

这是一群特殊的患者,让我们走进他们的世界

关爱罕见病,让“罕见”被看见

2月28日,第15个国际罕见病日。罕见病在儿童中高发,确诊难、治疗昂贵,很多罕见病无药可治。随着我市罕见病专病门诊的开设、罕见病互助组织的诞生,加上热心志愿者的加盟,在多重关爱下,越来越多的罕见病患者开始从容面对他们的人生,分享他们各自的“生命色彩”。



渐冻症患者葛敏40周岁生日当天与关心她的医护人员、爱心志愿者开心合影。(资料图片)



“南通市阳光血友之家关爱中心”的骨干成员走访慰问贫困血友病患者。(资料图片)

你相信吗?长得漂亮,也可能是一种病。两岁半的女童小美(化名)有着大大的眼睛、长长的睫毛,像个化过妆的洋娃娃,但妈妈却为此忧心不已。原来,小美患上一种罕见病——“歌舞伎综合征”。上周,她在市妇保院罕见病专病门诊得到了确诊。这也是我市首例确诊的“歌舞伎综合征”患儿。

“明确诊断只是第一步,患者未来的生活还有很长一段路要走,我需要给患者及家属耐心答疑解惑、心理疏导。”王学谦说,与每个患者或患儿家属交流的时间平均达到40分钟。曾有一名罕见病患儿的父亲带着基因检测报告向王学谦哭诉,担心刚出生的孩子会夭折。“我告诉他只要早发现、早治疗,孩子的病情是

拍抖音、写书、办公众号……这是41岁的渐冻症患者葛敏的生活。“其实,支撑我好好活下去的动力是帮助他人。”自2018年创办渐冻人互助平台——“冰语阁”以来,葛敏就从未停下帮助他人的脚步。利用该平台,葛敏每年都筹集善款,为家境困难的“冻友”送去关爱。去年5月,她还发起组织了南通渐冻

上周六上午,患有“鸟面综合征”的王丹(化名)找到王学谦求助。该患者已经怀孕,担心自己的病会遗传给下一代。王学谦建议她在怀孕13周的时候,进行绒毛穿刺,可以进一步明确生育风险,阻断罕见病先天缺陷患儿的出生。

长得好看可能是一种病

“这是一种基因变异引起的遗传性疾病,较为罕见。”市妇保院罕见病门诊遗传咨询师王学谦博士介绍,患者眼部特点与日本歌舞伎艺人的外眼角妆容相似,故被命名为“歌舞伎综合征”。王学谦介绍,“歌舞伎综合征”患儿可能

会出现骨骼异常、听力或视力损害、智力发育迟缓。

2019年,我国公布了第一批罕见病名录,共计121种。“罕见病在儿童中高发,几乎有一半患者是儿童。更不幸的是,这些孩子中有30%无法活过5岁。”王学谦

介绍,仅去年,该院就诊断出50例罕见病患者,大部分患儿面临无药可治的局面。

市政协委员孙雨作为脊柱外科专家,曾在临床上遇到神经纤维瘤病等罕见病患者。“目前,南通尚未建立罕见病备案系统,平时需要多家医院协同合作,携手尽早识别出各类罕见病。同时,社会各界应积极行动起来,给予罕见病患者更多关爱!”

心理疏导跟治疗一样重要

可以得到控制和延缓的,并推荐他加入了相关病友会。要相信医患携手,通过正规的康复训练,一定能够给孩子最好的帮助。”后来,在王学谦的耐心劝解下,这位父亲终于冷静下来。

神经内科专家朱向阳工作的南通市第一人民医院,

是江苏省卫健委和江苏省医保局指定的南通地区唯一定点罕见病治疗机构,一直高度关注各类罕见病的规范化诊治。“脊髓性肌萎缩症也是一种罕见病。”朱向阳说,大多数患儿在不加干预的情况下,寿命不超过2岁。由于这类患儿的脊柱

侧弯非常严重,几乎扭成了麻花,每次都要通过腰椎穿刺鞘内注射药物,难度非常大,并不是简单的静脉滴注。为此,该院神经内科会同儿科、康复科、脊柱外科、手术室等开展多学科团队协作,为这些孩子送上最科学规范的救治。朱向阳对这些特殊的患儿十分关心,每次治疗时,她都会与他们聊聊学习生活,鼓励孩子们树立信心、战胜病魔。

罕见病患者也有精彩人生

症患者首次郊游,6名渐冻人相约游览南通博物苑。今年,她又忙着与相关医疗机构联络,策划举办“冻友”家属护理操作现场培训活动,“忙碌,让我没时间悲伤。”

像“冰语阁”这样的罕见病互助平台,在南通并非少

数。血友病同样是一种罕见病。早在2015年,我市血友病患者的自发组织——“南通市阳光血友之家关爱中心”就在民政部门注册成立,由患者、家属、医护人员和爱心人士等200多名成员组成。中心负责人陆国平就是

一名血友病患者。

7年来,他们先后走访了65个血友病患者,累计为41个困难病友家庭提供60多万元爱心救助,并与通大附院、瑞慈医院血友病治疗中心建立良好的合作。“今年,我们将引领病友自主创业,进一步减轻家庭和社会负担。”陆国平说,只要勇敢面对生活,血友病患者同样也有精彩人生。

把好预防关远离罕见病

作为我市引进的首位遗传学博士,自2019年从复旦大学生物医学研究院遗传学专业毕业后,王学谦一直与各类罕见病患者及家长打交道。“随着‘二

胎’‘三胎’的放开、高龄产妇的增多,加强孕、产前筛查尤为重要。即使夫妻双方都是健康的正常人,也有一定风险生育患有罕见病的后代。”

在国际罕见病日到来之际,王学谦呼吁广大市民把好预防关,早发现、早干预是罕见病防治的最佳途径。通过婚前、孕前筛查,产前筛查和产前诊断,新生儿筛查的三级预防策略,可以有效防范罕见病的发生。

本报记者冯启榕

中国体育彩票

排列3

5000万

新春大派奖

活动时间:

从22042期(2022年2月20日晚20:10开始销售)至22081期(2022年4月1日晚20:00截止销售),预计共40期。

派奖资金共5000万元,如派奖奖金提前派完,则在派完当期销售结束后停止派奖;

如派奖奖金未用完,则派奖时间顺延,直至派奖奖金用完当期销售结束后截止。

派奖奖级表

| 投注方式 | 派奖前单注奖金 | 单注派奖奖金 | 派奖期间单注奖金 |
|------|---------|--------|----------|
| 直选 | 1040元 | +360元 | 1400元 |
| 组选3 | 346元 | +114元 | 460元 |
| 组选6 | 173元 | +57元 | 230元 |

公益体彩 乐善人生 快乐购彩 理性投注