

# 罕見病不罕見 內地患者千萬

## 醫務人員無能為力 病人缺乏政策保障

### 罕見病 難診治

中國醫學科學院基礎醫學研究所研究員、世衛組織遺傳病社區控制合作中心主任黃尚志教授介紹，罕見病概念是近幾年才出現使用的，它並不是一個嚴格意義上的醫學分類標準。由於中國沒有具體的流行病學調查數據，國內並無明確的罕見病定義。根據外國經驗，中國遺傳醫學學會專家組給了罕見病一個定義：每年新生兒發病率低於萬分之一，人群患病率低於五十萬分之一。罕見病病種約有5,000種至6,000種，保守估計，中國總體患病人數約為1,000萬，但各病種的發病率和患病率在不同地區有所差別。到目前為止，絕大多數罕見病病因不明，無確切治療方法。

### 內地12萬PKU患者

苯丙酮尿症(簡稱PKU)是一種常見的氨基酸代謝病，是由於苯丙氨酸代謝途徑中的酶缺陷，使得苯丙氨酸不能轉變成酪氨酸，導致苯丙氨酸及其酮酸蓄積並從尿中大量排出。臨床主要表現為智能低下，該病屬常染色體隱性遺傳。其發病率隨種族而異，美國約為1/14000，中國1/16500。據悉，從上世紀末到現在，中國篩查出的PKU患者約為12萬人，但廣大農村和落後地區對新生兒的篩查工作幾乎為零。

### 內地約數百LAM患者

肺淋巴管肌瘤病(簡稱LAM)是一種原因不明的瀰漫性肺部疾病，主要病理是肺間質、支氣管、血管和淋巴管間出現腫瘤增生，破壞肺組織，發展到一定程度可致命。LAM患者無一例外都是成年女性，年齡介乎20歲至50歲之間，目前國內患者有約數百名。

戈謝病、苯丙酮尿症、黏多糖貯積症、結節性硬化症、淋巴管肌瘤病……許多連醫務工作者都感到陌生的遺傳病，目前正侵襲了那些毫無招架之功的中國普通百姓。這些病被統稱為罕見病，它們的發病率從幾萬分之一到幾百萬分之一不等。受條件所限，中國並未能對罕見病做系統的流行病學調查，而根據外國調查所得的發病率數據顯示，中國的罕見病患者數量達千萬之巨。

文/圖：香港文匯報記者 敖敏輝



廣東省梅州市五華縣的蔡煥彬手指腳趾潰爛。耗60萬元仍難治癒。



蔡煥彬的怪病令他腳趾脫落。

廣東省梅州市五華縣是國家級貧困縣，由於地處山區，當地農民世代靠山吃飯。1985年出生的蔡煥彬就生活在五華縣橫坡鎮貴人村，父母靠3畝田和上山砍柴賣錢養活家中3名子女。1998年，蔡父意外過世，大姐不得不輟學外出打工。

### 病情惡化 不得不輟學

兩年後，災難再次降臨，2000年7月，蔡煥彬右腳大

拇趾上出現一個小黑點，很快，小黑點慢慢變大並出現潰爛。母親帶着蔡煥彬到衛生所敷了些消炎藥，可是不到兩三個月，腳趾的傷口卻潰爛得更厲害，經常痛得阿彬大汗淋漓。隨後，他雙手的大拇指也出現黑點，並同樣開始加速潰爛。一向成績很好的阿彬被疼痛折磨得不得不放棄學業，呆在家裡養病。然而，手指腳趾上的傷口卻爛得越來越厲害。

同年10月，在外地開礦山的堂哥帶阿彬到杭州看病，醫生說阿彬得的是骨髓炎，在住院治療的兩個多月中，他的腳趾手指骨全變成了黑色。堂哥不得不帶他出院到江西省第二人民醫院再次求診，醫生仍診斷為骨髓炎，建議對阿彬進行截肢手術。「失去手腳，活着還有什麼意義。」阿彬寧願痛死也不截肢。回家

後，為避免拖累家人，趁母親幹活時，他喝下農藥欲輕生，幸被回家取東西的母親及時發現。

命是搶回來了，阿彬還是要面臨無錢治病的窘況。因為治病，家裡已欠下10多萬元的債務，還不包括堂哥的20多萬元。家實在難以維持，成績拔尖的二姐也只好輟學打工，母親亦把家中唯一值錢的房子抵押出去給阿彬治病。他們先後到廣州、深圳等地的醫院求診，也做了小型截肢手術，然而仍未有醫院能確診阿彬的病因。

### 多方求醫 病因仍未明

2009年，由於血液會倒流，阿彬已8年沒有上床睡覺。7月，武警廣東總隊醫院了解到阿彬的狀況，決

定減免費用為其治療。經過專家會診，初步判斷阿彬所患的是血栓閉塞性脈管炎。「阿彬的動脈是從動脈某段開始，直至末端全部閉塞，像這樣嚴重的脈管炎，國內尚未出現過。」武警醫院血管外科主任張猛介紹，阿彬這種狀況，能堅持10年，已是奇蹟。醫院隨後通過打血管藥等對阿彬進行治療，雖然暫緩病情惡化，但手術失敗了。武警醫院只能將阿彬的病情發至北京等地的相關專家。

如今，兩年過去了，阿彬還在等待診斷結果。記者日前見到阿彬，他雖然手腳動脈均已失效，但仍堅持幹一份培訓師的工作。他告訴記者，治病已花去近60萬元，更拖累了4個家庭。他表示，目前已做好應付最壞結果的心理準備。

### 個案一

## 村娃手腳趾潰爛 耗60萬仍難治癒

## 姐弟同患 PKU 病 吃蘋果也中毒

姐弟倆賢賢和辰辰同是PKU患者。



### 個案二

一種極為嚴重的罕見病的苯丙酮尿症(簡稱PKU)，又稱先天性氨基酸代謝障礙病。這種病在中國發病率約為1/16000，患兒一生下來體內就缺少一種分解苯丙氨酸的酶或這種酶活性不足，致使吃進去的苯丙氨酸不能正常分解，大量的苯丙氨酸存在體內，一旦進入腦組織，就會令患兒智力受損。如果發現太遲或不治療，小孩就會變成癡呆，直至病發死亡。受條件所限，中國很少有醫生研究PKU。

### 飲食須控制 終生與米絕緣

來自雲南的劉潤禮的一雙兒女便是PKU患者。在雲南，全省只有兩家醫院能進行該病的新生兒篩查。由於兩個患兒在農村出生，他們自然成了失查的孩子。賢賢確診時2歲半，辰辰確診時10個月。醫生說，確診已經遲了。事實上，兩個孩子的智力已出現不同程度的受損。

經多方打聽，劉潤禮得知，治療這樣的病沒有藥方，只能控制飲食。平常人吃的米、麵、蛋、肉等都是孩子的天敵，他們必須吃特製的米麵。一個孩子每月的特食費用在1,000元以上。專家告訴他，一個PKU患兒活到60歲，一生單吃的就要90萬元，還不包括教育費、康復費……劉潤禮



7歲的PKU患者賢賢由爺爺背着。

說：「而我這樣的孩子有兩個。」

2008年底，家人打聽到鄭州某醫院有治療PKU的經驗，劉潤禮遂帶着兩名孩子趕赴鄭州。然而，特食加康復的費用是龐大的，再加上劉潤禮父母在鄭州的生活費，每月花銷至少四五千元。後來，妻子無法忍受孩子患病帶來的負擔而和劉潤禮離婚，這對劉潤禮來說又是一個沉重打擊。

### 診金加特食 劉家已花20萬

由於PKU在慈善機構沒有專項基金，而一般農民能享受的新型農村合作醫療是針對住院用藥的病人，偏偏劉潤禮的難處不是用藥，而是食物，導致無法獲得資助。目前，為給兩個孩子看病和買進口食品，劉潤禮已花去20多萬元。對此，PKU聯盟的發起人趙寧有深刻體會。趙寧來自北京，她4歲的女兒芊芊也是PKU患者。她表示，PKU患兒不但終生吃不了米麵等主食，就連月餅、粽子、蛋糕，甚至蘋果，都是他們的「毒藥」。患者所吃的是一種特殊人造蛋白粉，而這種蛋白粉是從日本進口。由於費用高，很多家庭放棄了治療。

據悉，從上世紀末到現在，中國篩查出的PKU患兒約為12萬人，但廣大農村和落後地區對新生兒的篩查工作幾乎為零。

### 個案三

肺淋巴管肌瘤病(簡稱LAM)是一種原因不明的瀰漫性肺部疾病，患者無一例外都是成年女性。

### 雖失工作 幸獲家人關愛

來自安徽的LAM患者薇薇今年33歲，曾是一名大學教師。災難在2003年降臨，懷孕2個月的她突然出現氣胸症狀，醫生把她當自發性氣胸患者治療，在這期間，氣胸突然消失了。之後，她辭職考研來到了上海。2008年初，第二次氣胸突然發作，這一次反覆了將近兩個多月，她入院做了左腎錯構瘤介入栓塞術，後來表明那次手術只起到了栓塞一半的效果。2008年8月底，她又一次因氣胸發作住院。2009年寒假過後，氣胸讓薇薇再一次住進了肺科醫院。這時的她對氣胸已經麻木，對治療也已絕望。主管醫生告訴她「你得的很可能是LAM」。同年6月，導師推薦薇薇到一所民辦高校工作，由於LAM患者因為肺部病變不能爬樓梯，她每次都只能乘電梯去教室。

隨着上海多位醫生都確診薇薇得了LAM，工作不滿一年的她，被學校終止了勞動合



LAM患者與徐凱峰教授交流。小圖為LAM患者薇薇。

同。如今，薇薇在家由年邁父母照顧，上樓都由老公背，徹底成了一個失去行動自由的人。

### 病因未明 診治至今成謎

專家介紹，LAM是一種極度惡性的女性疾病，部分中、晚期患者希望能接受肺移植，但是因為高達30萬元至40萬元的移植費用讓患者望而卻步，很多人選擇放棄治療。若無正確診斷和治療，患者很快會因氣胸頻發、全身性乳糜、血管肌腫多種併發症而死亡。中國LAM關愛協會會長琳琳女士介紹，自成立協會以來，100多個會員中，每年都有3人左右去世，2010年時，更有達5名患者去世。然而，到目前為止，該病的病因和診治方法，醫學界仍未有答案。

## 難堪雙重壓力 家屬放棄治療

對於患者家庭而言，除了面臨巨大的經濟壓力，精神壓力也陡然增加，而這種雙重壓力，往往令患者家庭生出變故。中國LAM關愛協會會長琳琳介紹，協會共有會員家庭100多個，其中有20多個患兒是生活在單親家庭。「小孩患病之後，家長壓力過大，有的人選擇放棄整個家庭尋求解脫。」同樣的問題也出現在PKU患者群中。據PKU聯盟發

起人趙寧介紹，PKU聯盟有900多個會員家庭，其中離婚家庭很多。

與放棄婚姻相比，放棄治療則更為普遍。結節性硬化症互助聯盟的發起人陸女士說，深圳有一例結節性硬化症患兒，由於病情較重藥效難見，家長在生了第二個小孩之後，把患兒送往託管機構後，幾乎置之不顧。