

在人间



她深知,自己虽患罕见病,但还能用上特效药、勇敢追梦,已是不幸中的万幸。

本报记者 张冰清 通讯员 祝姚玲

在浙大儿院见到贝贝(化名),一开始不会觉得有什么异样。她身高1.3米多,乍一看就像一个9岁的小女孩,在患儿中毫不突兀。

但进一步接触就会发现,她耳朵上戴着闪闪的耳钉,说话的语气也早已脱离了孩子的稚气。她的实际年龄,是21岁。

2020年9月,浙江省卫健委下发了关于“浙江大学医学院附属儿童医院为年龄超18周岁身患特殊疾病的患儿提供医疗服务”的批复,同意浙大儿院为年龄超过18周岁身患需分期化疗的白血病、分期手术的先天性心脏病、长期治疗的遗传代谢性病和罕见病等特殊疾病的患儿提供连续性的医疗服务。

今年1月20日,贝贝住进了浙大儿院内分泌科病房,成为医院首位成人患者。

## 身患罕见病不忘追梦 遭遇断药困境最终柳暗花明 21岁,她住进儿童医院

### 等了整整十年,终于等到特效药上市

贝贝住进浙大儿院,为的是一种7500元/瓶的特效药。

她是一名黏多糖贮积症患者,这种罕见病发病率仅2.5万分之一,患者由于体内缺乏黏多糖降解酶,导致黏多糖不能被分解,积聚在体内造成各种危害。

浙大儿院内分泌科主任医师、中华医学会儿科学分会罕见病学组副组长邹朝春教授说,贝贝属于IVA型黏多糖贮积症,临床特点是生长迟缓、步态异常和骨骼畸形,但智商与常人无异。

4岁半时,贝贝在老家西安学芭蕾,舞蹈老师让她领跑,但她跑着跑着就掉到了最后一个,一些弹跳的动作也无法完成。家人觉察到异样后带她跑了好几家医院,最终在北京确诊为黏多糖贮积症。

奶奶清楚地记得,当时一位医生直言“没办法治,全世界都没药。”奶奶很生气,“怎么能当着孩子的面这么说呢,医学发展那么快,我们相信总有一天有办法的。”

这一天,他们等了整整10年。2014年,一款治疗黏多糖贮积症的特效药在美国获得FDA批准上市。贝贝为此特地飞到美国用药,并入读当地高中,几年后被美国多所大学录取,现在是平面设计专业一名大二的学生。

骨骼畸形几乎是IVA型黏多糖患者无法逃脱的命运,贝贝的脊椎最终也出现了病变,压迫到神经。2019年,她在另一个州做了骨科手术,之后因为跨州保险支付出现问题,停了一年药。“这个特效药的作用不是根治疾病,而是延缓进一步恶化,所以用药的时候没什么感觉,但停药后慢慢就觉得精力和行动都大不如前。”贝贝说。

进入2020年,美国疫情肆虐,而此时该药物已获得中国国家药品监督管理局上市批准,于是她辗转回到国内。

### 面临断药窘境,跨省住进浙大儿院

为了治病,妈妈很早就带着贝贝移居北京,所以回国后首先找了北京一家医院的儿科。但这家综合医院几乎没有黏多糖患儿。

贝贝的身体每况愈下。“不能看展,不能去画廊,也不能专心学习,心有余而力不足。”

这种沮丧感,让她仿佛回到了高中时代。早在10岁那年,妈妈就给她买了一把轮椅。但她只在体力消耗较大的远行时使用,平时都是自己独立行走。从高一开始,她骨骼变形、肌肉退化,走动越来越不方便,只好坐着轮椅上学,此后再也离不开这个代步工具。

“小时候其实对这个病没什么概念,觉得自己和其他小朋友也没什么差别,就是个子矮了点,影响走路之后才开始担心。”她说,尤其到美国读高中后,学校非常注重体育运动,她不能参与到团体项目中,“那时明显感到身体拖累了自己。”

贝贝迫切需要治疗。但是,贝贝已经20岁,国内的儿童医院会接收她这个“超龄宝宝”吗?当他们惴惴不安地咨询浙大儿院医生时,才得知一个有利的新政刚刚出台,于是第一时间飞到了杭州。

现在,贝贝和爷爷奶奶在杭州滨江区租了一个房子,每周定期去浙大儿院,他们计划先治疗三个月。

### 从小好强的她,身患罕见病不忘追梦

每次到医院,贝贝都会遇到比她小得多的孩子。她这边淡定地挂着点滴,隔壁床的孩子哭着喊着不肯打针,几个护士围了一圈安抚。“儿童医院的医生护士都特别温柔,可能和孩子待惯了,说话都轻声轻语的。”贝贝说,连她这个成年人,都还被当成小女孩对待。

每次治疗要花四五个小时,她习惯带一个iPad浏览艺术作品,状态好的时候也会提笔画一画。iPad里存着她申请大学时的作品集,其中一张是自画像,画中的少女眼里闪着光,对未来充满憧憬。

奶奶说,孙女从小好强,从没有因为疾病破罐子破摔,家人也都把她当普通孩子,“小学运动会,她不能参加体育项目,就报名用筷子夹乒乓球的游戏,第一年没得名次。她回家告诉我,明年一定拿第一。第二年运动会前在家苦练,最后真拿了第一名回来。”

贝贝从小学画画,最初的“画室”是在公园。奶奶为了教她认颜色,带她到公园玩沙画,每次填色的作品都能引得路人夸赞。

申请大学前,她一开始报的是计算机专业,方便以后在家办公。但随着截止时间临近,她越来越不甘心,“一想到每天都在家做编程就觉得无聊。”

最后,她还是决定报考真正热爱的平面设计。当时距离申请结束只有两三个月的时间,她没找任何老师辅导,独自画了17张画,组成一部作品集。最后,她申请的10所大学中,8所都给她发了录取通知书。

贝贝深知,自己虽然不幸患上罕见病,目前一年治疗费要花费上百万,大多数家庭都无力负担。但通过治疗,病情还算稳定,已经是不幸中的万幸。

“这个药要终身用,现在用得起,以后也说不好。所以我也希望药能早日纳入医保,让所有黏多糖患者都用得上。”

贝贝的绘画作品

### 新闻延伸

## 特殊疾病患者 成年后也可到 浙大儿院就诊

浙大儿院常务副院长、儿童内分泌学专家傅君芬教授告诉钱报记者:“以往,这些特殊疾病患者一到18周岁这个‘年龄坎’,就不能继续留在浙大儿院就诊,需要转到成人医院。而这部分孩子,特别是在18~24岁这个过渡期,无论是疾病管理的延续性还是孩子生长发育的延续性,其实都需要在原先医疗团队的基础上能够得以延伸。”

针对这些特殊的患者,浙大儿院向省卫健委申请为年龄超18周岁身患特殊疾病的患儿提供医疗服务,很快就得到了同意和批复。

傅君芬教授说,目前医院的成年患者包括小胖威利综合征、黏多糖贮积症等罕见病,以及高血脂症等遗传代谢性疾病,年龄最大的已经27岁。

她表示,18岁~24岁这个过渡期,浙大儿院团队将一边延续治疗,一边联系合适的成人医院转诊,让患者平稳过渡到下一阶段的治疗。

