

## 洛阳·城事

5岁男童患上罕见遗传病,急需与姐姐的造血干细胞进行配型,可因为联系不上妈妈和姐姐,最佳治疗时间正在流逝……

## 妈妈,您和姐姐来看看我好吗



核心提示

□记者 徐翔 实习生 黄家豪  
通讯员 刘群/文 记者 张斌/图

昨日下午,在二郎庙村附近的一家小旅馆里,5岁的琪琪(化名)和爸爸正在“打牌”。这并不是扑克牌,而是一张张医院的就诊卡。今年5月,琪琪被确诊患上了罕见遗传疾病——粘多糖症,唯一能救命的就是两个姐姐的造血干细胞。然而因为联系不上和母亲在一起的两个姐姐,琪琪的最佳治疗时间正在一分一秒流逝……



潘宪忠逗琪琪,希望他能高兴起来的

## 3 得这种病的人,全国只有1000多个

琪琪得的病,究竟有多罕见?河科大一附院血液内科主任阮林海表示,粘多糖症又叫粘多糖贮积症,是一种代谢病。在全国十几亿人中,仅有1000多名患者,发病率为百万分之一。

“就像糖尿病是因为体内胰岛素分泌缺陷导致的一样,粘多糖病是由于患者基因突变,人体内细胞中缺少蛋白聚糖降解酶,无法分解粘多糖,导致粘多糖沉积在细胞中,使器官肿大,影响发育。”阮林海说,粘多糖病分为7个类型,都由遗传产生。一般情况下,患者多于出生一年后发病,其症状是怪相,身材矮小,骨骼畸形,智力低下,短命。

阮林海说,琪琪所患的是粘多糖症的Ⅱ型,这个类型的特点是“传男不传女”。孩子遗传的是母体的基因,女孩携带不发病,男孩发病。

阮主任提醒,粘多糖症即使治愈,也有可能遗传给下一代。所以男女双方家族中有这类病史的,女方怀孕时一定要提前检查。

“国内目前没有药物可以治疗,要想根治,只有通过外周血造血干细胞移植,补全基因缺陷,使患者康复。”阮林海表示,根据琪琪的情况,越早进行移植越好。现在需要琪琪和两个姐姐进行造血干细胞配型,如果配型成功就能做移植,否则孩子很难活过青春期。

“琪琪现在还没影响到智力,再发展下去错过最佳治疗时间就危险了。如果不做,真是太残忍了。”阮林海还表示,干细胞采集和献血一样,采集完毕,可以正常工作及活动,对人体没有任何影响。

## 1 5岁男童患上罕见遗传病

“叔叔,我吃糖太多了,牙吃坏了,手也伸不直。”洛阳晚报记者见到琪琪时,他还不清楚自己得的是什么病,只是天真地以为跟糖有关。

由于发病,琪琪的手指和双臂已经伸不直了,这种症状正在逐步向下半身蔓延。到了后期,还会导致瘀血性心衰。

琪琪的爸爸叫潘宪忠,今年42岁,汝阳人。一提起儿子的病,他的眼圈瞬间就红了。

潘宪忠说,1999年他和妻子撒下两个女儿前往深圳打工。到深圳后,他开半挂车往码头拉集装箱,妻子则在服装厂上班。

2008年10月,琪琪诞生了,在他3岁时,潘宪忠发现儿子的头部比正常孩子大,去几家医院看病后,医生得出的结论都是缺钙。今年5月中旬,有亲戚发现琪琪的手指伸不直,但孩子究竟得的是什么病却始终查不出来。

郑州、北京、上海、深圳……潘宪忠

带着儿子跑了不少全国知名的大医院,最后确诊孩子得的是一种罕见的遗传疾病——粘多糖症。

医生说琪琪活不过10岁,唯一的治疗方法就是进行造血干细胞移植,而且只有嫡亲兄弟姐妹的造血干细胞才行。

由于复杂的家庭原因,潘宪忠逐渐与妻子和两个女儿失去了联系。“我现在只想见见俩闺女,对她们说,琪琪的病不能耽误了,救救你们的弟弟吧!”潘宪忠哽咽着说。

## 2 他想妈妈,也想姐姐来看看他

无论父母之间发生了什么,孩子终究是无辜的。琪琪的妈妈,请允许我们替琪琪写下这些话,告诉您没有母亲在身边的日子里都发生了什么:

妈妈,我是琪琪,我可想你了!

您知道吗,从今年5月开始,爸爸带着我去过好多家医院。在郑州,20多个专家会诊了四次才发现我好像得的是粘多糖症。

我也不知道这是啥病,可能是因为

吃糖太多了吧。我都向爸爸保证再也不吃那么多糖了,爸爸还是不放心,又带着我去了深圳、北京和上海的好几家医院。就诊卡五颜六色的很漂亮,每到一家医院我都把就诊卡留着,现在存了很厚一沓子,都可以“打牌”玩了。

刚开始我最怕抽血了,有一次一天抽了8次血,后来我一看到护士就吓得浑身打哆嗦。针头扎到我胳膊里时,我边哭边喊:“妈妈,来救救我吧。”爸爸看

到我哭,他也在一旁掉眼泪。

因为爸爸还要工作,所以每到一个地方看完病后,他就会带我回深圳的小家住上一段日子。那时候我可想你了,天天晚上哭着找你。爸爸为了转移我的注意力,不管多晚都带着我出去玩儿,直到我玩累了,睡着了,他才把我背回去。

妈妈,我想让病快点儿好起来,您和姐姐来看看我好吗?

洛阳网  
www.lyd.com.cn

# 洛阳人 看洛阳手机报

权威、专业、及时、准确

- 洛阳手机报由洛阳日报报业集团精心打造,萃取本地、国内、国际新闻资讯,时尚实用,服务贴心。
- 洛阳手机报本地新闻资讯内容丰富,总量占到了60%以上。

- 移动用户发送短信 LYD 到 10658300 订阅, 3元/月。不收GPRS流量费。
- 联通用户发送短信 712 到 10655885 订阅, 3元/月。不收GPRS流量费。

