



一位维生素D羟化缺陷型佝偻病患者的自述—— 身高1.5米的博士 想把他走过的弯路说出来

本报记者 何丽娜
通讯员 蒋升 李煦

都说三十而立,再过几个月,我马上就要“奔四”了。我的身高只有1.5米,甚至比有些小学生还矮半头。这主要得怪我这“不听话”的腿,怎么也伸不直:我的右侧大腿外侧和小腿间的夹角约为120度,走路挺费劲,如果你从远处望过来,就像个扭曲的字母“X”。

是的,如你所想,我生病了,患的还是罕见病——维生素D羟化缺陷型佝偻病。为了与这读起来有些绕口的病魔“相认”,我花了三十多年的时间“抽丝剥茧”,直到半年前才真相大白:全国有文献报道的不过才十几例,想完全治愈为时已晚,能维持现状就是好事。

即使如此,我依然觉得自己是幸运的。至少,我能清楚知道究竟是在和怎样的疾病作斗争。所以今天,我想把我经历的点点滴滴讲出来,让更多和我一样的人少走弯路,早日找到蜿蜒迷宫的出口。

博士毕业就职金融公司 身高却永远定格在1.5米

身为杭州“土著”的我,博士毕业,主攻物理,理工科都感兴趣,毕业后就职于一家金融公司。

因为这长不高的顽疾,我可谓久病成医。

我是1982年生人,那年,世界上第一颗人造心脏移植成功。记忆中的分水岭大约是在3岁,父母发现我走路有点异样,开始辗转各大医院,各种检查单厚厚一沓,结果基本相同:骨骼问题,说是得了“佝偻病”,钙吸收有问题,需补充维生素D。

于是钙片、中药一包包下肚,可弯腿就是不见好转。家人急坏了,甚至差一点动手术。可听到“走路可能还会是老样子”的预期术后效果,我仓惶离开医院,到家时才发现,膝盖上医生画的手术红圈都还没来得及擦掉。

小学后半段,小伙伴们开始蹿个,我依旧稳健地“原地踏步”,好在自我心理调节能力不错——毕竟从小就这样,习惯了,没什么太大的心理负担。

可要说完全不羡慕别人,肯定是假的:初中《灌篮高手》风靡一时,哪个男孩不想在球场上大展身手?本就喜欢打球的我心痒痒,可得于身高,每次同学打比赛,我只能作壁上观,最多在旁边练投篮,背影更显落寞。

随着年龄增长,我的病情开始不受控制:脊柱侧弯、骨盆倾斜、膝外翻……整个人直不起来。其实医院也没少跑,从脊髓灰质炎、佝偻病到强直性脊柱炎再到背部筋膜炎,都没准确定论,治标不治本。

成年后,我的身高最终定格在1.5米。幸好从小到大,同学同事都没对异样的我敬而远之,最多就是有时在路上,难免有孩子会说:这个叔叔为什么走起路来怪怪的——毕竟童言无忌,不用太放在心上。

莫名腰疼查出多年真凶 治标不治本全因走错方向

数次求医未果后,我也看开了,以至于在很长一段时间里,都没去医院报到。

直到去年末,我睡觉时突发腰痛,一阵阵痉挛性疼痛把我折腾得彻夜难眠,起初我把软床垫换了,没想到情况反而更糟:疼痛刺骨,坐卧不安,连翻身都困难,每天在挣扎中度过,平时生活起居只能靠六十多岁的父母照顾。

“没想到这个年纪,竟又得病了。”在家躺了两个月,疼得几近绝望,这才来到杭州市第一人民医院康复学科就诊。

在推拿治疗后,疼痛稍有缓解,但医生认为我遭遇的并非简单腰疼,建议去找风湿免疫科黄佼副主任医师看看——在这之前,我是各大医院骨科的常客,却从没去过风湿免疫科。而也就是这一次看似八竿子打不着的就诊,让我找到了体内“凶手”的蛛丝马迹。

黄佼医生见我的第一眼,脑海里仿佛已有了答案。详细沟通后,他为我复盘了整个发病过程,建议拍片检查。

据X光片显示,我双下肢的骨头变形严重,宛如一根根弯曲的面条,同时生化检查提醒,还有低钙血症。

身材矮小、骨骼变形、低钙血症……我当然知道这些矛头统统都指向维生素D不足,可我补钙的日子至少以年为单位,为何还会呈现这种维生素D相对缺乏的症状?

“可能是维生素D羟化缺陷型佝偻病。”

在罕见病方面深有研究的黄佼医生在反复推

敲我的患病细节并查阅大量文献资料后,有了初步判断,又让我做了基因检测。

经过一个月的漫长等待,最终报告完全证实了黄佼医生的猜想。困扰我大半辈子的谜团终于被揭开:为何各种治疗效果皆不理想?全因走错了方向。

揭开病症神秘面纱 很多不适开始慢慢缓解

相关数据显示,维生素D羟化缺陷型佝偻病十分罕见。

从病理上探究,绝大多数佝偻病是由维生素D缺乏引起的,也叫做营养性佝偻病,但和普通佝偻病不同,这种病靠补充普通维生素D几乎起不到任何作用。

一般来说,维生素D2和维生素D3都没有生物活性,想要发挥生物活性,需要经过体内两次转化;而我患的这种病,主要原因在于自身不具备转化普通维生素D的能力,所以需要补充活性维生素才能起效。

在补充活性维生素并辅助其他治疗手段后,我的很多不适症状开始慢慢缓解,但想全部治愈不现实。黄佼医生告诉我,若能在儿童时期确诊,并进行正确治疗,则完全有可能和正常人一样生长。

遗憾归遗憾,但日子仍要继续。对我而言,揭开病症的神秘面纱,只是让我这个做事追求方法论的理科生有了逻辑闭环,对日常生活并没什么较大改变。

在很多人眼里,得了罕见病似乎就已无药可医,实际并非如此。

罕见病非常容易误诊和漏诊,但部分罕见病通过早期识别和及时的药物治疗控制,患者是可以得到和普通人基本相同的生活与寿命。

我就是个很好的例子,按发病比例和文献报道比例来看全国应该相当大部分的患者是漏诊了。虽然是迟到的确诊,但我还是挺幸运的。目前身体各项指标趋于正常,每两周要做一次康复训练,每年的医药费用不过几千元。

至于那个生活中绕不开的成家问题,我老实交待:还没有。除去身高原因,经费还需好好攒攒。

另外,估计还有不少人会关心我这病是否会遗传给下一代?黄佼医生说,概率上并不大。这是种隐性遗传病,若想极力避免,得依靠基因检测。

无论刮风下雨,太阳照常升起。如今的我已重新回归正常生活,也祝愿身边人都平安健康。

