

杭州高校老师卖房、贷款,只为给患罕见病的女儿吃上“世界上最贵的糖” 期盼罕见病用药不再是天价

本报记者 张冰清 通讯员 王雪飞

“这药一瓶7000多元呢,一滴都不能浪费。”浙江大学医学院附属儿童医院内分泌科病房里,护士微微转动针头,小心翼翼地抽出药瓶里最后一滴药,推进药瓶,再注射到希希(化名)细小的静脉里。

3岁多的希希是一名黏多糖贮积症患者,这是一种发病率仅2.5万分之一的罕见病。护士给她注射的是该病唯一的特效药,每瓶7500元。按照她目前的体重,一次5~6瓶,每周1次。这样算下来,一年要花费约200万元。

这么贵的药,一般家庭无力负担。所以,浙江此前还没有患者自费用过该药,哪怕放眼全国,也少之又少。

希希家并不算富裕,爸爸妈妈都是杭州某高校的老师,普通工薪阶层。但他们不忍心看着女儿病情快速进展,只好申请信用贷、挂出房子,想尽办法筹集了半年的药费。

那么,半年后怎么办?他们面临着大多数罕见病患者的处境,长期自费用昂贵的特效药不切实际,而进入医保又看似遥遥无期……

“天使”病了: 本以为是鸡胸,一查竟是罕见病

希希是家里的二宝,她的降临完全是个意外。

当时刘女士带着大女儿在美国做访问学者,和爱人陈先生相隔两地。大女儿天天念叨着让妈妈生个弟弟或妹妹,最好是个妹妹。

刘女士被缠得没办法,哄她说,妹妹是个天使,只有爸爸来了,才能把“天使”带来。后来陈先生去美国探亲,她就真的意外怀上了。

“其实我们都没打算要二胎,我妈妈做了两次癌症手术,婆婆已经70多岁,家里地方又小,实在不好带。但我看老大这么想要妹妹,还是顺其自然生下来了。”刘女士说,希希出生的那天,大女儿高兴得在房间里来回蹦跶,“我后来再也没见她这么开心过。”

四口之家短暂地度过了一段令人羡慕的时光:夫妇俩都是山东人,这几年刚在杭州站稳脚跟,事业正处于上升期。两个贴心小棉袄乖巧懂事,出门时姐姐争着背妹妹,每天放学回家给妹妹取个小名……

去年春节后,夫妇俩发现希希胸骨前凸,看起来像“鸡胸”,就带她来到浙大儿院就诊,以为补补钙就好了。但做完检查后医生告诉他们,这可能是黏多糖贮积症,需要进一步确诊。

接着,希希在上海的医院被确诊。

“上海的医生叮嘱我们,让孩子吃好、喝好、玩好吧。听起来像不像对家属的临终嘱托?”现在,刘女士能略带戏谑地说出这番话,但当时听完,她直接在诊室哭得喘不过气。

幸与不幸: 只差一点,特效药就进了医保

按照致病基因来划分,希希的黏多糖贮积症属于IVA型。浙大儿院出生缺陷与罕见病诊治中心副主任邹朝春介绍,这类分型的患者智力不受影响,但会进行性地出现生长迟缓、步态异常和骨骼畸形等症状,直到最后威胁生命。

希希出现“鸡胸”就是骨骼畸形的表现之一,除了胸骨,她的手腕、脊柱也开始出现一些轻微的变形。她的身高只有92公分,而同龄孩子的平均身高是96公分左右。

但她的智力没有任何问题,甚至比姐姐小时候还



希希在浙大儿院注射治疗

要聪明得多。陈先生说,带她的姥姥说山东话,其他人说普通话,希希能在两种语言之间随意切换,还给山东话不太溜的姐姐充当翻译,纠正别人的发音。

在他们所加入的病友群中,希希是省内IVA型患者中最小的一个。不少患者曾被多次误诊,确诊时身体已经出现了不可逆的变化。而她第一次就诊就被有经验的医生发现症结所在,算不幸中的大幸。

而且,希希确诊的同年,一款治疗黏多糖贮积症的药物获得中国国家药品监督管理局上市批准。

这款特效药价格昂贵,一年的花费需要一二百万,但病友群中间流传着一个消息:它有望在2020年进入浙江省医保,进入医保后,患者每年只需要承担10万元。所有黏多糖家庭都盼着政策尽快落地。

然而,今年7月,浙江省医保局宣布另外两种罕见病——庞贝病和法布雷病特效药被纳入浙江省医保,但黏多糖贮积症特效药没有入选。

早在公布之前,刘女士就知道了这一结果。她记得很清楚,那天是5月31日,六一儿童节的前一天,她照常打电话到医保局咨询,这次对方明确答复,黏多糖特效药今年无法纳入医保。

当时,办公室只有她一人,她毫无顾忌地嚎啕大哭,“从满怀希望到跌落谷底,心情比确诊的时候还要绝望。”

吃不起的药: 就当世上最贵的糖,攒够钱就吃一颗

特效药进医保失败后,夫妇俩不得不面临一个艰难的抉择:要不要自费给孩子买药?买,家里的积蓄顶多吃上半年、一年,他们还有大女儿要养;不买,这个病是进行性、不可逆的病变,六七岁是迅速恶化的关键点,越早用药效果越好。

直到刘女士第一次近距离接触了一个病重的黏多糖患儿,倾斜的天平终于倒向了用药的那一边。

希希患病后,她和爱人查了大量资料,看过各种患者瘫痪、畸形的照片,“但照片始终是二维的,你真正在现实中看到之后,那种冲击力是你看照片无法想象的。”

那是一个十几岁的女孩,全身骨骼已经严重变形,X型腿、鸡胸、驼背,四肢无法伸直,身高才1米多。脸也和常人不同,宽眼距、宽下颚、厚嘴唇,几乎没有脖子。虽然智力正常,但张嘴说话时口齿不清。

“可能在有些人眼里,就是一个面目全非的‘怪物’。”那天,刘女士恍惚惚回到家,倒头就睡,睡了足足24小时。她不愿,也不敢去想象希希未来的样子。

夫妇俩开始筹钱,一年太贵,就先筹半年。家里有两套四五十平方米的老破小房,因为面积太小,所以一家人租住在大女儿小学附近的公寓里。他们把

其中一套挂到了中介公司,出价210万,但一时半会还卖不掉,于是转而申请信用贷,再加上亲戚们的支持,勉强凑够第一次用药的钱。

虽然筹钱不易,但他们坚决不借钱,也拒绝了学校“水滴筹”的建议,“这个药要终身使用,所以药费就是个无底洞,借的钱我们肯定还不上,所以不能借。我们现在还有房有车,没到水滴筹的份儿上。”陈先生说。

8月12日午后,希希在浙大儿院第一次注射了特效药。由于第一次注射没有经验,药价又极其昂贵,内分泌科的护士前一天晚上特地加班培训,练习如何一滴不剩地将药取出。

5瓶药,25毫升药水,兑成150毫升,一共要注射4个半小时。希希渐渐入睡,接下来她还要在医院住半个月,再接受两次注射,期间定期观察体内水解酶的变化情况。

半年的药费用完后怎么办?刘女士坦言,这半年的药只能是“缓兵之计”,“我们还是希望可以早日进医保,这是唯一真正解决问题的办法。但如果暂时还进不了,我们就把这个药当成奖励她的糖,攒够了钱就吃一颗,钱不够就先不吃,这样多少也能延缓病情恶化。”

晚上6点多,希希挂完所有药水,刘女士发了一条朋友圈“first time”(第一次),后面附了三个加油的表情。知情的朋友默默点赞,无声地为她打气。她不知道,这个特殊的打卡能持续多少次,但至少现在,药物开始在女儿的体内慢慢发挥疗效……

“不悔过去,不畏将来,心存美好,努力生活。”刘女士说,在她孤立无助时,学院领导的这句话为她指明方向,“我们感恩所有帮助我们的家人和朋友,感恩每一位为罕见病患者而努力的人。更期盼罕见病的用药对家庭不再是天价。”

知识+

什么是黏多糖贮积症

患者体内降解黏多糖的水解酶发生了突变,黏多糖无法被降解代谢,最终贮积在体内。这是一种常染色体隐性遗传病,希希爸爸妈妈做了基因检测,发现他们各自都携带一个隐性基因。

现在,浙大儿院可通过尿筛查、基因筛查等诊断方法为罕见病患儿确诊,今年还有望开展该病的非干预性研究,将为患者提供更好的治疗。医生提醒家长,如果发现孩子有外表异常、关节僵硬、发育落后等表现,不能掉以轻心,尽快到专科医院就诊、排查。