

为12岁女孩送去『生命火种』

房县首例捐献造血干细胞完成



李董成为房县首例,十堰市第24例造血干细胞捐献者。

8年前的愿望如今实现

2月13日上午,31岁的李董(化名)像往常一样在路上执勤,房县红十字会的一通电话打破了他内心的平静,电话那头告知他:“经过高分辨检测,最终你被确定为最合适的捐献者。有位白血病女孩需要手术,委托我们联系你,你是否愿意为她捐献造血干细胞。”

这时,李董才想起来,8年前,他还在十堰卫校读书,在一次无偿献血时,从工作人员处了解到,另外捐献10毫升血液就可以加入中华骨髓库,匹配成功后可以帮助血液病患者重获生命。李董没多想就报了名并留下血样,成为一名造血干细胞捐献志愿者。

李董感到很神奇,“这么小概率的事情竟然能发生在我的身上。”学医的他知道,非亲缘之间的造血干细胞配型成功概率只有万分之一乃至几十万分之一,没想到他当年留下的一小管血液样品,竟然在8年之后可以改变一个人的命运。所以,李董连忙答应了。

“为了救人,我一定全力配合”

经过联系,李董得知要去武汉捐献,于是他向单位请了一周的假,在红十字会人员的接洽和妻子的陪同下,迅速赶往武汉。

由于造血干细胞捐献遵循“双盲”原则,所以李董只知道对方是个12岁的小女孩,但这并不影响他此次捐献造血干细胞的决心。到了医院后医生告诉他,要先打五天的动员剂,因为正常的血液里面很少有造血干细胞,打了动员剂可以促进造血干细胞迅速释放外周血液中。

“我来的目的就是为了解救人,我一定全力配合。”李董边说边撸起袖子伸出胳膊。就这样,五天的时间里,每天早上、下午分别要打一针动员剂,尽管全身变得酸痛,但是他捐献的决心却变得更加坚定。

“能挽救生命,一切都值得”

经过五天的准备,李董的血液中造血干细胞已经达到了采集捐献的标准。经过约4个小时的采集,李董成功捐献了造血干细胞悬浮液。

尽管很支持丈夫的决定,但看到丈夫受罪了,妻子还是忍不住流下了眼泪。“没事,我年轻力壮,过几天就会恢复,现在虽然吃了一点苦,但是能挽救一个12岁小女孩的生命,我觉得这一切都是值得的”。李董说。

日前,出院后的李董在妻子的陪同下回到了房县,在房县汽车站门口,房县红十字会负责人和房县交警大队的同事们为他送上鲜花,以致敬他的大爱之举。

“自2008年起,2月的最后一天被定为国际罕见病日。尽管称之为罕见病,但由于我国人口基数大,罕见病并不‘罕见’。在我市各大医院,每年都会接诊一批罕见病患者。专家表示,早发现、早诊断、早干预是预防和治疗罕见遗传病的重要手段。”

■记者 曾雨 通讯员 郭公孙

2岁男孩走不稳路 原是患上“头号遗传病”

专家:防治罕见病产前诊断很重要

2岁男孩走不稳路 确诊脊髓性肌萎缩症

“孩子十个月大时,就感觉和同龄孩子不太一样,不会爬。到后来两岁了还走不稳路,需要人扶着。”看到儿子的这些异常表现,郧西的张女士怎么也高兴不起来。

随着症状加重,张女士带着儿子到当地医院做检查,但没有找到病因。后来去北京的医院做基因检查,最终确诊被称为婴幼儿“头号遗传病杀手”的脊髓性肌萎缩症(SMA)。

这是一种遗传性累及神经肌肉系统的罕见病,病因是脊髓前角运动神经元变性退化,导致临床上出现严重的肌肉萎缩、肌无力和进行性运动功能丧失。其治疗药物为诺西那生钠注射液,2019年2月该药物批准进入中国市场时,每针价格高达70万元。

直到2021年国家医保目录药品谈判成功,诺西那生钠注射液价格降至每针3.3万元,再经过医保报销,患者承担的每次治疗费用不到1万元,极大减轻了患者的经济负担。

“感谢国家的政策,降价后,我的孩子有救了。”2022年7月,张女士带着孩子在太和医院儿科一病区注射了十堰市首针诺西那生钠注射液。

罕见病患者逐年增加 我市这些罕见病多发

中国罕见病联盟的数据显示,中国罕见病患者人数已达2000多万,每年新增患者超20万。在我市各大医院,每年都会接诊罕见病患者。

太和医院是湖北省罕见病诊治协作网的联盟单位,该院数据显示,2019年1月至今,共收治罕见病1200余例。数量较多的疾病有:自身免疫性脑炎、奥尔波特综合征、多发性硬化、多系统萎缩、肝豆状核变性、肌萎缩侧索硬化症(ALS)、脊髓性肌萎缩、进行性肌营养不良、马方综合征、神经纤维瘤病(非恶性)、视神经脊髓炎(德维克)、视网膜色素变性、特发性肺纤维化、天使综合征、系统性硬化症、线粒体脑肌病、血友病等。

在市人民政府,2018至2021年共收治30个罕见病种,共计779例,其中排名前五的病种为别为血友病、系统性肝硬化症、视网膜色素沉着、肌萎缩侧索硬化、肝豆状核变性,占总人数的85.24%。

罕见病是怎么来的?市人民医院生殖医学中心主任张颖博士解释,每个人的基因中,都有3至4种隐性遗传病基因,如果夫妻俩同时携带有某一种隐性遗传病基因,那么,生下来的下一代将有25%的几率为患儿。“只要生命在延续,就有发生罕见病的可能。”张颖说。

采取相应医学干预 有效减少罕见病发生

据介绍,目前全球确认的罕见病约有7000多种,80%的罕见病是遗传性疾病。对于部分患者或基因携带者采取相应的医学干预措施,将有效减少罕见病的发生。

2022年,世界首个被成功阻断颅颌鼻综合征单基因病第三代试管婴儿在市人民政府诞生。这意味着像颅颌鼻综合征这一类单基因可被彻底阻断向后代传播。

通过积极治疗,一些罕见病患者也能得到较好的预后。2018年太和医院眼科中心就先后为阿根廷两批10名患有罕见病——Leber遗传性视神经病变(LHON)的患者开展治疗,经术后密切随访,均取得了较好的疗效。

专家表示,早发现、早诊断、早干预是预防和治疗罕见遗传病的重要手段,夫妻的婚前检查、孕期检查及新生儿遗传病的筛查等对于防治罕见病至关重要。一部分的罕见病,如果能够早期发现,及时做预防性的干预治疗,患者还是有可能和正常人一样生活。

■文、图/记者 叶楚榕
通讯员 康仲霞 陈竹

践行社会主义核心价值观
富强 民主 文明 和谐
自由 平等 公正 法治
爱国 敬业 诚信 友善