

2.28 国际罕见病日 讲述

每个人的基因中,平均都有7至10组基因存在缺陷,如果父母恰巧有同样的基因缺陷,孩子患罕见病的比例就很高。每年2月的最后一天是“国际罕见病日”,数据显示,我国现有各类罕见病患者近2000万人,每年新增患者超过20万,全球已知的罕见病有7000多种,因此罕见病并不“罕见”。

不因疾病罕见而视而不见,不因缺医少药而置之不理。罕见病群体需要社会各方关注,近几年,人们正在逐步了解并开始向他们投去温暖的目光,伸出友爱互助之手。为了解罕见病家庭的状况,记者走近青岛一名患有原发性免疫缺陷病(简称PID)的孩子,倾听这个家庭不断努力争取更多“阳光”的心声。

本版撰稿(除署名外) 观海新闻/青岛早报记者 杨健 图片均由受访者提供

七年为爱呐「罕」

努力着也被温暖着,对话岛城罕见病患儿家长:



王女士在青岛分发PID科普书籍。

PID患者需定期注射免疫球蛋白。

5岁的儿子患上罕见病

2016年夏,5岁的宁宁(化名)再次躺到了医院病床上,洁白的环境、输液的吊瓶他并不陌生,但刚经历了穿刺进行基因检测的痛苦后,他并不知道,一种身体天生没有任何免疫系统的罕见病带来的“束缚”将伴随他的一生。

“坐在病房里一边哭一边拿着手机在网上搜索,怎么治疗、后果是什么……”宁宁的妈妈王女士说,她永远记得那个心慌的时刻,自己搜索得出的结论,无一例外全是“需要终身静脉注射免疫球蛋白”。

突如其来地落入“孤岛”和“深渊”,就会迫不及待地想要寻求帮助和同伴。那天,王女士在搜索加入到一个全国的原发性免疫缺陷病QQ群后,知道100人的病友群里有不少十多岁的孩子。

确诊前,宁宁患过3次肺炎,前两次王女士以为他只是像大多数患肺炎的孩子一样,可能是因感冒引起的,孩子抵抗力弱一点,等长大些就好了。“幼儿园小班和中班,儿子加起来也没有待够一个月。那时只知道他身体弱,所以尽量多在家,不去人多的地方,以免被传染上感冒等。”遗憾的是,结果并不如王女士所想,宁宁的免疫力并没有随着长大而慢慢增强。在第三次因肺炎就诊时,医生终于发现了问题,检验报告显示宁宁的多项免疫力指标几乎都为零,建议查一下基因检测,最终被诊断为原发性免疫缺陷病。

原发性免疫缺陷病是因免疫系统遗传缺陷或先天发育不全造成免疫功能障碍,所致的易患感染、恶性肿瘤和自身免疫性疾病的一组罕见的免疫遗传性疾病。在婴幼儿时期发病,是严重危害儿童生命与健康的一大组遗传病。“原发性免疫缺陷分为10个类型,超过400多种疾病,涉及300多个突变基因,还好宁宁不是重症的那一种。但PID患儿面临的共同特点是,反复、严重、持久的感染,如支气管炎或肺炎、鼻窦炎、慢性中耳炎、慢性肠炎,肠道感染,生长发育落后等。”涉及到这个病的专业知识,王女士已经非常熟悉。

加入公益组织为爱呐“罕”

从5岁被确诊后,宁宁只要出门,不管在教室上课还是在户外活动,都要随时随地戴着口罩。除了学校,他很少去其他地方。最多每隔28天,就到医院去静脉注射免疫球蛋白,是宁宁7年

来必不可少的一部分。

每个月王女士总会告诉宁宁,“我们又要到医院打一个‘能量棒’了,打了之后你就又能‘满血复活’了,对不对?”“你看,打上之后,你就可以去学校,不用总闷在家里了。”……现在,已经12岁的宁宁听得进父母的“唠叨”和叮嘱,知道自己保护好自己,否则就会“遭罪”,所以他会一天无数次地手部消毒,冷天不去做操不上体育课,时时刻刻戴好口罩……他也会把学校老师发的小零食礼物,带回来送给妈妈,因为他觉得“妈妈不容易”。

“没有过不去的坎,只有父母坚强,才能给孩子希望。”王女士默默告诉自己。这些年每次去不同医院,她总会主动把自己的联系方式留给医生,希望再次有这种罕见病的家庭来就诊时,可以把自己的联系方式给对方,以便他们能相互帮助、抱团取暖。

2017年初,王女士主动加入PID加油宝贝中国关爱中心,这是一个全国性的关爱原发性免疫缺陷患儿的公益组织,与其他志愿者一起为青岛以及全国有需要的患者家庭提供政策倡导、疾病宣教、申请资助、资助困难病友家庭、组织病友活动等各种帮助,同时也呼吁社会各界关注罕见病,关爱原发性免疫缺陷患儿。“救人就是救自己,我们都期待奇迹,可是没人站出来,就永远没有奇迹,我们都希望孩子们得到善待,得到重视,得到救治,所以必须做点什么,而不是每天哭泣、抱怨。”在王女士心中,努力工作尽量能够负担医药费是第一步,此外她还想为这些特殊的孩子摸索着铺垫一条“好走”的未来路。

纳入医保感觉“春天来了”

2017年2月,国家发布了新的《医保目录名单》,将原发性免疫球蛋白缺乏症列入医保范围。对患者家庭来说,感觉“春天来了”。“从病症上不愿相信,到被迫接受,是一个痛苦的过程,但我们的孩子又是幸运的,有了明确诊断,并且这个病有药可控。国家将原发性免疫球蛋白缺乏症列入静注人免疫球蛋白用药范畴之内,从过去完全自费,到现在住院报销50%,大大减轻了我们的经济负担。”王女士介绍,免疫球蛋白替代治疗是目前最重要的治疗手段,就是终生每月按每10斤体重一瓶的量,静脉注射免疫球蛋白,每瓶免疫球蛋白的价格是561元/2.5g,80斤的体重需要用8瓶,共4488元,假设成年后体重130斤,就是7293元。此外,有严重感染时最好加量使用,往往21天是半衰期,患者就会出现一些症状,28天消耗殆尽,就必须赶紧“补充”。

如果想要孩子尽可能地保持健康、减少感染,这种规律性的治疗必须坚持,也就是说,这项



PID加油宝贝中国关爱中心公益组织征集到的小患者们的作品。

每个月的支出必须坚持。2019年,国家医保目录进行改革,针对原发性免疫缺陷病治疗的报销比例比过去再次提高了24%,且纳入门诊报销。现在,每个月王女士带宁宁去注射一次免疫球蛋白,报销后约花费1620元。从最初自费到报销比例不断提高,对普通工薪家庭来说,减轻了相当大一部分的经济负担,更让困难家庭看到了希望。

互帮互助分享各种经验

“2016年加入PID病友群时,当时不到100人,现在已经有1000多人了。近年来我们组建的第一个微信群也达到500人满员,现在开始建第二个微信群,山东省内能联系到的患者家庭有50多个了。”王女士说,“我们就像一个大家庭。”工作之余,除了陪孩子,王女士把精力都放在了在这个“大家庭”上。“我们‘前人’走过的弯路,希望‘新来’的爸爸妈妈们不要再走了,我们也希望能相互‘取经’,一切都是为了孩子更好地成长。”这是一名妈妈的选择与努力,超越了一个小家庭,在更大的范围内与他人连接在了一起。

“PID不是绝症,多数患者只要及时接受正规治疗,基本上可以过上与普通入无异的生活,并且有些病种可以接受造血干细胞移植或基因治疗从而实现完全治愈。作为原发性免疫缺陷病患者在中国唯一一家公益组织,我们被患者们寄予了许多希望,也同时承担着重要的责任。”作为骨干志愿者,王女士和其他志愿者一起,积极在群内为新患者指导就医、简单的病情咨询、化验单分析、症状解答、报销政策讨论、分享各种生活经验等,公众号、网站不定期也会针对有关PID国际方面的资讯指导、疾病介绍等文章进行翻译和发布。

2018年,由PID加油宝贝关爱中心策划、国内知名免疫学专家教授审核、中国罕见病中心出版印制的原发性免疫缺陷病宣传手册在全国范围内发放,这是当时国内发布的第一本PID宣传手册,发放范围覆盖全国十余个省市,发放数量将近万册。2020年,再次发放宣传单页和手册。2022年4月国际原发性免疫缺陷病宣传周期间,组织再次发起“照亮‘医路’人生”(实用儿童原发性免疫缺陷病)专业书籍向一线医院赠阅活动。王女士奔走于岛城以及山东省内各大基层儿童医院、社区,将一本本专业书籍、科

普宣传册发放到一线诊疗医生和百姓手中,“许多PID患者的起病原因都较其他罕见病来说要普遍得多,比如经常肺炎、胃肠炎、中耳炎、关节炎等,不容易引起特别的重视,一些完全没有接触过PID诊断的医生也可能考虑不到这种可能性。因此,希望我们的努力可以让更多基层医生了解PID,发现PID患者。”王女士说,在这个宣传过程中,志愿者们的努力让更多普通人了解到罕见病的基本知识,正确对待PID病人,也得到了医生、心理辅导、医保政策等社会各界很大的支持和鼓励。

被来自各界的帮助温暖着

最近,王女士和宁宁正在为今年国际罕见病日的主题活动“用爱呐‘罕’,沁心书画,为梦发声”绘画与书法作品征集比赛而忙碌着。“现在学业压力增大,宁宁放学回来后有时不想写作业,我就会尽量耐心地安慰他,鼓励他。他喜欢画画,也可以通过先画会儿画来释放一下压力。”

“冬天已经过去了,相信迎接我们的,一定会是阳光灿烂的日子。”王女士被宁宁的一点小进步感动着,更被周围人的帮助温暖着。“疾病罕见,医护关爱不罕至,一路走来,特别感谢青大附院儿科大夫们的精湛医术,精准诊断,使得罕见病患者及时因病施策。”王女士说,疫情期间每月去医院注射免疫球蛋白存在感染风险,青大附院医护人员贴心地为他们安排专门的处置室。医院里的免疫球蛋白一时供应紧张,而这些“救命药”对PID患者来说不可或缺,此时本土药企主动提出供应和大力援助……

王女士发现,随着宁宁长大,慢慢进入叛逆期,不像小时候那样“言听计从”。了解到很多患者家庭也有类似问题,为了纾解孩子和父母们的情绪和心理问题,在一次活动中,王女士邀请青岛知名心理专家姜倩倩进行讲座和游戏辅导,得到了心理专家的积极响应。在专家咨询和团体心理游戏中,让患儿和家长们释放压力、及时排解。

“还有大学生公益组织、社会互助公益组织……社会各界有很多热心的志愿者带给了我们感动和帮助,让罕见病家庭的心声受到关注,更让幼小的孩子们对未来充满希望。”王女士告诉记者,前不久获知一名之前认识的青岛

PID患者已经从职校毕业,也找到了工作,感到特别欣慰。“几年前联系到他时才15岁,在一次活动分享时,瘦小的他站在台上说,‘我曾经觉得自己就是跟别人不一样,上体育课跑几圈,别人没什么事,我就感觉累得不行了,从小到大,一直在不停地吃药打针,手上全是针眼,天天喝苦中药。后来我确诊了,定期打免疫球蛋白,也能像正常孩子一样上学了,我想学门手艺,将来回报社会,回报大家对我的爱。’”孩子的真诚话语,打动了在场的每一个人。王女士说,“我们既感到对他的心疼,又为他的坚强和努力而喝彩,同时也鼓舞着我们这些PID家庭。”

患儿妈妈们的“野心”

“如果真的能治愈的话,我就可以不用再打针了,不用总是吃药了。我想体验一下尽情运动的感觉,乒乓球、羽毛球、跑步之类的都想试试。我想尽情地想去的地方玩,不用再戴口罩,可以大口吃冰激凌,可以随便逛超市和游乐场……”采访最后,宁宁向记者吐露心声。

“没有一个父母愿意放弃孩子的生命,哪怕有一线机会都想去尝试;没有一个父母不为孩子的未来打算,更何况承担更多压力的罕见病家庭,哪怕有一点关爱都想去尽力争取。”王女士和其他患者一起,通过问卷调查等各种方式,为宁宁和所有PID患儿努力想办法。

“有一名青岛周边农村的妈妈,每个月要拿出一天时间,辗转带孩子到市区的医院注射免疫球蛋白。如果基层的医院就有药、有条件注射呢?医保报销比例不更高,也能长久地节省时间和金钱。”“如果未来能有皮下肌肉注射呢?像糖尿病患者可以自己在家注射胰岛素一样。”“罕见病救治费用昂贵,由医保完全报销压力很大,如果参考上海等省份100%报销,能不能政府提供基础资源、业务平台和信息管理系统,引入更为广泛的商业和社会资源,寻找更好的解决路径?”“大部分的患者仍然有误诊和漏诊的状况,我们将尽力去宣传PID疾病,希望患儿们都能尽早确诊,尽早得到最佳的治疗和照顾。”“希望建立针对新生儿的PID筛查。”“希望能给罕见病患者在就近义务教育、未来灵活就业上,有一些关爱。”……这是无数罕见病患儿妈妈们的“野心”。

/ 科普 /

走近罕见病

他们被称作“月亮的孩子”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”……这些美丽名字相对应的,却是残酷的罕见病:全身毛发和皮肤发白的白化病,即使轻微碰撞也会严重骨折的成骨不全症,皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱的大疱性表皮松懈症……

罕见病患者在生活、医疗和心理等多方面长期遭受困境,亟需社会关注。

罕见病指患病率特别低的病。世界卫生组织曾经定义罕见病是患病人数占总人口数0.65‰至1‰之间的疾病,不过各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动,目前全球尚未有一个被广泛接受的罕见病统一标准。

罕见病通常为慢性、进行性,病情严重且很可能伴随终生。例如卟啉病,皮肤晒太阳会发痒、水肿甚至糜烂;亨廷顿舞蹈病,手臂、躯体不自觉任意扭动,伴随步态不稳、言语和吞咽障碍;肌萎缩侧索硬化症,俗称渐冻症,全身肌肉逐渐萎缩直到完全丧失活动能力……而这些只是罕见病的冰山一角。

目前全球共确定罕见病大约7000种。研究显示,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。

罕见病治疗一直面临困难。罕见病病因繁多、症状复杂,就算是同一种罕见病,不同患者的症状也存在差异,导致在发病初期漏诊、误诊,不少患者错过最佳治疗期,病情难以逆转;即使诊断准确,全球已知的罕见病中至少90%尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品极其昂贵。

近年来,越来越多的国际机构和民间组织关注罕见病群体,组织互动活动、加强科研力量,缓解他们因病脱离社会带来的孤独,为他们获取更多医疗资源,帮助他们重获生活热情。

国际罕见病日设立于2008年,定在每年2月最后一天,目的是为罕见病患者群体在当地、本国乃至在国际层面争取更多机会。联合国可持续发展目标呼吁实现全民健康覆盖,提倡国际社会向罕见病人群提供平等的医疗条件,希望研究人员和临床医生携手促进罕见病研究发展。

据新华社



资料图片