

冰桶挑战让大家知道了“渐冻人症”，还有罕见病你听说过吗

# 小伙跑了22年医院，确诊“戈谢病” 药费一年起码上百万

他期盼这种病能纳入医保范畴



小伙子患上“戈谢病”  
现代快报记者 钟晓敏 摄

坐在记者面前，王捷（化名）面色苍白、爱淌汗，除此之外，看不出任何异样。可是他5岁时就患上罕见的戈谢病，看了22年病才确诊。确诊后，妻子打掉腹中6个月的双胞胎，并跟他离婚。如今，30岁的他有了新的恋情。可是，他怕女友知道病情离他而去，怕单位知道病情，不再雇用他……

现代快报记者 钟晓敏 刘峻

## 确诊之路，走了22年

“我看了22年病，才确诊。”王捷淡淡一笑，一脸无奈。昨天，他特意从苏州乘车赶到南京，想倾诉深藏内心的秘密，也希望通过快报呼吁社会关注“戈谢病”。

5岁那年，王捷右腿骨疼痛，去医院检查，医生给他贴了一张膏药。一周之后他就不疼了，这事也就过去了。不料，此后每一年，他都会出现一次骨痛症状，每次都是春天发病，而且疼痛不断加剧，疼痛时间也不断加长。父母带他多方求医，直到2011年，他的脾脏开始肿大，血小板也很低，上海一家医院给他做了全面检查之后，最终确诊他得了戈谢病。

## 短短3个月，妻子打掉孩子跟他离婚

“从来没有听说过这种病。”王捷告诉记者，确诊之后他才知道这是一种罕见病，患病率低于五十万分之一。

病情确诊时，王捷当时的妻子

已经有6个月的身孕，而且是一对双胞胎。得知他的病情后，妻子不肯再要孩子，“我是躺在病床上，签字同意她做人流的。”

确诊第三个月，妻子就和他离婚了。“当时我还穿着病号服，跟她去了民政局。”王捷说，那段时间他非常绝望。“我查了一下，治疗戈谢病的办法只有一个，就是酶替代疗法。”王捷说，这种疗法一年至少需要100万元，“这要土豪中的土豪，才能承受得起吧。”

## 新女友对他很好，他想坦白病情又有顾虑

王捷并没有一直消沉，让他选择勇敢面对的是父母。为了给他治病，父亲不分昼夜替人拉货挣钱。母亲整日操劳，多年前就患上了贲门癌。

去年，王捷找了一份设计工作，这份工作一个月才能休息一天。不过，王捷很珍惜，他想多挣点钱，想努力活下去。他告诉记者，今年1月份，有人给他介绍了一个女朋友，“她对我非常好。”王

捷告诉记者，“我想向她坦白，但是又很害怕。”

王捷一方面努力工作挣钱，另一方面期盼医保扩容，将戈谢病也纳入医保范畴。到时，他将把病情如实告诉女友。“那个时候，我的经济负担不会太重，身体也能像常人一样，可以做她一辈子的依靠。”王捷说。

## 戈谢病一年药费需上百万

鼓楼医院血液科副主任医师张启国说，戈谢病是因为体内缺失一种代谢葡萄糖脑苷脂的酶，导致这些物质堆积在体内，引起不可逆转的器官系统损害，最后导致死亡。发病最明显的症状是肚子会鼓起来，脾脏迅速肿大。

据记者了解，对于戈谢病这种罕见病，有效的治疗方式有两个：骨髓移植或者长期使用某种特殊的进口药。

南京儿童医院血液科专家说，用这种药，一年的费用需上百万。全自费，病人根本吃不消。

## 还有很多罕见病

因为发病人数稀少，罕见病人的处境往往被忽视，成为“医学孤儿”。

### 石化病

2008年，江苏省人民医院曾经接诊过1例这样的患者。得了这个病后，病人会僵硬不能动，软组织和肌肉逐渐骨化，最终把大活人变成硬邦邦的“活石雕”。

### 蜘蛛人症

鼓楼医院心胸外科专家表示，“蜘蛛人症”学名叫马凡综合征，是一种先天性结缔组织异常疾病，患者身材往往又高又瘦，四肢细长。最严重的并发症是心脏的升主动脉剥离破裂，从而猝死。

### 白化病

白化病属先天性遗传病，是黑色素或黑色素体生物合成缺陷。白化病的发病率在1/10000至1/20000之间，他们无法在没有防护的情况下白天出门，常伴有先天不足甚至足以致死的心脏病。



Decoration Feast Please visit



家装设计 别墅设计 工艺装饰 建材家具 品牌家居 软装陈设 整体家装

## 锦华16周年庆

# 暨家装实景体验展 (第五季)

Jinhua Decoration 16 anniversary And real experience exhibition (fifth season)

锦华16周年庆力度空前

- ★ 实景体验所见即所得
- ★ 全系列环保建材体验
- ★ 16周年万元家装礼包

南京2014年装修最佳体验季

- ★ 家装施工工艺全程解剖
- ★ 年度主材最超值团购
- ★ 叠加抽奖1+1

时间: 9月5日-7日 (9:00—18:00)

地点: 长江路文化艺术中心

活动指导单位: 江苏省装饰行业协会  
南京市装饰行业协会

装修分期指定银行: 中国建设银行

锦华-董事长堂杰 现场签售  
1000万元【感恩礼金券】

活动官网: [www.jhzs.com](http://www.jhzs.com)  
 官方微博: 锦华装饰

凭邀请函入场, 限量免费发放, 欢迎来电索取

96011