



今天,是第十七个国际罕见病日。作为沧州一些罕见病患者的家属,他们的痛苦,不止“天价药”。他们不愿别人知道自己的孩子患上了罕见病,同时又希望被“看见”——

他们的孩子,患上了罕见病

本报记者 张丹

2月27日,35岁的王晓雪一边照看孩子,一边一遍又一遍地刷着手机。

她在不停地搜索与国际罕见病日相关的消息。她关注着本地医院与国际罕见病日相关的活动,因为她想带孩子去参加。

“无药可救”的病

王晓雪是渤海新区黄骅市人,是一名罕见病患者的家长。

王晓雪的儿子一出生,就与别的婴儿不一样。

“我和爱人有一个女儿,后来又生了一个儿子。”王晓雪说,当看到儿子那一刻,她发现孩子身上“白得发红”。

“孩子不止是身上皮肤特别,刚出生时头发不多,隐隐地有些发白。”王晓雪说,当时医生建议她给孩子做进一步检查。

检查结果就是她的儿子被确诊患上白化病。

王晓雪说,现在的儿子已经3岁多了。直到现在,她还记得孩子被诊断患上白化病时,自己的心情。

“手脚一下子就软了,感觉心跳到了嗓子眼,是一种六神无主的感觉。”王晓雪说。

她觉得,一定是医生诊断错了,“我和爱人身体都很健康,我们的第一个孩子也很健康,怎么儿子偏偏会得了白化病?”

在后来的检查中,王晓雪得知,她属于致病基因的携带者。

从医生的口中,王晓雪得知,这种病没有办法根治,目前最有效的物理治疗就是防止紫外线照射。

曾经,王晓雪因为孩子患上这种病,一度自闭过。

“我不想出去社交,不想让人知道我家有一个这样的孩子。”王晓雪说,有一段时间,她天天在家看着儿子掉眼泪。

几度崩溃过后,王晓雪意识到,这样下去没有任何意义,为了孩子,她得振作起来。

“我开始在网上查关于白化病的各种资料,也与外地白化病患者的家属联系沟通。”王晓雪说,后来她得知白化病患者被称为“月亮的孩子”,白化病是罕见病中最“仁慈”的一种。

“虽然他的病没有有效的药物可以治疗,但他的生命长度不会受到影响。”王晓雪说,这是不幸中的万幸。

慢慢地,王晓雪的心态发生了变化,“既然现状无法改变,那我们就给孩子一个健康的成长环境,告诉他他的与众不同。”王晓雪说,她在网上看到过白化病孩子成才的例子,她希望她的孩子也能成才。

“孩子双腿无力的时候,我们没重视”

王向阳是东光县人,今年45岁。他的儿子出生时,与正常



唐大凤和女儿 (唐大凤供图)

孩子没有任何区别。

王向阳说,这是他直面罕见病的第4个年头。如果当初引起重视,或许,这就是第10个年头了。

他的儿子今年16岁,患有庞贝氏症。

“这是一种罕见病,由基因突变导致,患病率为1/50000到1/40000。很不幸,我的孩子患上了这个病。”王向阳说。

“他爬行,会走的时间,与正常的孩子没有太大的区别。”王向阳说,孩子6岁时,出现了双腿无力的情况。

“他只是说双腿没劲儿,不愿意动弹,不疼也没有不舒服的情况。”王向阳说,“因为孩子只说腿没劲儿,并没有影响到他的行走,所以我和爱人根本没有重视,也没有去医院给孩子做相应的检查。”

2021年的时候,王向阳发现,孩子的脖子总向右歪,“孩子跟我说他全身没有力气。”

最终,在北京的一家医院,王向阳的儿子被确诊为庞贝氏症。

“如果不治疗,他会因心肌肥大,呼吸困难而死亡。”王向阳说,能让人看见希望的是,这个病有药物可以治疗。

王向阳说,医生给出的治疗方法是通过注射的方法给药,这个药的价格比较贵,根据孩子的体重不同用药剂量不同。

王向阳说,按照他家孩子的体重,如果正常注射,一年的费用要100万元左右。“这样的注射每年都要进行,一直到孩子的生命终止为止。”

这笔费用对于多数家庭来说,都是一个很沉重的负担。

“既然有活下去的希望,我们就得治。”王向阳说,考虑到沉重的经济负担,他们和医生商量,给孩子进行了半剂量的注射。

这样下来,孩子的注射费用一年在50万元左右。“再通过医保报销一部分,每年我们自己承担的费用在20多万元。”王向阳说,“目前为止,我的家庭算是勉强能负担这笔费用。我不知道以后会是什么样,也不敢想以后会是什么样。”

王向阳说:“作为父亲,我只能努力挣钱,能多给孩子治一年,孩子的生命就能延长一年。”

320万美元的天价药,让她看不见希望

南皮县的刘丽丽,家里做五金生意。她和爱人婚后生了一个儿子。

在儿子上小学后,刘丽丽和爱人准备再生一个女儿,凑个儿女双全。

结果第二个孩子还没要上,他们的儿子健康就出问题了。

“孩子在学校上体育课时,觉得腿疼,走不了路。”刘丽丽说,她以为是孩子缺钙。

可后来,她发现孩子的两个小腿肚越来越粗,蹲下后很难再站起来。刘丽丽这才带孩子到医院检查。

随后的检查结果如当头一棒,她的孩子患上了DMD(又称杜氏肌营养不良,属于罕见病的一种)。

最让刘丽丽接受不了的是,

医生告诉她,DMD多数属于X染色体基因病。

“我的孩子得病,就是因为我的基因里携带这种基因造成的。”刘丽丽说,这是最让她接受不了的一点。

如今,孩子患病已有5年多时间,只能靠坐轮椅出行。

“他已经12岁,对于自己坐轮椅这个事实,孩子是不愿意接受的。”刘丽丽说,这两年孩子的脾气变得越来越暴躁。

这一切,刘丽丽看在眼里,却又无能为力。在煎熬和压力下,刘丽丽患上了抑郁症。

几个月前,刘丽丽在报纸上看到,2023年6月一款一次性基因治疗药在美国被加速批准上市,这是全球首款杜氏肌营养不良的一次性基因疗法。

那一刻,她的心激动到了嗓子眼,但当看到药物的初步定价时,一盆凉水又劈头盖脸地浇了下来。

“初步定价320万美元。”刘丽丽说,她家条件在县城还算不错的,“但这对我们来说,也是一个天价。”

“以前,没看到药,觉得没有希望;如今,看到药,反而觉得也没了希望。”刘丽丽说,她希望罕见病患者这一群体被看见,“被看见后,或许就有新的希望。”

孩子应该有尊严地活着,而不是被藏起来

34岁的唐大凤家住新华区,她是一名雷特综合征(一种

在全球范围内罕见且严重的神经系统发育障碍疾病,目前尚无法治愈,患病率为1/15000到1/10000)患儿的母亲。

如今,她也成了一名普及雷特综合征知识的博主。

唐大凤的女儿名叫知知,今年4岁了。知知17个月大时,被确诊患上雷特综合征。

当时的知知身体各项机能开始退化,出现手功能丧失、言语丧失、运动障碍、睡眠障碍、情绪障碍等问题。

拿到医生诊断的那一刻,唐大凤泣不成声。

唐大凤说,患病的知知不是家丑,相反她是万里挑一的宝贝,她有自己价值,她应该有尊严地活着,而不是被藏起来。

痛苦过后,唐大凤决定为女儿做点事儿,普及雷特综合征的知识,让更多人了解雷特综合征。

于是,她用“知知妈妈”这个名字注册了网络账号,发布知知的一些日常,普及雷特综合征的知识。

在这个过程中,知知被很多人认识,也有天南海北的患者家长联系到了唐大凤,建了百人的病友群。

“我们可以抱团取暖,互相加油打气,分享康复、养护及药物信息,更好地照顾孩子,少走一些弯路,孩子就少受些罪。”唐大凤说。

也因为这样勇敢地走出去,知知在很多场合被陌生的朋友认出来,意外收获了很多友善的目光和温暖,有了更多的社交机会,人也更加开朗起来。

去年,知知还收到了市区一家幼儿园的“橄榄枝”,这让知知体验了童年本该有的乐趣,也弥补了她无法上学的遗憾。

唐大凤还经常带知知与其他病友见面,让知知感受“她不是一个人在战斗”。

日常除了要照顾知知,唐大凤还积极配合海外以及国内的一些学校,进行雷特综合征相关调研,回复网络平台私信里的各种咨询。

唐大凤说,她不知道知知的生命有多长,但她想让知知的生命变得有力量。

也因为这样,她和王光亚建立了联系。

王光亚是沧州市罕见病质控中心的主任。

从2023年1月沧州市罕见病质控中心成立到2023年12月31日,他们收治罕见病患者共499人次,上报罕见病病例227例,并为16例患者申请了免费的基因检测。

“仅基因检测这一项,我们为每位患者就能节省5000元到10000元的费用。”王光亚说,这只是个开始,随着罕见病质控中心的工作越来越完善,他们将为更多的罕见病患者搭起一个就医平台,“让罕见病医生不罕见,让罕见病被看见,让罕见病患者得到更好的救治。”

唐大凤说,作为罕见病患者家属,医生就是他们的最大希望。(受访者要求,部分患者家属为化名)