

患罕见糖原累积病 7个月男孩早衰如猴

11-21 厦门日报 第22版

刚见到小郁（化名），被他的外表吓了一跳。他一点不像7个月的孩子，满脸皱纹、浑身黑毛，像个早衰的猴孩。父母带他走了不少医院，都查不出异样的原因。近日，他在市中医院肝病中心被确诊患有的一种极罕见的先天性代谢性遗传疾病——糖原累积病。

小郁来自龙岩。出生两个月时，父母发现他生长发育不良，除了明显比其他小孩瘦、肚子大外，长得也像老头，有皱纹、胡子，还会皮肤松弛，身上的毛足有两三厘米长，且遍布全身。从去年年底开始，小郁的父母就带着他到厦门几家大医院查了许多项目，花了近十万元都没有找到原因。

今年夏天，小郁的情况越发严重，肚子越来越大，肚脐也膨出了，全身就像马铃薯插着四根火柴棒。头部更是变得畸形，上大下尖，像快速衰老的猴子。父母带他来到中医院肝病中心，该中心主任医师吴剑华发现小郁的肝脏已经肿大至盆腔下方，也就是说，小郁的整个肚子里五分之四都是肝脏，且像石头一样，触感很硬。

吴剑华决定用肝脏穿刺对小郁进行活检。为了给他活检，肝病中心还专门买来给婴幼儿穿刺的针。几番讨论和病理读片，中心还请了上海和北京的专家共同会诊读病理切片，最终确诊小郁得的是糖原累积病，是一种十分罕见的先天性代谢性遗传疾病，发病率在10万至30万分之一。

据介绍，糖原累积病是由于基因缺陷导致糖原代谢的障碍，患者体内能合成糖原却没法分解，不能给患儿提供正常人所需的能量，导致糖原越积越多，扰乱代谢过程，最终造成肝心肾多脏器的衰竭。这也就是小郁外表有明显早衰迹象的原因。更为糟糕的是，很少患儿能活过三岁，仅少数患者经治疗可以存活到成年。

目前，世界对此病都没有很好的治疗方法，只能给他提供高蛋白食物和生的玉米、淀粉，进行营养调节，以及一些保肝药物治疗进行病情缓解。经检测，小郁父母双方都是此基因携带者，生出完全健康孩子的几率仅25%。对此，吴剑华提醒，应避免近亲结婚，婚前体检很重要，避免不健康的孩子出生。

