



14岁初中男孩爬楼梯都困难 家族四代14人身患同种“怪病”

市县联动,一场温暖人心的“医学救援”就此展开 通过基因检测,一直困扰这个家族的“罪魁祸首”浮出水面

阅读提示

庆元县有一名14岁的初中男孩,出生后身体就比其他孩子弱,去医院检查发现存在脊柱外凸、双肩胛骨凹陷等症状,现在连爬个楼梯都困难。在他的家族中,像他这种情况的人还有很多……

□ 记者 吴启珍 通讯员 吴雨华

有的走路姿势怪异,有的下肢无力,有的甚至已经瘫痪在床……在我市庆元县的一个家族中,46个家族成员里有14人身患同一种“怪病”。他们饱受病痛,却连自己患的是什么病都不知道,治疗更是无从谈起。

一个偶然的機會,市妇保院遗传专家刘姣得知了这个家庭的情况,一场温暖人心的“医学救援”就此展开。

最大的56岁,最小的9岁 “怪病”困扰家族四代14人

9月18日,市妇保院胎儿医学专家刘姣办公桌上的电话突然响了起来。电话那头,是庆元县妇计中心工作人员范盛荷。她向刘姣反映,该县有一名14岁的初中男孩,出生后身体就比其他孩子弱,检查发现存在脊柱外凸、双肩胛骨凹陷等症状,现在连爬个楼梯都困难。在他的家族中,像他这种情况的人还有很多。

从事出生缺陷登记工作已经20多年的范盛荷对这个“奇怪”的家族已有初步了解,但对其病因也很疑惑,因此向刘姣求助。

“当时我的第一反应是,这极有可能与遗传有关。”刘姣说,由于线索十分有限,当务之急就是让病人到丽水来,以便于当面诊断。

可她得到的回复是,这个家族没有人愿意来丽水看病。原来,他们中早就有人到上海等地求医,结果都没查出病因,他们对治疗已不抱多大希望。

“医学发展日新月异,以前查不出不代表现在查不出。”不愿意放弃的刘姣决定到病人家里

去为他们看病。这是一个较大的医学项目,光靠她一个人无法完成,因此她向院里的党组织求助。随后,刘姣、叶端炉以及范盛荷等8人组建了“党员为民解难题办实事”活动小组。

10月3日一大早,活动小组成员来到这个家族所在的村,与各家庭成员接触,了解核实信息,并画出家族谱系。紧接着,大家利用几张简单的桌椅临时摆出了一个服务点,各成员分工合作:医生负责问病史和体检,护士负责抽血,其他人员负责记录、收集资料。

检查发现,家族四代人合计46人,其中有14人存在双下肢肌无力症状,年龄最大的56岁,最小的只有9岁。他们有的出生后就出现病症,青年时病情加重,中年时病症明显;有的50余岁开始出现走路不稳的情况,慢慢发展到全身没力气只能拄拐杖。为进一步查找病因,活动小组成员把两位最具代表的患者送到了县人民医院,为他们免费做肌电图和心电图。

通过基因检测 “罪魁祸首”终于浮出水面

通过检查结果,再结合之前查阅的大量资料,刘姣判断,困扰这个家族的是一种叫做遗传性腓肠肌萎缩综合症的遗传病。要确诊这个病还得通过基因测序,每人需要8000多元的费用。而这个家族的大多数家庭比较困难,无力支付高昂的检测费。

刘姣说,她总是会想起见到病人们时的场景,他们无助的眼神一直刺痛着她的心。她能感受到由于受到疾病的常年侵蚀,这家人心理健康也出现了很大问题,成员普遍沉默寡言,有自卑、自闭的倾向。

经过刘姣的多方努力,上海的一家基因检测公司同意免费为该家族检查,一下就为他们省下了10多万元的费用。

检测结果出炉了,刘姣的判断是正确的,让这个家族饱受折磨的“罪魁祸首”正是遗传性腓肠肌萎缩综合症。

找到病因后,刘姣又和小组成员们制定了包含预防、治疗、康复等综合干预方案,开出了“健康处方”,其中包括耐力训练、力量训练、拉伸训练、控制体重、穿个体化矫形器等。“这种疾病属于显性遗传,而这个家族此前没有两个患有遗传性腓肠肌萎缩综合症病人结婚的实际情况,那么,只要和健康人结婚,这个家族的病人就有50%的概率生下健康的孩子。只要做好产前筛查,就可以让他们不放弃生育也能彻底终结遗传‘噩梦’。”刘姣说。

接下来,刘姣准备再组建相关专业的专家团队,在元旦前后再次走进这个家族,为他们开展一对一的健康指导。

■ 新闻链接

什么是遗传性腓肠肌萎缩综合症?

遗传性腓肠肌萎缩综合症是遗传性神经系统疾病,发病率约为1/2500,在幼年及成年都可能发病,患者常伴有四肢无力、四肢远端肌肉进行性萎缩、足部骨骼畸形、轻度感觉受累等症状。

截至目前,已发现80多个基因的突变与遗传性腓肠肌萎缩综合症的发生相关。



生态经济化 经济生态化 全面建设现代化生态经济体系