

复旦大学出生缺陷研究中心曾按照患病率为50万分之一统计,推算中国罕见病患者人数约为1680万。家族性高胆固醇血症患者,在我国并不鲜见。他们拥有年轻的体魄,却有老年人一般的血管,不及时治疗,等待他们的很可能是年幼时发生心梗死亡的命运——

## 家族性高胆固醇血症患者：

# “坚持的最大动力来自我对社会的希望”

本报记者 杨学义

有这样一群人,淹没在人群中,无论多么酷热的天气,总是穿着长袖上衣和长裤,哪怕被捂得满头大汗,仍不肯换上清爽的夏装。他们不是不怕热,而是需要袖子和裤子将自己鲜为人知的痛处遮蔽掉。他们也几乎从来不去公共浴室,总是在封闭的空间独立面对自己。

他们这样做,只为躲避异样的目光。他们生活在一个与我们相同的世界,却要付出更多的艰辛,面对更多禁忌,才可能拥有健康的生活。他们拥有年轻的体魄,却有老年人一般的血管,不及时抑制,迎接他们的很可能是年幼时患冠心病、发生心梗死亡的命运。

他们有一个共同的身份:家族性高胆固醇血症患者。

### 用尽一切方法,让孩子活下去

张晓丽夫妇从南方农村来到北京,已经将近10年了。来的时候,他们是一家三口,现在仍是一家三口。

本来,他们是一家四口的。6年前,夫妻俩送走了年仅13岁的大儿子;3年前,他们迎来了小儿子。自从大儿子出生起至今,将近20年来,一家人都在与家族性高胆固醇血症抗争着,从未停息。

“这种病一般有‘纯合子’和‘杂合子’之分,我和孩子爸爸都是‘杂合子’,因此生下的孩子很可能是‘纯合子’。”张晓丽告诉记者,他的两个儿子,都是“纯合子”家族性高胆固醇血症患者,症状表现都非常明显。

家族性高胆固醇血症患者一个最明显的特征就是臀部和身体的各个关节处都会

长出黄色的瘤子。张晓丽记得,在大儿子很小的时候,就发现臀部长出了黄色的小疙瘩,由于没有引起足够的重视,病情发展很快。小疙瘩变成瘤子,并越长越大,后来,他们发现孩子的肘关节、膝关节也都长出了这种黄色瘤子,发展趋势超出了夫妻俩的预期。于是,在孩子四五岁时,他们开始到处寻医问药。从当地的三甲医院,到后来的省城医院,再到后来的北京,一路兜兜转转。

“尽管如此,从2000年到2010年孩子去世,10年的治疗过程效果微乎其微。”研究的不足、经验的匮乏,让张晓丽眼睁睁看着自己的宝贝儿子病情一步步恶化,直至13岁时永远离开了他们。

“一个孩子,就是一个家庭的全部啊!”张晓丽说,在大儿子七八岁时,就已经被医生告知,这种病目前无药可救。但是,那一刻真正来的时候,夫妻俩还是无法接受,“孩子离开了,家,形同虚设”,在大儿子去世后,小儿子到来前的那段时间,“我们过着行尸走肉般的生活”,张晓丽说。

然而,命运如此不公。小儿子出生后,依然被诊断出了这种疾病,但是这一次,张晓丽变了,变得更加坚定了!“我绝对不会让小儿子重复大儿子的过程,不管用什么方法,我一定要让他活下去!”

活下去,是一家人努力的唯一方向,而这种努力,正在逐步变得可能。张晓丽努力寻找着一切可能,她了解到台湾地区已经开始用血液透析的方法将血液中多余的胆固醇过滤出去,美国也已经在去年上市了一种被称为后他汀药物的PCSK9抑制剂,明确了治疗和抑制高胆固醇血症的功效。但是,血液透析价格昂贵,正常情况下一年要花费10多万元;PCSK9抑制剂也并未在国内上市,且上市后价格不菲,这又是摆在他们面前的

另一道难题。

尽管费用对大多数家庭来说无法承受,但张晓丽已经非常知足。“至少,我知道了世界上存在抑制这种疾病的方法!”面对这么多未知和挫折,她依然充满动力,她寄希望于国家对这种疾病的关注和重视,“我坚持的最大动力就是来自我对社会的希望!”

### 食之无味的饮食,食之有味的人生

24岁的小王与张晓丽的儿子有着相似的就诊经历。刚出生时,他的臀部也有一颗米粒大小的黄色疙瘩,直到三四岁,胳膊上出现了黄色瘤子,父母才带他就诊,不过他们走错了方向,去了皮肤科。2012年,小王被确诊为家族性高胆固醇血症患者,在此之前,她并没有将这种疾病同自己联系起来,只是频繁地发现每过几年,身体的各个关节就会长出黄色小瘤子。多年来,大大小小的切除手术,他已经做了4次。

他习惯性地保护自己的隐私。他没有穿过短袖上衣和短裤,因为这让他的黄色瘤子暴露无遗,即使瘤子切除的部分,关节处也留下长长的刀疤,令人不禁侧目。他从来没有和同学、朋友去过公共浴室洗澡。每当大家问起他穿衣和淋浴的问题,他只是轻描淡写的回复“我不爱穿”“我不爱去”。

他习惯性地亏待自己的味蕾。由于胆固醇高于正常人数倍,他不能吃肉、不能吃海鲜、不能吃奶油蛋糕、不能喝酒,严格控制油脂的摄入量,盐和味精也都控制严格,“清水煮白菜”似的清淡食品成了他食谱上的常客。

在确诊疾病之前,他是吃过大鱼大肉的,他想念那种味道,却不得不把舌头“囚禁”起来,被迫做一个素食主义者。

不过,小王虽然有着食之无味的三餐,

却有着食之有味的人生。

7岁那年,他和父母来到北京阜外医院寻医问药,一名专家给他父母的答复是:照目前的情况发展,孩子也就能活到30岁。当时,小王已经记事,当父母将医生的话转述给他的时候,他比同龄人更早明白了生命的含义。

他并未沉沦,而是更加珍惜生活。他加入了一个家族性高胆固醇病病友群,“每天总有一两个儿童患者家长传播正能量,说一些非常丧气的话。”小王告诉记者,他不愿意让这些负面信息感染到自己和那么多病友,他愿意乐观向上地活着,他会选择屏蔽掉这些信息,有时还会主动引导这些家长,拿自己举例,“以身作则”,告诉他们自己活得好的,他们的孩子也一定没有问题。

小王还有一个女朋友,是他的大学同学。“我们还没有到谈婚论嫁的地步,但是我要对她负责,将一切信息都告诉了她们”,面对小王的坦诚,女朋友选择了坚守,小王说,面对女朋友,他是有愧的,也是感恩的,他明白女友的坚守需要多大的勇气。

“未来的梦想是什么?”记者问。  
“没想好”,小王很坦诚地说,“如果非要我说一个,长时间的活着吧!别亏待了自己的父母和女友,先把病治好,先把病治好……”

### 抓住治疗和控制疾病的最佳时机

北京安贞医院超声诊断科的杨娅教授从2003年来到医院开始,就关注并研究家族性高胆固醇血症。她告诉记者,这种疾病经常会出现漏诊和迟诊的情况,尤其是孩子。

“一般来说,这个病最初都被当作皮肤病处理。”她告诉记者,这错过了治疗和控制疾病的最佳时机。此外,极少有家长会考虑给孩子查血,而一旦查了血,这种疾病确诊

就会很容易,“因为这种疾病的总胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇都很高,非常明显”。

杨娅教授介绍道,目前她正在参与研发一个无创查血脂的装置,帮助更多孩子及早发现这种疾病。此外,她呼吁政府关注针对家族性高胆固醇病的治疗,尤其是美国上市的特效药PCSK9抑制剂,可以考虑尽快引进。“现在抑制这种疾病的,多为降胆固醇药,但副反应很多,且有一些明确指出不能针对儿童”。

世界卫生组织定义,罕见病为“患病人数占总人口的0.65‰~1‰”,复旦大学出生缺陷研究中心在2011年曾按照患病率为50万分之一统计,推算中国罕见病患者人数约为1680万,像家族性高胆固醇血症这种罕见病患者,在我国并不鲜见。

不过,尽管国家卫计委在去年底组建罕见病诊疗与保障专家委员会,今年5月31日发布的《国家卫生计生委办公厅关于实施苯丙酮尿症等26个病种临床路径的通知》又有多个罕见病名列其中,但是包括家族性高胆固醇血症在内的绝大部分罕见病依然不见踪影。

在今年9月份罕见病发展中心发布的“民间版”《中国罕见病参考名录》中,家族性高胆固醇血症赫然在列,为国家和各省市制定罕见病政策提供了一定的参考。

尽管家族性高胆固醇血症的治疗还是面临很多实际困难,但杨娅还是主张“早期发现、早期治疗、精准诊治”,她告诉记者,如果得到了及时诊治,那么患者冠心病的年龄可以延迟到和普通人多得病相同的年龄。(应采访对象要求,患者及其家属均为化名)

## 热点关注

### “冰桶挑战”难替医保

## 我国罕见病患者期待政策“春天”

据新华社电(记者胡浩)“冰桶挑战”引起了不少社会公众对罕见病的关注。但罕见病的救治不能仅仅靠“冰桶挑战”。近来,我国罕见病医疗保障正在逐步形成政府主导、多方合力的局面。

由于罕见病认知度低,不少罕见病患者面临诊断难、治疗难、保障难的“三难”局面。不少罕见病药物价格昂贵且需要终身服用,一般家庭都无法自费负担,患者即使得到慈善捐助,也无法保障其长期性和稳定性。只有将罕见病纳入国家医保体系,才能给病人真正终身的保障。

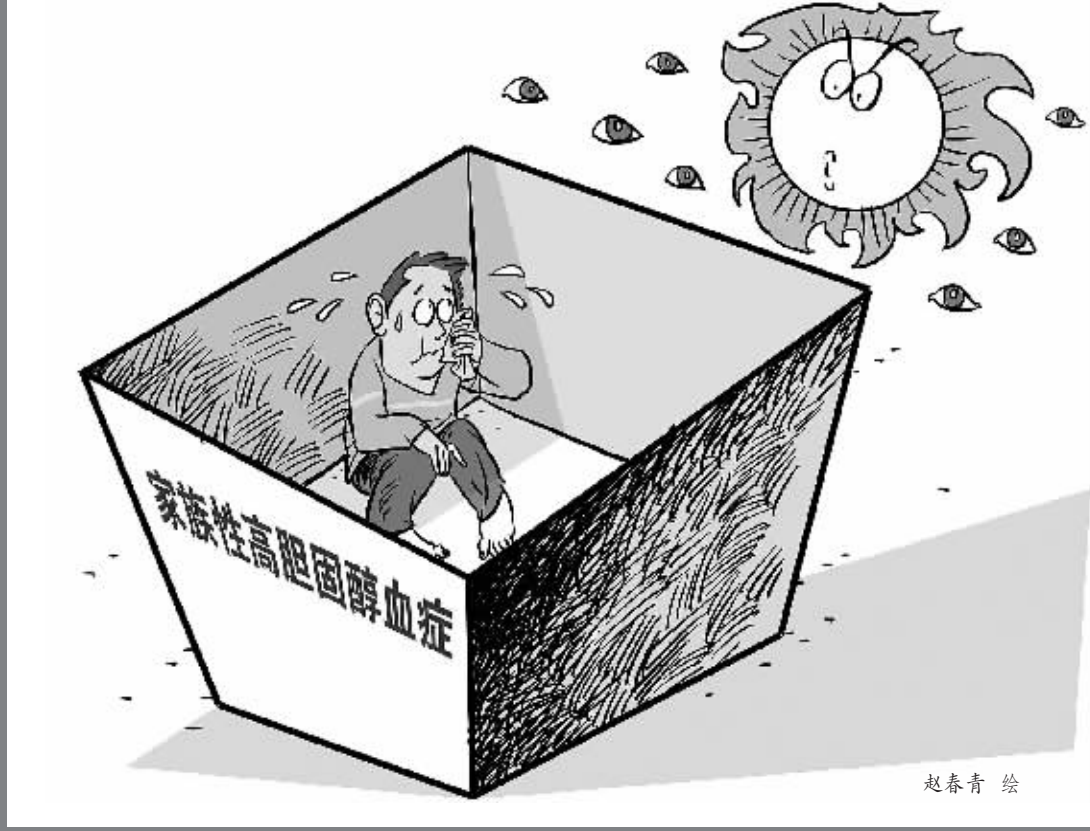
“‘冰桶挑战’使罕见病进入了大众视野,而政府、专业学会和企业等对罕见病诊治问题的努力从未停歇过。”北京大学第一医院副院长、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁介绍,“近年来,我国多个学会行动起来制定和宣传罕见病诊治规范;为方便医生转诊,区域性的罕见病诊治中心也逐渐建立起来。在治疗保障方面,针对有显著

治疗效果的罕见病,我国各地区根据自身情况进行了探索。”

目前,浙江、上海、宁夏、青岛等13个省市已将部分罕见病纳入政府医疗保障范围。

中华医学会副会长、北京医学会会长金大鹏认为,目前我国罕见病患者医疗保障“坚冰已经打破,航向已经指明,正在迎来春天曙光”。2015年,国家卫计委医政管理局发布了罕见病孤儿药保障的征求意见稿,一些省份专门在医学会下成立了罕见病分会。现在无论是社会慈善机构还是医药生产企业,也纷纷参与到帮助和援助罕见病患者的行列之中。随着大病保险的全覆盖和医保多重网络的编织,罕见病患者也将得到更多的关注和保障。

北京医学会罕见病分会副主任委员王琳建议,由于罕见病具有种类多,可治疗比率低,部分疾病治疗具有显著的有效性和不可替代性等特点,应探索并推动为罕见病设立特殊医保审批机制。



赵春青 绘

## 体验日记

王庚杰

前不久,我报名参加了北京市医管局举办的“相约守护”志愿服务体验季活动。当时报名的时候,我只报了老年医院和妇产医院,希望体验“新生与濒临死亡”。最终,接到了老年医院的电话。有了一次终身难忘的体验经历。

老年医院离市区很远,我是坐地铁4号线到北宫门后,打车走了约半个小时才到的,位置虽然偏僻了一些,可是环境很不错,山环水绕,位于西山脚下。

走进病房最先感受到的是病房的气味,这些老人大部分已经丧失了行走能力,大小

便只能在屋子里,即便护工辛勤的打扫、窗户大开也没办法将味道完全散去。

一个护工可以照顾两个身体较好的老人,严重一点的老人只能由一个护工贴身照料。老年人的身体特别特别脆,护工要为他们定期翻身,防止生褥疮,很多老人的身上插着管子,旁边的仪器监控着生命体征,在病房里,听着仪器滴滴滴的声音,我的心也上上下下,忐忑不安。

在病房里,我特别怕下一秒看见的就是死亡,小心翼翼的移动到老人的病床旁边,看着一个老人其中一只手被套上,原因是她总是想要试图拔掉管子,这个动作会危害到她的生命;另一个老人闭着眼睛,嘴里发着哼哼呀呀的声音,护工在给她翻身,她的身体已经骨瘦嶙峋了,除了仪器上记录着生命的存在外,我不知道她还会有其他意识。

有的老人状态稍微好一点,还能意识到疼痛,至少还清醒,周护士在为他们测量血糖的时候,一点点哄着他们来,都说人到老会像小孩子一样,这话一点也不假。

老人们会跟周护士撒娇,会佯装生气,会拍拍她的手,会渴望的看着她。我想这些行为都是亲人之间因为信任产生的举动,可见老人已经把护士当作自己的亲人一样依赖。站在旁边,看着他们之间互动,心底一股暖流袭来,人与人之间的情感真的闪烁着平凡又夺目的光芒,只要各执一片真心,对方都会感受到那份善意。

做护士工作是一件特别需要体力的活儿,是一项强度大、反应快、担子重、意识强的工作。

要在短时间内完成量体温、测血糖、抽血、输液、换药、抽痰等一系列工作,穿梭在病房与药品室之间,有的时候病人会有突发情况发生,必须马上投入抢救。我站到两个半小时的时候,腿脚已经有些不适的反应了,腰部也略有酸痛,我询问了周护士,护士会有哪些职业病?她告诉我,护士患肾结石、腰间盘突出、静脉曲张等疾病的几率比普通人大很多,长期的倒夜班会导致失眠、焦虑,每天面对生死,精神上也会或多或少受到影响。

现在都说医患关系紧张,可是我认为大多数人还是可以体会到医生护士的敬业和艰辛的,他们每天面对大量患者,必须时刻保持理性的头脑分析病理,必须用专业周到的医护知识照顾病人,不厌其烦,看似一个简短的病例判断,一次简单的输液背后都要由巨大的责任心支持才可以完成。

我们可以想象,医生和护士每天都要承

受脆弱生命托付的压力,生死这件事情,又有几个人能轻易承担呢?所以医患之间更多的是需要理解与包容,患者因为身体承受伤痛,医生护士要有一颗悲悯之心急济世,医生护士没日没夜的奋斗在一线,精神身体上的健康同样都受到了不同程度的影响,作为患者应该有同理心学会感恩。

护士长带我去看一个身体状况很糟很糟的病人,他不能自主呼吸,只能依靠呼吸机,说实话,进入病房后,我震惊了……

这是一张面部浮肿得几乎看不清五官的面容,呼吸器在他鼻翼两边罩着,病床靠着窗户,阳光洒进屋子里,我却感受不到任何温暖,小的时候身边亲人病重,当时大人没有让我们进屋,所以这是我长这么大以来第一次如此近距离靠近一个生命如此脆弱的人,我内心的恐惧,不是来自于老人的身体,而是我对于死亡这件事竟然从来没有思考过,我害怕死亡,我真的害怕。

我需要给自己正视死亡的勇气,因为这是人生必经的一个阶段,无法回避。我想,我们每一个人趁着还有资格做主自己的人生,应该竭尽所能的过好每一天。我问护士长,老人求生意志强吗?她没有犹豫,坚定地告诉我,非常强。就算生命没有了质量,就算只能依靠别人帮忙过活,可是还是不能放弃,因为生命如此美妙,即使最后消逝的时候伴随着灰暗。

学会正视死亡,想必是我们每个人都应该弥补的一堂必修课。

## 老人药品不良反应持续7年上升

65岁以上老年患者药品不良反应报告比例达21.5%,严重报告比例达28.7%

本报讯(记者姬薇)“国家药品不良反应监测数据库分析显示,自2009年以来,老年患者药品不良反应持续7年上升,老年患者用药安全问题需引起特别关注。”在10月27日召开的“2016药盾论坛——‘益老益小药知道’”会议上,国家食品药品监督管理总局药品不良反应中心田春华处长说,根据2015年国家药品不良反应监测年度报告,65岁以上老年患者药品不良反应报告比例达21.5%,严重报告比例达28.7%。

田春华表示,2015年药品不良反应报告总体情况与2014年相比未出现显著差异,在剂型和给药途径分布中,化学药品注射制剂比例有小幅增加,心血管系统用药所占比例有所增加,占化学药报告总数的10.3%,连续6年呈上升趋势。抗感染药报告数量仍居首位,占化学药的44.9%。

在谈到2015年儿童用药不良反应时田春华说,14岁以下儿童患者的报告占99%,与2014年相比略有下降,男童高于女童。其中化学药占83.3%,中药占13.9%。

随着科技进步,经济发展和人民生活水平的提高,我国的老龄化时代已经到来,约占我国人口1/4的老年人更是用药的主要群体,也是药品安全和使用安全的主要关注对象。正确指导帮助老年人合理用药、安全用药,对于提高老年人健康水平、生活质量以及幸福指数都至关重要。

田春华表示,随着老龄人口的增加,由于受到基础疾病的影响和器官功能的减退,老年人口的用药安全更加复杂。

### 药交会上吹新风

本报讯(记者卢翔)热敏灸体验、樟树炮制技艺展示、名中医义诊……10月16日,第47届全国药材药品交易会在江西樟树拉开序幕,全国10万余名药商企和参会代表齐聚这里,共享一年一度的药界盛会。“我们是闻着药香长大的,每年的药交会,都展现着中药行业新的变化!”市民易龙平说。

正在交易会体验产品的余女士第一次到樟树参加药交会,在她的印象中,中药“难服”“傻大黑粗”,可她意外的是,“装在瓶子里的中药”比比皆是,“没想到医疗科技这么发达,一个小小的药瓶,就浓缩了传统中药的疗效和现代西药的便捷”。

“儿童用药安全是市场一个痛点,我们就在芦荟、苦参、金银花、野菊花这类性温和的中药药上下功夫,研究适合儿童使用的产品。”在一个明确标明“专为儿童设计”的展台前,参展商告诉记者,由于体质差别儿童用药的剂量和用量都与成人不同,然而目前大多儿童用药并未与成人用药明显区分,随着人们用药安全观念的加强,“儿童专用药”会受到越来越多人的青睐。

彭萍也是第一次率队参加药交会,“相比于西药,‘药食同源’的中药能更多地带给消费者用药安全感。”她向记者表示,中药更重治本,既可治病又可保健,但与此同时,传统中药见效时间较长、剂量把握难、中草药熏制等问题,也制约了消费者对中药的选择。“这些问题的存在,反之给了中药品发展空间,药企利用科技手段在挖掘中药内潜上可以下功夫”。

### 皮肤病医院改革与发展座谈会召开

本报讯 近日,由北京方舟皮肤病医院承办、中国初级卫生保健基金会、中国红十字基金会等机构支持举办的《皮肤病医院改革与发展座谈会》在北京召开,数十位来自北京知名三甲医院的权威皮肤科专家、学者就新形势下皮肤科专科医院的改革与发展畅所欲言。

中国非公立医疗机构协会医院管理分会副会长赵锡银说,民营医院机构在发展过程中,会有各种的困难。但是,认认真真地做事、认认真真地提高我们的技术、提高我们的医疗水平、提高服务能力,就是民营医院应该走的正确的道路。(王丽)



### 跑出精彩

全球知名的慢病患者体育赛事美敦力“全球英雄”长跑赛近日在美国明尼阿波利斯市举行。来自河北承德、体内植入了脑深部刺激器(俗称脑起搏器)的特发性震颤患者楚淑芹女士(49岁),参加了10英里赛(16.093公里),以2小时32分的成绩完赛。陆春华供图