙饼。(家长供图)

## “虽然步履艰难,但我也会拯救你”

虽然也有一些救助项目在各地陆续开展,然而由于缺少完善的罕见病救助体系,以及社会广泛存在的对罕见病的忽略,给这群孩子的生活带来很大困难。

据了解,世界卫生组织将罕见病定义为,患病人数占总人口的0.065%~0.1%之间的疾病或病变。约有80%的罕见病由于遗传缺陷引起。中国人口基数大,按比例推算,各类罕见病患者人数众多。

然而,我国目前并没有一部完整的关于罕见病的法案,为罕见病儿童救助设置了障碍。“没有统一的标准,各地的

救助也就零零散散。一些项目虽然给这个群体带来了好处,但总归缺少法律上的支持。”长期从事罕见病研究治疗的淄博市妇幼保健院医生董丽萍表示。

而对于罕见病的宣传、罕见病治疗药物、食品的研发等就更显的杯水车薪,治疗苯丙酮尿症的特食全国仅有几家生产,药物更多需从国外通过私人渠道进口。

“虽然每年要花掉数万元的治疗费用,但我们仍然会坚持,再苦再难,我们也会拯救我们的孩子。”说到这里,患儿家长李华(化名)已泣不成声。

记者手记

## 关注罕见病 让爱不罕见

瓷娃娃(成骨不全症)、月亮孩子(白化病)、不食人间烟火的孩子(苯丙酮尿症)……这些美丽名字的背后,都有一个共同的名字——罕见病。

据淄博市妇幼保健院统计,淄博目前筛查出的苯丙酮尿症患儿有96例,年龄在0—15岁之间,坚持饮食治疗(50人)和药物治疗(2人)的仅52人。

“这种病什么时候才能纳入医保?”患儿的父母们“强忍伤痛”,每天在盼着、等着。然而至今为止,这个答案在淄博依然尚未可期。

每一个新生命,都是一个精灵。无所谓瑕疵,更无所谓遗憾,他们来到这个世上,理应受到每一个人的尊重。

新的采访本的第一页,我留给了这群孩子。不只希望他们开始新的生活,更希望整个社会对他们的认识和接纳也开始新的一页。接触这个特殊群体一个月来,最大的感触就是虽然生活充满苦难,但他们却依然乐观坚强。

“我们现在还年轻,还有能力,虽然说起来满眼都是泪,但我们还在努力!”采访中,一位患儿母亲曾哭着对我说。

也许,“不抛弃、不放弃”对他们来说比任何人都更显重要。但支撑他们的,除了孩子,还有整个社会对他们的接纳和尊重。我身边的朋友不少,却鲜有人知道什么是苯丙酮尿症,对罕见病更是知之甚少。患儿家长的“微保护”不无道理,不愿意去过多介绍孩子的病情,甚至不愿意让孩子去上学。在这些事情的背后,社会需要反思,他们需要的到底是什么。

当我们真正去了解一个群体,关爱一个群体,尊重一个群体时,才会形成一股强大的生命力,才会“生长”出奇迹,才能“流淌”出力量。在罕见病面前,让爱不罕见!



一位苯丙酮尿症患儿家中购买的特食。(家长供图)

# 满足全方位个性需求 东风标致308S预见未来

随着国内汽车市场逐渐成熟,消费者对于个性的追求也越显突出,对于张扬的年轻消费者来说,一款充满运动气息的钢炮无疑是最好的选择。随着汽车智能运动时代的到来,消费者的需求紧跟着时代的步伐逐渐提高,老牌王者终将为当红小鲜肉让路。在这样的局面下,一款即将上市的“超级智能运动型车”及时赶到。它高效节能、外形炫酷动感、品质出众且科技强大,将成为满足消费者与时俱进的最佳选择,它便是——东风标致308S。

在这个超级智能运动时代,

运动不仅代表驾驶的快感,也代表着视觉上的冲击,东风标致308S用“热血的”T+STT高效动力平衡国内消费者对于拥有强大动力和更低油耗的双重需求,并用炫酷动感的外观搭配“嗨爆的”绝赞视野展现着自己独一无二的运动个性。

作为“王牌钢炮”,首先动力表现就必须无可挑剔,但随着环保节能的普及,一款合格的动力总成不仅要拥有强劲的输出,还需要完美的节能表现。东风标致308S搭载1.6THP和1.2THP两款涡轮增压发动机,其中1.6THP涡轮增压发动机

机拥有123千瓦,245牛·米的超强数据,配合轻量化车身,它将在实际驾驶中发挥出最大潜能,满足你对激情驾驭的追求。而1.2THP发动机更是拥有“小T大作”的超能力,动力输出超越主流1.4T发动机水平。

如果只有超强动力,怎么能玩转超级智能运动时代呢?是的!超级智能也是东风标致308S的独家奥义!随着科学技术的迅速发展,汽车厂商将诸多科技装备统统塞进了车内,但消费者要的并不是冷冰冰的电子科技,他们真正需要的是懂得自己驾驶需求并能够带来

便利、安全的人性化体验。拥有“我要的”i-Cockpit唯我座舱与“超拽的”极智装备的308S就能满足你的严苛需求。

在以驾驶者为核心的设计理念下,“我要的”i-Cockpit唯我座舱以极简设计理念打造绝佳的操作半径,灵动多功能真皮方向盘,集操控、手感等多种优势为一体,配合智能炫彩高位组合仪表,高位人性化设计让视野加高,尽享激情操控之余让安全驾驶更有保障。如果你玩过iPhone,那么308S的9.7吋超大触控屏幕一定让你迅速找到熟悉的感觉。这款超



大触控屏幕在功能上高度集成,驾驶者可完成对空调、多媒体、行车电脑、导航、设置、网络、蓝牙电话等7大功能的设置操作,读取信息方便、反应灵敏、触感舒适,让科技触手可及。