

罕见病,因其罕见且极难治愈又被称为“孤儿病”;罕见病患者,因病特殊,经历着常人难以想象的艰难。今天是国际罕见病日,今年的主题是“改变从了解开始”

爱不孤独,为罕见病患者点上一盏烛光

核心提示

□记者 李小勇 文/图

今天,对普通人来说,只是四年一次的闰日;而对罕见病患者和家属来说,却是一个非常特别的日子——“国际罕见病日”。罕见病,又称“孤儿病”,是指发病率极低的疾病,罕见病患者通常要面临很多常人难以想象的困难。近日,记者采访了我市一名罕见病患者家属,期望通过这一缩影让大家与“罕见病”人走得近一点,再近一点。



张女士正在给老汇吸痰。

4 “医学的孤儿” 期待社会关注

在采访前,记者联系了多名罕见病患者及家属,但对方大多数因各种原因而不愿提及往事。因为他们遭遇的痛苦和折磨是普通人难以想象的。

除了要遭受疾病本身的痛苦外,罕见病患者和家属还会遇到各种意想不到的困难:由于罕见,很少有药厂愿意研发生产治疗罕见病的药物,因此罕见病也被称为“医学的孤儿”;因为罕见,他们的病情很少能被及时发现;因为罕见,病的诊断治疗费用通常十分高昂,这让不少家庭望而生畏,而且这些病目前还没有被纳入医保,所有治疗费用都要患者家属承担。另外,由于社会大众缺乏对罕见病的了解,不少人对罕见病患者存在误解。

面对目前罕见病患者的现状,张女士深有感触。她说,她的丈夫可能不久于人世,但她还是希望有更多的人来关注罕见病患者,帮助他们面对困难和挑战。同时,他们也希望国家早日对罕见病进行立法,通过法律保障罕见病人的权益。

相关链接

国际罕见病日



国际罕见病日,2008年2月29日,欧洲罕见病组织发起并组织了第一届国际罕见病日。2009年2月28日,欧洲、北美、拉丁美洲等30多个国家的罕见病组织参加了第二个国际罕见病日的活动,后来把每年2月的最后一天定为国际罕见病日,旨在促进社会公众和政府对于罕见病及罕见病群体的关心。

罕见病又称“孤儿病”,目前我国还没有明确的划分标准和定义。世界卫生组织WHO将罕见病定义为患病人数占总人口0.65%~1%的疾病或病变。确认的罕见病有5000到6000种,约占人类疾病的10%。按此比例,中国各类罕见病患者总数应有约150万。

目前,我国对罕见病的研究、治疗还处于初始阶段,除脊髓性肌肉萎缩症外,枫糖尿症、马凡氏症、戈谢氏症、苯酮尿症、高雪氏症等都属于罕见病。在罕见病中,约有80%是由遗传缺陷引起,因此罕见病又多指罕见性遗传病。

1 身患罕见病 交流靠眼睛

27日上午,在涧西区的某小区内,我们见到了张均(化名)。约4年前,她的丈夫老汇被查出患罕见病,至今已经一年多没下过床。

走进张女士的家,我们看到老汇躺在一张特制的床上,鼻子和胸前插了一排粗细不同的管子。床头右边,一台呼吸机闪着绿灯,发出有节奏的声响;左边,很多装着盐水的瓶子,几乎占据了小半个房间。在靠床尾的墙上,紫外线灯发出淡淡的紫光。紫外线灯

时而发出的“嗞嗞”声,与呼吸机的“呼吸声”汇在一起,让这个“病房”显得分外安静。

听到有人来,老汇睁开眼,对我眨了一下。见我无反应,他又眨了一次。张女士见状,赶紧对我说:“他这是在和你打招呼呢!”张女士说,他患的是一种叫脊髓性肌肉萎缩症(简称SMA)的罕见病,现在除了眼睛,全身都不能动。

和大多数人一样,我听到这个消息,也是一脸茫然——这是啥病?后来,我才从医

生那儿了解到具体的情形:由于患者的大脑、脑干和脊髓中运动神经细胞受到侵袭,患者肌肉会逐渐萎缩和无力,以至瘫痪,身体如同被逐渐冻住一样,因此SMA患者也被称为“渐冻人”。肌肉到底能“冻”到什么程度?就拿呼吸系统来说吧,对普通人来说,咳出呼吸道中的痰液轻而易举,但对“渐冻人”来说,因为肌肉萎缩,痰液无法咳出,只能积在肺部,所以极易因肺部感染或呼吸道阻塞而丧失生命。

2 肩胛出问题 呼吸靠机器

“其实,老汇以前运动并没有障碍。”张女士说,老汇今年55岁。2007年冬天,以前很少患病的他感觉右肩胛处经常疼痛,但是没太在意。2008年初夏,当老汇换上夏装时,家人意外发现他的后背明显凹下去一块,这才引起他的重视,赶紧去医院检查。老汇跑遍了市内各大医院,各项检查指标都很正常。但这时,老汇已经走路无力,而且还经常腿疼、腰酸、没精神。

虽然有部分医生认为老汇患的可能是

SMA,但没法确诊,于是建议老汇到北京去检查。2009年年初,张女士带着走路已经非常吃力的老汇去了北京,一家医院确诊老汇患的是SMA。

虽然张女士早有准备,但确认了这个消息后,她差点昏过去。当时,医生明确告诉她,这种病目前还没有有效的治疗方法,让她回去“早做准备”。

到底是延续他的生命,等待奇迹的出现,还是让他安静地离开?张女士和儿子商量后

决定不到最后绝不放弃治疗。于是,前年,当老汇出现肺衰竭的前兆时,张女士果断地让他做了气切手术,靠呼吸机维持呼吸。

气切手术后,老汇不仅呼吸、吸痰靠管子,就连吃饭,也得先把饭用搅拌机搅碎后,通过特殊的管子送入胃里。张女士虽然明白丈夫可能已经时日不多,为了给他治病,原本还算富裕的家庭现在已经一贫如洗,但张女士依然相信,只要活着就有希望。

3 建QQ群建网站 患者家属抱团取暖

老汇患病后,张女士也想通过其他患者了解该病的治疗方法。然而,走了几家医院后,张女士一无所获。这种病太罕见,要在一个城市里找到相同的病例,是非常困难的。

现实中找不到,张女士又把目光转向了网络,且有了收获。通过网络,她结识了不少患者家属,还加入了由几名SMA患者及家属建立的QQ群,他们为这个群起了一个温馨的名字——“SMA互助家园”。

记者在张女士的电脑上看到,这个能容纳500人的群,目前已有成员470多名,每个成员名字的后面,都缀有地区,群里患者及家属来自全国各地。为了让更多的患者及家属能加进来,他们还建立了2群。若是谁家有困难,大家就在群里互相安慰鼓励。

当我和张女士聊起QQ群时,老汇也

显得十分激动,不停地冲我们眨眼——他除了身体不能动外,智力、听力都很正常。张女士说:“他是想让我们感谢网友的帮助。”老汇做气切后住进重症监护室,但家里很快就无法承担其高昂的护理费用,于是张女士决定自己在家建一个“重症监护室”,把老汇接回家护理。虽然这样很危险,但群里的患者家属更明白这个决定背后的无奈。得知这个消息后,群里的患者家属纷纷打电话联系她,有的寄来了全新的急救皮球和吸痰器,有类似经验的患者家属还不厌其烦地向她传授护理经验,有的网友还为她联系了一台二手呼吸机……在大家的帮助下,老汇最终平安过了一道坎。

张女士提起此事热泪盈眶。在群的最下方,有很多名字已经很久没上线了,大家明白这意味着啥。虽然群里的人走了一茬又一茬,但相互帮助的传统却一直延续。

以“云的来世”为例,他是一名晚期SMA患者的时候,只有手指还能动,家人为了方便照顾他,就把电脑放在他的床前,并把鼠标绑在他的手指上。夜里,当他需要吸痰的时候,只要看群里谁在线,“云的来世”就向他发个表情。大家一见表情,就会往他家打个电话,铃响三次后挂断。这样他家人就明白要给他吸痰了。这样的暗号持续了半年,直到“云的来世”离开世界。

“别人都说网络是虚拟的,可我们却在上面感到了最真实的温暖!”张女士说,因为群里的人已经经历或者正在经受这种病的打击,所以大家特别团结。看到网友们相互帮助后,爱写诗的她含着泪水写出这些话:虽然我们不曾相见,虽然我们相隔万水千山,虽然我们不知姓甚名谁,但是我们有一种难以隔断的亲情感,那就是我们彼此的信任和支持,那就是我们彼此的关心和爱护……