

女子患上最残忍的病 活人变石头!

全世界不超过600例,重病女求助江苏专家



身体像根直棍,下床时需要妈妈搬动



每天站着看报纸,需要用“痒痒挠”来翻页



每顿饭都是妈妈一点点喂下去的

江苏省气象台预测南京这周将有大幅度降温,而远在大连,有位姑娘躺在床上,时刻关注着南京的天气,希望气温能早点降到10℃以下,她的血液就能安全运到南京做进一步的化验了。

这位女子叫夏秀玲,37岁,一场罕见的病让她身体僵直如棍子,只有眼睛和嘴巴还能动一下,其他关节不能打弯。整整四年,她没有办法下楼看看外面的蓝天,每走一步路都要依靠妈妈的扶持,吃饭也要家人一口口喂下去……这种怪病叫进行性肌肉骨化症,病情发展下去,会使人的软组织和肌肉逐渐骨化,最终把活人变成硬邦邦的“活石人”! “这是世界上最残忍的疾病,它完全囚禁了病人。它剥夺了我们视为理所当然的东西——穿衣、吃饭,甚至是咀嚼和上厕所。”

这一切听起来像希腊神话中点人成石的魔咒,但却真实地发生在身边,科学家又将这种疾病称为“石人综合征”。最可怕的是,这种疾病不影响人的智力和认知能力,因此患者会清醒地认识自己的悲剧,并在悲剧的煎熬与痛苦中慢慢死亡。



一个12岁“石人”的遗骨

[数据]

罕见病例 全球不超过600人

根据文献记载进行性肌肉骨化症最早的病例可追溯到16世纪末,至今全球病例数不超过600人。进行性肌肉骨化症的患者,一般在十多岁时会因肩关节、脊椎骨钙化变形而影响手臂的活动,二十多岁时腕关节也会受到波及,逐渐变得不良于行,最终只能长期卧床。脊椎侧弯变形多半不可避免,而且会随时间加剧,最后,造成胸廓呼吸时的扩张困难,而呼吸衰竭。

本版撰文
通讯员 陈步伟 快报记者 刘峻
(本版图片由省人医提供)

4岁摔跤摔出怪病

“如果没有那次摔跤,夏秀玲只要注意保护身体,也许她会像平常人一样活得好好的”,昨天,江苏省人民医院张克勤主任医师告诉记者说。一次玩耍嬉闹,彻底让秀玲的人生拐了个弯。1975年,4岁的秀玲和邻居家两个小孩互相追着玩,秀玲不小心滑了一下,后脑勺重重地磕在了地上。妈妈赵兰英看到女儿后脑勺摔出了个大包,就用手揉了揉,没太在意。过了三四个星期,秀玲后脑勺的包消了,但脖子的转动还是不太灵活,而且一低头颈椎处就会出现一个橄榄形的突起。第二年的5月份,医生说手术切除突起。术后四个月,秀玲的脖子彻底不能动了,医生说第一次手术没清除干净,这样,当时只有5岁的小秀玲又经历了第二次手术。拆线回家后,秀玲的脖子和后背肿得老高,从侧面看上去,后背就像背着个小锅。医生这次彻底没办法了,像割韭菜一样,每次手术,肿块只是越来越多,医生推测说孩子可能是癌症。那段时间,赵兰英就像疯了,整天抱着女儿哭,见到人就说,“救救我的孩子吧,她只能活三个月”。

最后,赵兰英抱着女儿来到了北京,经多名专家会诊,秀玲被确诊为进行性骨化性肌炎。张克勤告诉记者,进行性骨化性肌炎是一种罕见的疾病,得了这种病是绝对禁止手术的,因为手术会造成出血,出血时会将致病细胞带到新的区域,加速病情恶化。同时身体也不能受到外力,否则病情一样恶化。当时北京的医生建议秀玲要保护好自己。

四年前,“玻璃人”变成“石化人”

从小学到初中,脖子已经不能动的秀玲成了一个“玻璃人”,极度害怕磕磕碰碰,为此,她没上过体育课。就这样日子过得倒也平静,初中毕业后,秀玲在一家街道工厂找了一份整理技术资料的工作,甚至还读起了夜大,和许多同龄的姑娘一样,她也憧憬着未来人生。1993年12月,一场意外的车祸加速了病情。当时,厂里一辆汽车把秀玲撞倒了,秀玲的右腿膝盖摔出了一元硬币大小的伤口。对于这次意外,秀玲并没在意,父亲因为肠癌转移成了肝癌正在住院,家里人都在为父亲的病忙碌着,可谁也没有想到,在别人看来再平常不过的一次皮外伤,对秀玲而言,竟是致命的。就像小时候一样,秀玲的右腿先是肿,一条腿肿得像两条腿一样粗,消肿之后,膝盖就不能打弯了,秀玲行走变得很不利索,一拐一拐的,一块小石头都能让秀玲摔一跤。接下来,秀玲的左胳膊

不能打弯了,右胳膊也变直了,直到2004年10月,秀玲的左腿也不能动了,她彻底变成了一个“石化人”。赵兰英告诉记者:“秀玲有时疼得睡不着觉,止痛片吃了都不管用。”就在这一年初,秀玲的父亲去世了。老伴走了,女儿又变成这个样子,接二连三的打击让赵兰英几乎一夜白发。

重病女孩求助江苏专家

乐观的秀玲并没有选择放弃,尽最大可能搜寻着治疗方法。在当地媒体的帮助下,人们的善举温暖着秀玲的心。今年4月,江苏省人民医院张克勤接到了大连方面的求助电话。张克勤听完大连姑娘的遭遇后,一口就答应下来免费帮她诊断。

当张克勤拿到大连邮寄过来的秀玲x光片后,心里不禁咯噔了一下,从没有见到如此严重的病人,张克勤告诉记者:“看到片子后,一种悲伤油然而生,不敢想象这位姑娘是怎么忍受疼痛的。”片子上,秀玲全身的骨头秩序已经相当紊乱,例如不该长骨头的骨盆部位,两边却各横生一根20厘米的新生骨头,新生骨头连接着大腿股骨和骨盆,将关节死死卡住,所以腰都不能动。除了下肢外,手、颈、膝等关节都有新生的骨头,更令人揪心的是,秀玲的肌肉也渐渐钙化,变得硬邦邦的。7月24日晚,张克勤专程赶到大连,鼓励秀玲说:“就像地震时埋在废墟下的人一样,只要坚持就会有希望。”让张克勤惊讶的是,言语间看不到半点重病者那种颓废和绝望。从不能动的那天起,秀玲的吃喝拉撒全要由赵兰英照顾。就是这样,秀玲还坚持读报,她“发明”了自己的读报方式,让妈妈把报纸放在桌子上,她自己站在桌前,虽然头只能低一点点,但一把“痒痒挠”是她的手,帮她翻看报纸。秀玲的脚部骨骼已经僵硬,所以不能站太久,站久了就要倒,看一会,她会让妈妈把她抱床上躺着,歇一会再看。不过,重病还是磨去了秀玲不少自信心,“没出事前,秀玲可爱美了。”赵兰英说,那时冬天她都穿着裙子,外面是件大衣,干净利索。可出事后,秀玲连镜子都不愿意照。

外国专家遗憾说“no”

张克勤告诉记者,目前全世界都没有好的方法治愈。研究人员发现,这是一种基因疾病,这个基因是ACVR1,控制着体内的三种骨形成蛋白(BMP),直接影响着骨骼的形成和修复。但当ACVR1发生变异后,如本身多复制了一个或两个,就会改变原有的基因信息,导致骨形成和修复的信号紊乱,遂产生大量错误的蛋白质,导

致骨头新生速度快,而且乱长,软组织和肌肉逐渐消失、骨化,最终变成一个石头人,长期的卧床不起使得人体器官衰竭,最终死亡。上个月张克勤在加拿大参加国际学术会议,当时询问了一位世界权威专家目前有没有好的治愈方法时,那个专家很遗憾地说了“no”。

这个病常常让医生感到束手无策,因为治疗其他疾病最有效的方法往往就是手术,而这个病恰恰是绝对不能做手术的,因为手术会造成毛细血管出血,而血里异常的蛋白质就侵蚀到身体其他健康部位,造成越手术越糟糕的结果。张克勤告诉记者,他所做的治疗也是“试治疗”,通过一些药物,先想办法把命保下来。

奇迹发生,病情好转

有了治疗方案,一天天,奇迹在点滴变化间不断上演。昨天,记者打电话给秀玲的母亲赵兰英,她欣喜地告诉说:“药物起作用了,秀玲的情况大有好转,腿部慢慢消肿,膝关节可以弯曲,左腿关节可以小幅度打弯,右手手腕能灵活转动,手指关节也能自如弯曲了。”身体发生这么多变化,秀玲本人更是惊喜不已,心情顿时变得开朗起来。张克勤告诉记者,从目前情况看,秀玲身体恢复得挺快,接下来需要对她进行抽血化验,检测其骨钙素含量,“只有成骨细胞降为零,秀玲的身体才不会继续骨化,这次检测也决定是否需要调整药量”。张克勤表示会持续关注秀玲的病情,并把她的资料送到国外,与国际同行合作探讨更为有效的治疗办法。“基因治疗是最近10年刚刚兴起的,目前用于临床治疗的尚不多见,攻克这一顽疾最终可能还是要靠基因治疗。”

母亲忧心血液递送

由于大连没有检测骨钙素的机构,江苏省人民医院将免费给秀玲做骨钙素检测。运输的过程中,温度需要保持在0℃-10℃之间,才能保证血液标本的新鲜。张克勤说:“马上就要降温了,大约到11月底至12月上旬,南京的气温估计保持在0℃至10℃之间,血液运输应该不成问题,有可能为她调整治疗方案。”昨天,秀玲的母亲赵兰英可谓喜忧参半,喜的是女儿的病好转了,忧的是血液样本怎么才能送到南京。特快邮递现在不允许运送液体,而且最快的专递到南京也需要三天,血液可能不太新鲜了,而飞机运输有太多头绪,经济状况也不允许。秀玲每盒药只有一片,一盒就要76元,每周都需要服用一次,母女二人现在只能依靠母亲600多元的退休工资来维持生活。“希望有好心人能帮她想想办法”,赵兰英在电话里一再拜托记者。

江苏仅有1例 一声大笑后,男孩倒地死亡

“这种病在江苏,只发生过唯一的一例,还是在十年前。”张克勤告诉记者,病人是个小男孩,当时他和几个小朋友开玩笑,男孩听得有趣,大笑了一声后,突然失去理智,疯狂地砸烂了周边的桌椅,面目表情狰狞,最后蜷曲在地上死亡,前后不过十几分钟的时间,周围的小朋友都被吓坏了。事后发现,男孩是名先期已经诊断明确的“石化人”,咽喉部已经钙化硬化,突然大笑后,钙化的坚硬部分刺穿了组织,引发了神经反应,导致男孩窒息死亡。也正是这个小男孩的不幸遭遇让张克勤决定帮助夏秀玲。

最坚强“石雕人” 打破预言,顽强挺过50年

1955年,当时仅为3岁的罗伯特·金霍被诊断患上了进行性肌肉骨化症。面对自己的绝症,勇敢的罗伯特并未轻言放弃。50多年来,顽强的他竟然打破医生预言,奇迹般地生存了下来。他胸腔的肋骨也已经合并在一起,成为一副“石头胸腔”,导致无法正常呼吸。他浑身每一寸的肌肉也已经转变成骨头,即将成为一座活石头人雕像。罗伯特称,在1980年,在他双腿被石化、固定前,他已经开始设想,是否将自己的身体以一种优美的姿势永久性地固定起来。经过长时间考虑,他决定,他将永远站着,成为一具永不倒下的活雕像。