

(上接 06 版)

渴望与绝望

湖南几名戈谢病患儿的家，都有辗转多个医院诊断及求医的经历。

长沙、广州、上海、北京……中山大学附属第一医院，北京协和医院儿科，上海儿童医学中心，301 医院……骨髓穿刺、酶学检查、基因诊断……

每一个患戈谢病孩子的父母都会记得在一座座城市奔波、在一所所医院找医生诊治的那种渴望和绝望。

对于他们来说，孩子被确诊的时候，先前所有的不安、疑惑和恐惧都凝固了——孩子“不明原因的不健康”，一

下子变成了“难以治疗的医学难题”。

如果说确诊的消息会让这些父母像掉进了地狱，那接下来的事情，则让他们发觉，“确诊只是掉进了地狱的第一层，后面还有好多层”。

几乎所有医生都会直接问这些父母一个问题：“你们的经济情况如何？”

这并非医生现实。针对戈谢病，目前医疗界公认的唯一有效治疗方式是酶替代疗法，唯一的一种特效药叫“伊米苷酶注射剂”，这种又名“思而赞”的药物每支售价 23000 元人民币，需要根据患者的体重来决定每个月使用

的剂量，并终生使用。

“以小超现在的体重，他每个月要打 6 针才能达到剂量。”经过多次考虑和纠结，张媛和丈夫吴登最终没有为小超使用这种药。因为她听别的戈谢病患者的亲友说，“这个药用了就停不下来”。

“万一孩子的脾脏破裂或者梗死，那就马上要做切除手术。我和老公的工资每个月加起来不到六千块钱，我想留着钱在最危急的关头救儿子的命。”张媛告诉今日女报/凤凰网记者。

乐乐的妈妈余建英也没有为孩子使用这种特效药。今日女报/凤凰网

者在乐乐家中采访时看到，乐乐一家现在所住的房屋都是申请了政府危房改造项目重新装修的，两万多元一支的药对于这个家庭来说，无异于天文数字。“现在只能好好照顾，能拖尽量拖。”余建英说。

家住益阳市资阳区的小谭今年 25 岁，是目前湖南年龄最大的戈谢病患者。他告诉记者，他不怪父母不给他用特效药，父母早年下岗，父亲忙于照顾祖父母，全家一直靠母亲打零工的 2000 多元收入过日子，“根本没有钱买药”。

退而求其次的“保命”

彭瑶至今记得去北京买“思而赞”的情形。

那是 2018 年 11 月 15 日，她准备好保温箱和冰袋，掐着时间买了票。火车到北京后正是清晨，迎着第一缕朝阳，她匆匆找人拿到了孩子的救命药。

付完钱，彭瑶把药放进保温箱，脱下衣服把保温箱又包裹了好几层。回程的高铁上，有人谈笑风生，有人昏睡一路，唯独她抱着箱子正襟危坐，仿佛抱着女儿易碎而不确定的未来。

2018 年春节，墨墨因为感冒被医院下了病危通知书。梁芬夫妇带着孩子来到北京，在医生的建议下注射了“思而赞”。看到孩子用药之后的状态，梁芬开始筹钱买药，“我们到网上募捐，筹



戈谢病导致患者脾脏、肝脏肿大，肚子会膨胀突出。坚持注射“思而赞”7 个月后，2 岁的炫炫肚子小了不少——看着天真可爱的儿子，妈妈何依婷说要“拼尽全力”。

到了 10 万元，加上积蓄，买了 15 瓶”。

2 月 24 日，梁芬带着墨墨去村里的卫生室打针。但卫生室正好有流感病人，考虑到墨墨的抵抗力，医生让他们先回家。

等待许久，医生带着两瓶药水赶来了。就在准备注射的时候，4 岁的墨墨有些怯意，他要求妈妈站在自己身后。

两瓶药水，一瓶是生理盐水，另一瓶是混合了“思而赞”的药水。“先打盐水，再打那瓶药，这样每一滴救命药都到身体里了，不会粘在管子上浪费掉”。

“我妈妈知道后就一直哭。”梁芬说，等到接受孩子生病的事实，母亲张冬梅便到处寻找民间偏方，野生甲鱼炖瘦肉、花生皮熬水……“只要能缓解症状，她都找过来试试”。

期盼救命药能入医保

在我国，很少有戈谢病患者能长期自行买药——一名成年患者的药费每年超过 200 万元。

20 年前，“思而赞”的生产厂家曾向 100 多名中国戈谢病患者捐赠药品。北京的患者邹正涛在一次性注射六支药物之后，肝脏功能全部复位。在持续用药十多年后，他看起来“与正常人无异”。但湖南的 6 名患者确诊时，赠药计划已不再接受新的成员。

确诊戈谢病已 23 年的邹正涛，组织发起了全国唯一的戈谢病关爱中心——中国戈谢病协会，希望以此引来更多关注戈谢病的目光，乃至促成现状的改变。

2 月 22 日，张媛和彭瑶作为戈谢病孩子的母亲来到湖南省妇联信访室，代表湖南戈谢病患者及其家庭发声，希望党委政府能够关注戈谢病孩子的用药和治疗情况，并将治疗戈谢病的

特效药“思而赞”列入湖南省医疗保障体系，并实行多种救助制度。

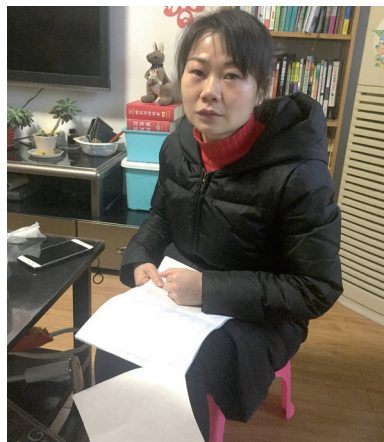
听着两位母亲的哭诉，湖南省妇联主席姜欣动情地说：“别急，我们会把你们的情况和诉求向相关部门反映，还会探索公益慈善途径来帮助大家。”

张媛告诉今日女报/凤凰网记者，目前，我国对戈谢病治疗及用药并无统一医保政策。但在地方，浙江、云南、宁夏、上海、青岛、济宁等省（区）市已建立了对戈谢病患者的保障措施。部分地方通过“多方共付”，由医保、民政、企业、患者共同分担治疗费用。

为此，他们希望湖南能够仿效上述地方的做法，把“思而赞”纳入医保，使每个患者都能用上救命药。

《戈谢病患者长期生存状况调查（2019）》显示，大多数戈谢病患者在接受长期规范的治疗后，可以正常结婚生子、学习工作、回归社会。

张媛和彭瑶的手机里，有好几个戈



张媛手里拿着的，是儿子小超这些年来求医留下的医院单据。一叠一叠越来越多，看不到尽头。

谢病的微信群，大家一起交流各地医保政策的倾斜和补贴，以及治疗措施和效果，也会彼此加油打气。

如今，彭瑶和丈夫已经用完积蓄，并向亲友们借了十来万元，家中的冷柜

里，只剩下两支药。

她和丈夫曾去医院咨询，希望用试管婴儿技术再生个宝宝，通过脐带血的造血干细胞移植治疗救女儿。“医生说这个方法在理论上是可行的，但再生个宝宝，与熙然配型全相合的几率只有 1/4，而且就算是全相合，手术的成功几率也不高。”即便几率不大，成本也高，但彭瑶依然想试。

小超的肚子已经越来越大，张媛甚至能够隔着儿子的肚皮，摸到他越来越硬的脾脏。目前她给孩子吃的，是北京的一名医生推荐的一种叫“氨溴索”的药，这种一般用于新生儿化痰治疗的药物“据说对戈谢病有一点点用”。但张媛说，她并没有感到儿子的病情有所缓解，相反，儿子那个像“定时炸弹”一样的脾脏，让她时刻心惊肉跳，哪怕是在睡梦之中。

（为保护隐私，文中患者均为化名。）

编后 >>

湖南的这几名戈谢病患者，或经历了漫长的确诊，或经历了无望的求医，或因高昂的费用在希望与绝望间反复磋磨。

除了戈谢病，多发性硬化症、白化病、肢端肥大症、成骨不全症（又称脆骨病，瓷娃娃）、血友病等等都属于罕见病。这些罕见病的人们可能有所了解，有的可能连听都没听说过——罕见病临床病例少、经验少，导致高误诊、高漏诊，患者往往被称为“医学的孤儿”；而他们所需要的罕见药，也面临研发难、上市难、买药难、进医保难等诸多难题。

但是，你一定还记得 2014 年风靡全球的“冰桶挑战”，正是它一下子让很多人知道了“渐冻人症”；曾一度广受关注的青岛幼童果果，他患的则是罕见的“庞贝氏症”……因为社会公众和政府对罕见病及罕见病群体面临问题的关注，罕见病患者正在一步步从孤岛走出。

2018 年 6 月，国家五部委联合发布《第一批罕见病目录》，戈谢病等 121 种疾病被收录其中。2019 年 2 月 22 日，财政部等四部门发布《关于罕见病药品增值税政策的通知》，自今年 3 月 1 日起，对首批 21 个进口罕见病药品，

减按 3% 征收进口环节增值税，其中就包括戈谢病，其他儿童高发的庞贝病、高苯丙氨酸血症等相关治疗药物也在清单上——而今年国际罕见病日的口号，正是“连接健康和关怀”。

生命的长度与爱有关。罕见病是全人类共同面临的公共健康问题，需要全社会的了解、理解、关爱、研究、合作。加之我国人口基数较大，有些罕见病其实并不“罕见”，因此，提高罕见病患者用药保障具有重大意义——疾病“生而罕见”，但愿爱不罕见。