



谁来救救 脆弱的生命

济南“罕见病”患者人群调查

本报记者 郭静

22岁的林华(化名)风华正茂,但是却身患一种罕见的肝豆病。如果不治疗,几年内就会丧生,如果想维持生命,只能终生服药。该病发病率只有十万分之一,山东是高发区,发病率达到十万分之三。而类似这样的罕见病,预计济南有数千名。这些罕见病患者很少为人所知,对他们的救治也一直是医保制度的真空。谁来救救这些罕见病患者?近日,记者对此进行了调查。

▲可爱的孩子并不知道自己是一个瓷娃娃。(资料片) 王奕鸥 提供

肝豆病患者——

挣扎地活着,等待奇迹出现

“我吃顿饭……比……干一天……活儿还累。”12月7日下午,在济南市历城区南部一山村,记者见到肝豆病患者林华时,他费力地说。

林华身材高大,鼻子上戴一副眼镜,文质彬彬。只是双手不停地抖着,走路时腿脚也不灵便。由于饮食中携带的铜离子无法排出体外,长期积淀后,眼睛里面都透着绿色。

在他生命垂危之际,父母带他到安徽一家专科医院去治疗,“50天的时间,天天打针吃药,后来控制住了。”他的父亲林家海(化名)介绍。

这是一个普通的农家,虽然家具简陋,但是整洁干净。“这个孩子就是我们的一心病,这辈子肯定得放在他身上。”林家海说,13年前,本来活泼聪明的林华突然腿疼发肿,后来查血时发现肝脏有问题,后经省立医院检查确诊为肝豆状核变性。

“当时医生就说这是种罕见病,很难治疗,需要终生服药,孩子活不长,顶多活到18岁。”林家海说。倒是林华不太在意,他还记得医生的那句“断美丽的“瓷娃娃”——

为“瓷娃娃”们奔走呼号

说到罕见病,患有脆骨症的“瓷娃娃”济南女孩王奕鸥却走了一条更不寻常的道路。

28岁的她清纯秀丽,但是不到120厘米的身高,还有蓝蓝的眼睛,显露了她患有罕见病的特征。“骨折过六次,痛不欲生,但是还是得活下去,为了更多像我这样的人。”目前她是“瓷娃娃关怀协会”会长,为了所有的罕见病人而奔走呼号,募集资金,成立爱心基金会,救助那些不堪重负的罕见病患者。

“我能理解那些无药可治的病人,那是绝望的境地,我更能理解那些明明有药可治但却治不起的人,那更是

绝望中的绝望。”

2007年发起成立“瓷娃娃关怀协会”,在王奕鸥看来还有另外一个目的,“罕见病患者由于人少,比较分散,所以最可怕的是孤独和恐惧感,如果能让大家知道还有这么多同样命运的病友,可能战胜病魔的信心会更强。”

2008年开始,奕鸥辞去了月薪3000多元的稳定工作,开始全职做瓷娃娃关怀协会的工作。通过网站和各大医院的医生,目前,王奕鸥和她协会里的伙伴们已经联系到全国各地500多名“瓷娃娃”,通过各种帮扶,重新点燃了“瓷娃娃”们生活的希望。

“很多人不是没钱治疗,而是没钱治疗。”林华认识不少肝豆病病友,济南就有八九个。其中有两个跟他差不多年龄的今年已经去世了,其中一个是没有钱治疗了,病情发作而死。还有的病友自杀了,有一个30岁左右的女性,已经怀孕,但查出患有肝豆病,丈夫逼着她离婚,她就跳楼自杀了。

他说,如果能有钱治疗,如果能得到社会的关爱和温暖,这些人是不会死的。

“真希望这种病能纳入大病救助中。”林华无奈地说。

12月14日,林华接到济南市慈善总会的通知,让他前去历城区慈善总会申请救助资金。但是结果让他很郁闷。历城区慈善总会工作人员称他需要申请大病救助,而大病救助的费用今年已经发下去了。

“我写了很多信,给一些慈善机构和政府部门,回音不是很多。”林华失望地说。

郭女士也不断给各个部门写信,她甚至不断寻找病友,联名上书,期望引起政府部门的重视。她最期望得到回音的是济南市人社局。“希望能研究出台新的医保政策,把罕见病这一块也纳入到大病救助中去。”但迄今为止,两个多月了,该单位没有任何回音。

期待制度 温暖他们

呼声

郭女士自嘲几乎成了肝豆病的半个专家。“两个孩子都患有这种病,大的才7岁,小的两岁多,自从去年查出来后,我的生活重心全部变了。”

让她略感欣慰的是,肝豆病是少数几种治疗效果较好的遗传代谢病。只要坚持服药,病情就能得到控制,但是一旦停药,后果就不堪设想。这让这个家庭在看到希望的同时,也承担了巨大的经济压力。

郭女士也不断给各个部门写信,她甚至不断寻找病友,联名上书,期望引起政府部门的重视。她最期望得到回音的是济南市人社局。“希望能研究出台新的医保政策,把罕见病这一块也纳入到大病救助中去。”但迄今为止,两个多月了,该单位没有任何回音。

“很多人不是没钱治疗,而是没钱治疗。”林华认识不少肝豆病病友,济南就有八九个。其中有两个跟他差不多年龄的今年已经去世了,其中一个是没有钱治疗了,病情发作而死。还有的病友自杀了,有一个30岁左右的女性,已经怀孕,但查出患有肝豆病,丈夫逼着她离婚,她就跳楼自杀了。

他说,如果能有钱治疗,如果能得到社会的关爱和温暖,这些人是不会死的。

“真希望这种病能纳入大病救助中,救救这些本来不该死的孩子。我们不能照顾他一辈子,希望制度能让他们活下去。”林华的父亲林家海说。

根据世界卫生组织的定义,我国罕见病患者约超过千万人,而按照中国台湾罕见疾病基金会副董事长曾敏钰的说法,罕见疾病对每个人而言都是一种风险。因为每个人身上有2.5万组基因,平均每人都有5至10个缺损基因,如果配偶双方的缺损基因撞在一起,罕见疾病就会发生。因此,罕见病其实是个



▲“瓷娃娃关怀协会”会长王奕鸥和病友冰心。王奕鸥 提供

“公共问题”。

10月16日,我国第一个罕见疾病防治协会在山东省医科院成立,这是全国第一家经政府正式批准的罕见疾病防治协会。

12月16日,上海召开罕见病医疗保障体制专题会,据悉,该市将为罕见病成立专门的医疗保障基金。

据透露,目前初步的保障方案已拟订,即针对12种可防和可治的遗传性罕见病成立专门的保障基金。这意味着上海这座大城市已开始对罕见病患者这一弱势群体伸出援手。

相关链接

这些都是罕见病

“渐冻人”,医学名称为“进行性肌营养不良症”。因缺乏某种蛋白,肌细胞会萎缩、变性、原发性坏死,于是人变得无力。随着年纪渐长,肌细胞受损的情况会愈加严重,患者最终只能眼睁睁地等待着肌营养不良症影响到心肌和呼吸肌,从而过度消耗而亡。目前无药可治。最著名的“渐冻人”是物理学家霍金。

“蜘蛛人症”,医学上称马凡综合征,是一种先天性肌体组织异常疾病,除身材特征外,患者往往深度近视,最严重的并发症就是心脏主动脉剥离破裂,从而猝死。

脆骨病,医学名称为“成骨不全症”。正常人的骨密度为1000左右,而成骨不全严重者竟然测不出骨密度。由于先天骨质薄弱,打个喷嚏、提个被子,甚至一个深情的拥抱,都可能让他们骨折,所以他们又被称作“瓷娃娃”。

白化病,属先天性遗传病,是黑色素或黑色素体生物合成缺陷。患者俗称“月亮孩子”,中国约有9万人,他们无法在没有防护的情况下白天出门,常伴有先天不足甚至足以致死的心脏病。



编辑:张贵君
美编:马晓迪
组版:秦川