

近日,一段《致命的舞蹈:我只能看着她的病情日渐恶化,直至死亡》的视频在网络引发关注,让“亨廷顿舞蹈症”这个陌生名词进入大众视野。视频中,家住北京市顺义区的崔建国烟一根接一根地抽。他说,“希望这个病将来能被治愈,不要再有人重复我们的悲剧。”

“这是一种常染色体显性遗传的神经退行性疾病,患者发病年龄多在35到50岁,表现为舞蹈样症状、认知和精神障碍。”上海瑞金医院神经内科副主任曹立介绍,患者生命持续约10到20年,目前没有治疗方法。

中国亨廷顿舞蹈症协作网调研估测,中国约有三万发病患者,而携带者(未发病)数量远远高于发病人群。

作为罕见病之一,亨廷顿舞蹈症(以下简称HD)并不为大众熟知。许多患者被误认为是癫痫、抑郁症、老年痴呆……一旦出现现代遗传现象,更是被视为“家族魔咒”。



8月20日,崔建国在顺义区的家里给患有亨廷顿舞蹈症(HD)的妻子韩爱华喂饭。

中国亨廷顿舞蹈症协作网的协调员冯璐扬介绍,因为HD是单基因显性遗传病,只要父母中一方患病,一定是50%的几率遗传。一旦被遗传基因选中,成为突变基因的携带者,按患者发病的年龄规律,一般在35到50岁,病症逐步显现。

没做基因检测前,31岁的成都人熊祥旭已规划好人生。去年12月,她的母亲在辗转多家医院后,被确诊为HD。熊祥旭想努力多挣钱,为丈夫和孩子存一笔钱,再带家人去西藏等地多旅游几趟。

“好像在列遗嘱清单。”熊祥旭轻声说道,如果检测结果显示自己是HD的携带者,她会选择在发病前结束自己的生命,不给家人带来困扰。幸运的是,最终医院的化验结果为否。

鲁伯坝教授介绍,基因检测技术简单易行,可诊断病人子女是否为HD的携带者。1993年左右,基因检测技术就开始在多地三甲医院施行。但现实生活中,基于个人情感和经费原因,做基因检测的患者非常少。

不知道死亡会不会降临,以及何时降临,是这些患者家庭最大的恐惧。他们小心翼翼地生活,却难以摆脱命运的残酷选择。

黑暗中的“舞者”

一 “手舞足蹈”

韩爱华躺在床上,两只胳膊左右挥舞,右腿向半空中画圆,左腿朝上身弯曲,又放回。洗得发白的床单在高频“运动”下皱成一团。好几次,她险些从床角摔下来,崔建国将其拽回床中央。

这是8月18日下午3点半。韩爱华烧了3个多月,羚羊角粉、清热解暑丸等试了个遍,折腾了几晚,这会她趴在床上,四肢伸展着睡去——只有熟睡时,她才能停止“手舞足蹈”。

卷发剃成寸头、裙子变成背心,20年来,“走在路上总能收获回头率”的韩爱华,变成裹着尿不湿,胸前肋骨清晰可见、生活无法自理的病患。

最初的症状是“健忘”。1997年,这位新华书店的收款员,时常出现收款错误。转岗后,她也难以流利介绍图书,丢书情况接连发生,同事背后议论,她倍感委屈。这之前,晚饭后韩爱华都会换上连衣裙,在怡馨花园跳一两小时的华尔兹。工作受挫后,她变得沉默,也不愿再出门。

回忆起这些,崔建国心如刀绞。他记得妻子喜欢追求新潮,闲暇时间总去逛街。90年代初,妻子听说王府井商场的化妆品专柜引进了第一批进口欧珀莱的美白护肤套装,售价400元。那时候,崔建国一个月的工资刚满100元,但韩爱华一笑着撒娇,他就软了下来,买吧,他爽快地掏钱。如今,

韩爱华说不出话。两人的简单交流变成崔建国的单向输出。

几次出入医院,医生诊断为抑郁症。韩爱华办理病退,将自己关在家里,白天对着电视发呆,夜里按时吃抗抑郁药物,勉强保证短暂睡眠。但她的手脚,开始不受控制地抖动,直到2001年被确诊为亨廷顿舞蹈症。

1872年,美国医学家乔治·亨廷顿发现此病,因患者不停地抖动肢体,像极舞蹈动作而得名。

上海瑞金医院神经内科副主任曹立介绍,发病者在肢体上运动迟缓,语言不清,吞咽困难,认知上执行功能、思维加工能力衰退,精神上则表现为焦虑、抑郁躁狂等频发。以患者出现特征性运动障碍为起病点,3种障碍症状随着时间推移不断加重。

“医生说这个病没法治,最多活十来岁。”崔建国慌了神,第一次听说这病,就被判了死刑。

十年前,他牵着妻子的手散步回家,走到五楼楼梯时,韩爱华忽然挣脱,大幅度抖动手脚,一步没站稳,后仰着摔下楼梯,在医院昏迷两天才醒来。从那以后,她整夜吵闹,大小便失禁、四肢抖动频率不断增加,简单的对话交流变成“嗯”、“吃”、“饿了”,病情日渐恶化,直至完全丧失自理能力。

研究HD20年的Burgunder教授称,从全球范围看,HD患者最主要死因是肺炎,例如因吞咽导致窒息。

华显珍的大儿子孙立军,就是“被馒头害死的”。疾病缠身后,儿女先后“被离婚”。为了照顾爱人和孩子,华显珍不断打零工,靠两千多的低保和养老金撑起全家的生活。经济条件差,她只能用粗粮给患病的孩子喂饭。2006年立秋后的一个晚上,她将蒸好的一块白馒头送到大儿子手里。他坐在床头,左右手接过馒头,往嘴里送。她转头去另一个屋看二儿子。10分钟后再回来时,孙立军躺在床上,眼珠上翻,感受不到呼吸。再等邻居赶来帮忙,儿子彻底咽了气。

措手不及的死亡,成了每个亨廷顿舞蹈症家庭隐秘的伤痛。

韩爱华也想过死亡。还能歪歪扭扭走路时,她每天下午都嚷嚷着要去潮白河边。之后,韩爱华越发丧失语言功能,一天傍晚,崔建国推着她在潮白河的土坝上,心生悲凉:“你要是觉得痛苦,要不咱一起跳河算了。”平日不接话的妻子忽然说:“好,听你的。”

年轻时候的韩爱华

三 “被诅咒”的家庭

韩爱华曾向丈夫提起,母亲举止异常,在自己3岁时忽然离世。但崔建国并没放在心上,“只是觉得她母亲早逝,很心疼她。”

Burgunder教授在回复记者的邮件中称,亨廷顿舞蹈症由基因紊乱引起,损坏细胞大量功能的同时,导致神经细胞的错乱,是一种常染色体显性遗传的神经退行性疾病。这些患者的家族,就像是“被诅咒”般,走不出死亡的阴影。

今年2月24日,黑龙江齐齐哈尔市甘南县的华立波,在医院昏迷三天,未能抢救成功。39岁的她,撒下10岁的女儿离世。她是这个家庭患HD去世的第7人。

华立波的母亲华显珍亲眼看着公公、丈夫、小姑、两个儿子和一个孙子相继离世。20年前,她的丈夫患病去世,10年前,大儿子表现出一样的手脚抖动症状,说话口齿不清,走路左右摇晃,她才恍悟,这是家族遗传病。

2006年和2012年,她的两个儿子去世时均不到40岁——大儿子因吞咽馒头困难被噎死,小儿子瘦到只剩一层皮,未抵抗住病痛的折磨。女儿求生欲望强烈,一直幻想着痊愈,但现实不如意。在一次求医回家的高铁站,她没有站稳,倒在台阶上,昏迷两夜后醒来,病情却急转直下,不到半年离世。

曹立表示,HD的基因突变特点是“动态突变”,加上遗传早现的现象,被遗传患者一代比一代年轻。但具体到某个家庭,需要看基因突变拷贝数,并不能看作是必然规律。Burgunder教授认为,其他遗传变异也可能改变疾病的表达及环境影响。

四 孩子不该背负那份惶恐

崔建国从未打算带儿子做基因检测,他不想再面对重复的打击。华显珍也拒绝给还在上小学4年级的孩子做检测。“既然治不好,知不知道也没那么重要了。”她说。10岁的孙女偶尔问起,自己将来会不会和妈妈一样,华显珍避而不答,“孩子不该背负那份惶恐。”

五 误诊

即使拥有明显的发病特征,国内医学界对亨廷顿舞蹈症仍然知之甚少。熊祥旭的母亲在被确诊为HD时,她患病已有4年之久。从诊断为抑郁症,到疑似帕金森病,她看过心理医生,做过CT、核磁共振等检测项目,最终通过基因检测确诊为HD。

鲁伯坝称,放眼全球,因神经系统的功能性复杂,还没有研究人员攻克该病在人体的发病机制。截至目前,全球范围内始终没出现任何可以治疗甚至延缓病发的手段。

去年,中国首家致力于服务亨廷顿舞蹈症患者和家庭的“风信子关爱”公益组织成立,其负责人曹茜的母亲,7年前被确诊为亨廷顿舞蹈症,她的外婆和两个姨妈,相继去世。她为亨廷顿舞蹈症做了一次调查,在接受调查问卷的103个人中,被确诊为亨廷顿舞蹈症后,从未接受过任何治疗的人高达37.25%。

在治疗方面,Burgunder教授认为,现阶段许多药物可用于缓

六 乌云背后的金边

和二儿子一样,华显珍将女儿的遗体捐献,用眼角膜换回两个人重见光明。

眼看着妻子身体每况愈下,崔建国也尝试将她的遗体捐献,这也是韩爱华最后的心愿。崔建国咨询了首都医科大学等北京三家遗体捐献点,对方均表示,现阶段遗体捐献只用于临床教学,专项的遗体研究需要立项申请经费,无法满足要求。

病人的脑组织样品是珍贵的研究对象,需要建立一个脑库专门存放这些死者的脑部。据鲁伯坝教授了解,只有临床医生才能申请这样的立项,且必须经过伦理委员会的批准手续,最近在医院去世后48小时完成取样。

作为欧洲亨廷顿舞蹈病网络(EHDN)的主席,Burgunder教

授一直在支持国内HD的临床和科研进展。例如,比较中国和欧洲的疾病表现及其遗传背景,参考中药的经验;推进合作化研究等。

乌云背后是否还能显现光芒的金边,Burgunder教授持乐观的态度。他表示,现在已有大量出版的研究结果关注于该病的发病机理以及临床表现。目前,治疗手段的潜在进展在于基因和蛋白的研究。

曹茜在500人的病友群里为患者解答疑问,华显珍正愁着为考上大学的孙子攒学费。熊祥旭已经与父母约定过年一起来北京逛庙会。崔建国唯一的休息时间,就是站在阳台,对着五十多盆多肉植物发呆。偶尔浇水,他们就能拼命存活,仿佛预示着,只要自己还干得动,妻子就永远不会离开一样。