治疗10年才知是家族性罕见病

‰¡¿0˚—¤…˙00 0¯ ″0 ˚0ˇ0…˙00 ‡´^0»0 000•0…

阅读提要

■ “00˚fiˇŒ00，˛0·Ł0¯¶ø0000˚fl..00fl˚–¿·–Ø`˛·00‰0″0~ˇ/•0¿ˇ。” ˛00ø˛0，˛″`˛˛Ł″¢000˛†¡，00ˇ0–06˛Œ˚–，00•0·Ł0¯¶ø0000`˛¨«00…/„0˚0˚ı，˛0˙0‡000…˙0^，0–˚–″¢00¨00„″000，¿0`˛″^¶000。¿0…/„0˚0˚ı″0，»ˇ0«`000¨»000œ‡/。 “00¨¨0~˚–″0，″¢000»0–·'0¯‡/–0，»„»Æˇ´00˚¶00000´•0″øˇ´0§，¯´–»–0¨˛¿·…ß00…″000ˇˇ^0^0´Ø´Ø0˜»ˇ0«`0，″¢00•˙‡£00–0”。

■ “″0¶0…0″¥¶…˚˙0¨0‰″¢00¨¥˚0，†¯•¢ˇ00^0'˛ø0˛†»`˛00˛0†¡，0«‡0`˛‡00'˛<‡0，0††»0″00ˇ0˛ß00•¤。0»–'…0‡/0¡0æ–£˚00˛``，˛″″¢00ˇ0•‰Ł—0″‰<0^»»，00˛″0»·˛0^»»0´—Ł7000″~8000″0˜•00^，″0¶0…0″¥˛0•¤…Æ‡0ˇ´¨¥。”00″Œ0000000˜‰0˚″，ˇ0–0˛˛˜˛00¶¤：00˛˛0ˇ0†˚0˚ı。

■ “0»000„00，˛0´»¨»ˇº ˇ00·˛0″0˜0¶啟•¢‰0˚00″000–˜ˇ0‰0″¿″0„¶ø´fl˛ˇ0†ˇ0˜¿，0´^¢¿0˛Ł˛ß·0`˛00»0。” 000000˛0，0^0″ˇ0^¨0˜˙Ø¿0″0，0¶啟•¢‰0˚0`¢¿00Ø0fl0¤…000´00–0¿，00¶¤00000Œ0‰0″″″0–˜ˇ0‰0″`″″ˇ″Œ‡0˚0˚ı，‰«0»,0‡0˜Œ¨˛„'00，˛00″<˚–•0,Ł˛0″″0»˛»0¨·0，˛0ˇ0†0˜‡0˜Œ¨˛″´8˛Œ0˜ˇ0^¨。

■ ¨0‰æ，ˇ0–0000>˚ı″0–00Ł`˛0»˜Œ，·0˙00»˜00ˇ2†ª´¥，ˇ000005†ª¶…†»˚˙˛˚00，‰æ˜Œ90´0˚0″»00‰–¡0§˛0˜Œ…¶0˜¿˛0^；ˇ0^¨¿·0¯000ˇ0˜»ˇ0«`0´0´0–0–æ，–ƒ0¯˛0，‡00″″0，˛00†ˇº″″˜0˛ß¯fi″¢0»0ø·'¨„00。¶Ł000000000¶…˙0^，00»0†¡•¿0˜´•0ˇ，″¢00^˙0£˜0`˛0´–0。

00––0'000Œ0‰0″，˛0ˇ0†0–˜，˛00ø˚000‰0‰0˛00¯¯fi¶ø0˜˚0，000Æ″，„0¿00000`˛ˇ´0·。

8˛Œ0˜¯fi¶ø·'0¯0»00•00«0¡0″•0，12˛Œ0˜¶ø00·'0¯0»000>0¶0«0˜0¡0″•0。`‰,0″¢00¶…00–000″0`˛ˇ00·，00,000¶fl˚˙˛ß^˙00˙0·0†»,0000˜˚´¶ø。00˛″0»000˜»ˇ0«`0，˚˙„0¨¥″^¶0˜Œ00，˛ß^˙0»0–†00¯0˜ “–0‡0”。

00·0¶ø00‡00œ，˛00ø0»…0¨˛0″¿″˚…″″0000″–…ß†¡———…000–0˛00¤„0·…0″0¢00…Ł˜00˜¿„0ø。00`‰,0″¢0000″Œ,˛0ˇ0†˚0˚ı″0，˛00ø˛0，“˛0^˙¨«…0¨˛，0″¿″˚…00–´»00»·˛`˛。”

¨«00»ˇ0«`0，10˜Œ–»˛000˛″˚˙ˇ/•0†¡

“00¶ø00″″¯fi¶ø¶…¨•00˚˙…000–0,00¤„0·…0″0¢″0，˛–0ı0ß,0¨˛¶…0–00`˛0‰0″000¨00。” »000˜02018˜Œ80´,0¨•000˜˜˙0»¿0，˛00ø˛0，˜˙˚˙˙«…0¨˛0˜0`00˚–¿0。0‰0œ˛0，0000†¡¿0˜000¶0»00‰20˛Œ。

“¶ø00†¯10˛00´·0˚–，000ˇ0″‡0ˇ0`，‘0¥…˙’。″00·0‰0·0‰0ˇ00，˚00ˇ、ˇ¤„00ˇ¶…‡/´œ`˛»ˇ`0，¯00‰0†0˜¶«˛00Œ–˜0000。” 00˛˛˜˛0000，¶ø00ˇ0–00˜‡0‡/0¡…˙˚˙–» “0¥…˙” 0˜·0–¡0»´•″0`¿0˜。

“¶ø00˚˙0»˛00–ˇ¨00–0ˇ/•0†¡0˜″¢00。” ·02008˜Œ¶ø00‡00œ，0‰2018˜Œ，¨«…0¨˛0»0–¶…000ø¨ˇ˛″。00˚fiˇŒ00，˛00ø·Ł0¯¶ø0000˚fl…00fl˚–¿·–Ø`˛·00‰0″0˜ˇ/•0¿ˇ。

˛00ø˛0，˛″`˛˛Ł″¢000˛†¡，00¶ø006˛Œ˚–，00•0·Ł0¯¶ø0000`˛¨«00…/„0˚0˚ı，˛0˙0‡000…˙0^，0–˚–″¢00¨00„″000，¿0`˛″^¶000。

¿0…/„0˚0˚ı″0，»ˇ0«`000¨»000œ‡/。 “00¨¨0~˚–″0，″¢000»0–·'0¯‡/–0，»„»Æˇ´00˚¶00000´•0″øˇ´0§，¯´–»–0¨˛¿·…ß00…″000ˇˇ^0^0´Ø´Ø0˜»ˇ0«`0，″¢00•˙‡£00–0。” 00˛Ø˛0。

00˙0–Ø0ß,0″0––˚¡˜/•0†¡•‰^00˜0‰0œ″0，2018˜Œ80´，˛00ø00––0'¶ø″fl0‰0″000‰`˛0»,0–´0˜^ß·˚：0<0˚·œ–»，˚˙0″0″0˜˛˚00。0«0–˚–»„†»˜0¨•¶¤00,0″–…ß†¡^ß00，‰¤0Ø˛00ø·Ł0¯″¢00…0–Ł¨¥––0'0†0Œ0‰0″00‰Ł0»†‰..0†Ø。

–»¨•00˛″…000–0″–…ß†¡

“0‰`˛0†0Œ0‰0″，¨•00¶ø00˚˙…000–0,00¤„0·…0″0¢。” ¶Ł,0´œ5˛Œ0˜–¡¯fi¶ø，000ˇ0†‡/´œ`˛″″,0,00»0ø0˜»ˇ0«`0：˚˙0»0ø0˜†¡。

––0'000Œ0‰0″，˛0ˇ0†0––˜00 0000‰0˚0‰Ø00，…000–0,00¤„0·…0″0¢，˚˙0»00‡£¨00«00ˇ0–00¯·«–0…††¡，000¤·¿″ˇ00–″″″00″ˇ00 †¡0˜″¢00。” ·02008˜Œ¶ø00‡00œ，0‰2018˜Œ，¨«…0¨˛0»0–¶…000ø¨ˇ˛″。00˚fiˇŒ00，˛00ø·Ł0¯¶ø0000˚fl…00fl˚–¿·–Ø`˛·00‰0″0˜ˇ/•0¿ˇ。

˛00ø˛0，˛″`˛˛Ł″¢000˛†¡，00¶ø006˛Œ˚–，00•0·Ł0¯¶ø0000`˛¨«00…/„0˚0˚ı，˛0˙0‡000…˙0^，0–˚–″¢00¨00„″000，¿0`˛″^¶000。

¿0…/„0˚0˚ı″0，»ˇ0«`000¨»000œ‡/。 “00¨¨0~˚–″0，″¢000»0–·'0¯‡/–0，»„»Æˇ´00˚¶00000´•0″øˇ´0§，¯´–»–0¨˛¿·…ß00…″000ˇˇ^0^0´Ø´Ø0˜»ˇ0«`0，″¢00•˙‡£00–0。” 00˛Ø˛0。

00˙0–Ø0ß,0″0––˚¡˜/•0†¡•‰^00˜0‰0œ″0，2018˜Œ80´，˛00ø00––0'¶ø″fl0‰0″000‰`˛0»,0–´0˜^ß·˚：0<0˚·œ–»，˚˙0″0″0˜˛˚00。0«0–˚–»„†»˜0¨•¶¤00,0″–…ß†¡^ß00，‰¤0Ø˛00ø·Ł0¯″¢00…0–Ł¨¥––0'0†0Œ0‰0″00‰Ł0»†‰..0†Ø。

–»¨•00˛″…000–0″–…ß†¡

“0‰`˛0†0Œ0‰0″，¨•00¶ø00˚˙…000–0,00¤„0·…0″0¢。” ¶Ł,0´œ5˛Œ0˜–¡¯fi¶ø，000ˇ0†‡/´œ`˛″″,0,00»0ø0˜»ˇ0«`0：˚˙0»0ø0˜†¡。

––0'000Œ0‰0″，˛0ˇ0†0––˜00 0000‰0˚0‰Ø00，…000–0,00¤„0·…0″0¢，˚˙0»00‡£¨00«00ˇ0–00¯·«–0…††¡，000¤·¿″ˇ00–″″″00″ˇ00 –″`‰0000–″。00″ˇ000″‰<0¤„0·…¯¤¶¨″¤‡£˚˙00‡£¨˛0˜2~3–¶，·¿″ˇ0000‰ˇ00‡£¨˛,06~8–¶。

––0'˚——˜•˛0″„0…††¡0–0¿˛ø–¶fl´00†»fl0–0¿˚0•¢†…0˜《0†0Œ0‰0″·¿″ˇ00…000–0,00¤„0·…0″0¢„0000˜17˜Œ0>0Ø》 0–˚000ˇ0˚0，·¿″ˇ000˜•¢†¡´˚˛″1/25~63″0，˛·0>0˛`ˇ0˜»…00˙000˜Œˇ0…·¿0•¢0œ„0–˜†¡0ı0`0§˛0。

12˛Œ0˜ˇ0–0¨•00˚–00–0„0´000>¨«†¿¶´¨ß。˛00ø˛0，0‰000Ł″ß0˜˚–″00†0»¶¤0″¯ª0¯″¢00，0˛0‰00″0。

“2018˜Œ80´¨•00″0，0‰0œ¿″`˛″0¶0‰00<0'，0«0†˛00'˛00»˜000»″†¡0¢•¢0„，^»00•¤,ø0˛，00˚˙˜¿˙0·˛00»…00„†″<^0`00˜˜000。”

†»,˚–˜`‰,0″¢000″000ø†¡0¯，˛00ø0»…0·0000¯,0000˛`ˇ–¯ˇ¢，000•0″0‰`˛––0'000Œ0‰0″，˛0˜0†0——˜000000″″,˛0˜0†0——˜,–00¨˛˛0000¤0000。

000000‰000″0，ˇ0ˇ0–00»…0¨˛‰0˚″，0000…000–0,00¤„0·…0″0¢，ˇ0˚00″˚˙˙·œ–»‡0ˇ0˛˚00，0…0´00˜00˜0¤„0·…·œ–»†»`˛˛，¶Ł,˛00˚˙˙˛000˜·œ–»″ˇ‡0ˇ0„0，0»0″,˛00˚00000‡£`˛，†¡0¢0″˜00^0‰,ø–0‰000。ˇ0000˜,˛0ˇ0†……˚ı000>•˙‡£‡0˚0，˛0ˇ0†»…00¿000·00‰10˜Œ0ı0`,00^0˜0œ·0´˚，0œ·00˚`¿0†–¨‰ˇ,0。 ˇ´0″1600