

全身都在“石化”的“珊瑚人”找到病因了

被确诊为基因突变患上进行性肌肉骨化症

还记得我省首个“珊瑚人”吗？2007年，10岁的舒城女孩舟舟（化名）来到合肥求诊，专家初步判断她患上了进行性肌肉骨化症，俗称“珊瑚人”，得上这种病，病人的肌肉和韧带等组织就会渐渐变成骨头。

市场星报记者昨天从省妇幼保健院得知，如今已经18岁的舟舟由于病情加重再次求诊，而这一次经过基因检测，她被确诊是因基因突变才患上了进行性肌肉骨化症。

■ 华玲 记者 李皖婷



女孩患“怪病”，身上起大包

2001年8月，活泼好动的舟舟和同村小朋友在一起玩耍，一不小心碰了一下，没想到身上长了个包，不红不肿，可用手按就会疼。母亲心里有点紧张，第二天便带着女儿到县医院就诊。

在舒城县医院做检查时，舟舟身上的这个大包把医院的医生们都“难倒了”，检查结果让医生们连声说“没见过”。

随后，舟舟的父母又带着女儿来到上海某大医院就诊，院方也明确表示，该院从没有见过

这种病例，目前不能确诊，也无法治疗。

2006年7月，舟舟病情恶化，一个一个包块扩展到肩、背、腿等部位。胳膊不能抬起，走路一瘸一拐，颈部也不能活动。

得此消息，在外地打工的舟舟父亲赶回老家，准备再次带着女儿去看病。因蚊子多，晚上睡觉点了蚊香，不料蚊香引起火灾，将准备为女儿治病的一万元现金以及家具、衣服等化为灰烬。

根据经验，判断舟舟患上“珊瑚人”症

2007年2月，经人介绍后，父母带着舟舟来到合肥市一院西区求诊。骨科医生姚登攀和另一位专家查询了相关医学资料后，结合经验和临床表现，初步诊断舟舟患的是进行性肌肉骨化症。

这种病导致肌肉、韧带等会突然间骨化，形成第二副“骨架”，把原来的骨架紧紧“锁”住，从而失去行动能力。

这个过程与珊瑚的形成极为相似。因此患有这种疾病的人在医学上也被称为“珊瑚人”。

患者由于行动困难只能卧床，而长期卧床后容易反复出现肺炎、泌尿系统感染，这也是他们死亡的常见原因。

这是一种非常罕见的疾病，发病率约为1/66万，在当时，全世界也仅报道了2500例左右（包括已死亡的患者）。有记载的最早病例可追溯至16世纪，迄今也没有治愈病例，患者平均寿命为41岁。

到底是什么原因让舟舟患上“怪病”？姚登攀当时也并不清楚。

基因检测，终确诊女孩病因

不久前，因病情恶化，已经18岁的舟舟再次来到合肥求医，姚登攀也已经是安徽省妇幼保健院副院长。

在安徽省妇幼保健院的遗传实验室，舟舟进行了基因检测，确诊是因为基因突变导致她患上“珊瑚人”症。

让人更加担心的是，虽然已经成年，也有子宫和卵巢，但是舟舟一直没来月经。据了解，目前舟舟正在安徽省妇幼保健院进一步检查，看看这种表现是不是也和她的基因

突变有关。

“她读高中了，但是现在病情比较重，已经不能走路了，上学放学要靠家人背着。前段时间她又摔了一跤，现在只能卧床。”姚登攀说，他正在想办法帮舟舟定制一台特制的轮椅，让她能够到处走走看看。

“其实现在有很多‘怪病’，我们医院都可以通过基因检测的方法确诊，患者不用再跑去北上广的大医院求医了。”省妇幼保健院遗传实验室相关负责人说。

延伸阅读 世界上其他有名的珊瑚人

●1955年，当时仅为3岁的英国人罗伯特金霍被诊断患上了“进行性肌肉骨化症”，并预言他活不长。可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。

罗伯特曾称，1980年，在他双腿被石化、固定前，他已经开始设想，将自己的身体以一种优

美的姿势永久性固定起来。经过长时间考虑，他决定将自己变成一具永不倒下的活化石。

●2012年，19岁的英国女孩路易丝·韦德伯恩终于圆了自己的模特梦，接到知名时尚杂志《ELLE》的邀请，拍摄模特照片。而她也是一名“珊瑚人”。工作时，韦德伯恩需要有人陪伴保护，要尽量避免肢体碰撞，以避免更多关节变僵硬。妈妈和姐姐成了她的贴身“保镖”。“大家没有对我另眼相待，家人和朋友给了我最大的支持。”她说。

“最美服务之星”、“最佳服务窗口”风采展示： 时刻将百姓的利益放心上



由安徽省人民政府政务服务中心组织开展的全省政务服务系统“最美服务之星”、“最佳服务窗口”初选工作已经结束。71位一线工作人员和57个基层政务服务窗口脱颖而出，荣获提名奖。昨日，市场星报记者专访了其中部分获奖单位与个人，听他们讲述工作中的辛劳与收获。

■ 记者 邵华



石斌： 他是人民利益的把关人

“工作勤勤恳恳，从不计较个人得失，团结群众”是石斌的同事们对他的评价。在黄山市政务服务中心国土资源窗口，石斌工作了11年。

让石斌的同事们印象深刻的是，他工作的严谨细致、认真热心。2014年10月份，石斌办理一套房产的土地登记手续时发现，这套房子存在一房多卖的问题。石斌立马警觉起来，随即停办手续并在最短的时间内联系了受害群众，挽回了群众的损失，避免了一场纷争的发生。工作多年，类似情况还有很多，石斌在平凡的岗位上兢兢业业，以严谨细致的工作态度和不厌其烦的服务耐心，为百姓谋实利。

多年来，石斌数次荣获年度窗口先进个人、年度考核先进个人等荣誉称号，他说：“时刻将百姓和服务企业的利益放在心中，努力服务对象排忧解难，是我作为一名窗口工作人员应尽的本分。”



周红斌： 首席代表就要起模范带头作用

周红斌是安庆市望江县政务服务中心房地产窗口的首席代表。他坚信“榜样的力量是无穷的”。作为窗口负责人，7年来，他坚持别人能做到的，自己要做到更好，别人做不到的，自己也要做到。

“从走进政务服务中心这个岗位的第一天，我就把便民、高效、廉洁、规范这八个字深深地刻在脑海。”周红斌如是说。十一假期，他放弃与儿子约定，帮助客户办理房屋过户手续；倾听企业声音，优化审批方式，压缩审批时限，将抵押权登记承诺期由原来的5日缩短到2个工作日……周红斌在平凡岗位上兢兢业业地为百姓踏踏实实谋福利。

“以服务为己任、方便群众、服务群众、奉献社会是我的职业观念和服务宗旨。”周红斌说：“作为窗口的负责人，标准是我，我是标准，只有自己做得好，才能带领大家把窗口工作做到最好。”

池州市住房城乡建委窗口 打造阳光政务服务窗口

领导坐班，现场解决疑难、出台制度，规范服务体系、优化程序，提高审批效率、公开内容，审批结果透明、创新服务，全面提升窗口服务质量与水平……池州市住房城乡建委窗口的9名工作人员以真情、智慧和耐心为群众打造了一个“便捷、规范、高效、阳光”的政务服务窗口。

铜陵县政务服务中心交通运输局窗口 “三声四零五心”，打造微笑服务体系

来有迎声、问有答声、走有送声，服务受理零推诿、服务方式零距离、服务质量零差错、服务结果零投诉，受理业务细心，回答问题耐心，清正廉洁公心，优质服务热心，快捷高效称心，这是铜陵县政务服务中心交通运输局窗口对工作人员的要求。每一句问候，每一个细节，都给办事群众宾至如归的感觉。