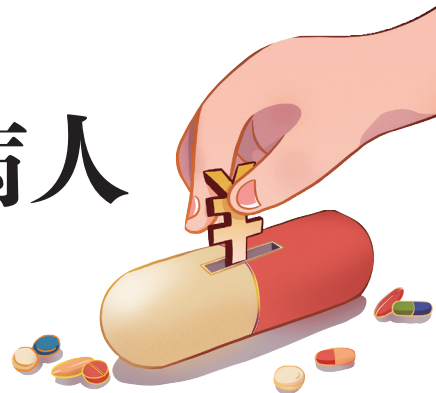




“国际罕见病日”特别报道

救命！湖南6个戈谢病人的绝望与希望

全省已知6例患者中5人未成年 救命药一针2.3万元，成年人每年药费超200万



23000元一支的“思而赞”，是目前戈谢病患者唯一的希望；而将其纳入医保，则是患者家庭最大的期盼。（资料图）

文、图：今日女报/凤凰网首席记者李立 记者 欧阳婷 唐天喜

打开房间角落里的一台小型冷柜，彭瑶拿出两个用塑料薄膜包裹着的药瓶。她轻轻剥开薄膜，露出方方正正的纸质药盒，再小心翼翼地打开，一个5厘米高的圆柱形小药瓶里，装着白色的药粉。

给今日女报/凤凰网记者展示这种名为“注射用伊米苷酶”的药物不到5秒钟后，彭瑶迅速将药瓶封装好，又放回了冷柜中。这种药需要在2-8摄氏度的低温中存储，如果在室温下暴露时间过长，让这瓶价值23000元人民币的戈谢病特效药失效的话，这无疑会要了彭瑶半条命——为了给4岁的女儿熙然治病，家里早已负债累累。

熙然罹患的戈谢病，是一种罕见的遗传性代谢疾病，好发于婴幼儿和儿童，因为基因突变导致溶酶体酶转运缺陷，进而引起不可逆转的器官系统损害。目前，酶替代治疗是国内唯一经过批准的戈谢病特异性药物治疗手段，其所用药物，就是这种价格高昂的“注射用伊米苷酶”。

相较于其他罕见病来说，戈谢病的患病人数更少，在中国戈谢病协会登记的患者不到400人。而在湖南，目前已知的戈谢病患者仅6例，其中5名为未成年人。在2月28日第12个“国际罕见病日”之际，今日女报/凤凰网记者走访了部分湖南戈谢病患者家庭，关注他们的困境与希望——接受长期规范治疗后，戈谢病患者可以正常生活，但成年患者每年超过200万元的药费，他们要如何实现这一场漫长的救赎？

艰难漫长的确诊

家住岳阳市云溪区陆城镇的17岁男孩乐乐，是湖南已知的确诊时间最长的戈谢病患者。从1岁发病到14岁确诊，13年的过程未免太过漫长。

2002年，乐乐的妈妈余建英发现，孩子的肚子显得比其他小孩都要大，“慢慢的肚子越来越大，摸上去还硬邦邦的”。余建英和丈夫张岳华把乐乐送到岳阳当地医院，但“花了一两万块钱，也查不出什么原因”。

之后，夫妇俩又带着乐乐来到省城某三甲医院。“医生得知我们住在长江边上，怀疑过孩子可能是患了血吸虫病；后来又怀疑是白血病，做了骨髓穿刺，但最后还是得到一个‘怪病，没得治’的答复。”余建英告诉今日女报/凤凰网记者。

2007年，6岁的乐乐肚子已经“像孕妇一样大了”，而且他“只有3岁孩子那么高”，“背着书包走路都喘不过气来”。余建英又带着孩子来到了长沙另外一家三甲医院，医院诊断为“巨脾症”，进行



视力急剧下降，乐乐便整天待在家里“听”电视。

了脾脏切除。

2015年，上学路上的乐乐忽然发现自己眼睛看不清了。在医院检查时，医生调取乐乐之前的病历档案发现，乐乐的病情符合戈谢病的症状，他所出现的视力问题，则是戈谢病的并发症之一——如今，乐乐已经只能分清白天和黑夜了。

而家住长沙县金井镇的12岁男孩小超，则是湖南最早确诊的戈谢病患者。小

超的妈妈张媛告诉今日女报/凤凰网记者，2013年1月，小超因高烧在长沙县某医院治疗未果，病危后转入湖南省人民医院，入院后下达病危通知书，血液在广州中山大学进行检测后，被确诊为戈谢病。

2017年，衡阳常宁市胜桥镇的3岁男孩墨墨无故多次流鼻血。在衡阳某医院进行骨髓穿刺后，主治医师发现了戈谢细胞，怀疑孩子患上了戈谢病。之后，在医生的建议下，墨墨的母亲梁芬带着孩子来到北京转往解放军总医院，最终检查确诊为戈谢病。

专业医师对于戈谢病的认知度低将可能直接导致戈谢病人确诊时间长甚至是误诊的发生。在我国，50%以上的戈谢病患者延误诊断的时间超过了5年。据了解，在目前能追溯的病例中，最长一例的确诊时间甚至超过了20年。中华慈善总会于今年2月25日发布的我国首部《戈谢病患者长期生存状况调查(2019)》的数据也显示：有59%的戈谢病患者曾被误诊过，70%的戈谢病患者需要经过多家医院诊断才能确诊。

如履薄冰的生活

对绝大多数人来说，“戈谢病”是一个连名字都没有听说过的疾病；但对患者而言，扎根在生活中的痛苦却异常真实。

脾脏、肝脏巨大，肚子像气球一样膨胀，这只是戈谢病患儿共有的最为明显的外部表征之一。戈谢病患儿的生长发育都会明显落后于同龄人，甚至出现倒退。在孩子们的父母提供给今日女报/凤凰网记者的一叠又一叠厚厚的病历及诊疗记录里，医生严肃而精准地记录着戈谢病给孩子们带来的伤害——中枢神经系统受侵犯，出现意识改变、语言障碍、行走困难，有惊厥发作；肺部受累出现咳嗽、呼吸困难、肺动脉高压；眼部受累表现为眼球运动失调、水平注视困难、斜视等病症。有的孩子甚至开始出现智力下降明显，成绩差、反应慢、说话重复的情况。

还有更多不可预知的致命危险，潜伏隐藏在暗处。

在长沙市岳麓区莲花镇，今日女报/凤凰网记者看到，已经4岁的小姑娘熙然身高只相当于1-2岁的孩子。而她每次上厕所，都需要妈妈彭瑶帮忙，“孩子腿脚没劲，一会儿就站不起来了”。

在堂屋前不高的台阶上，熙然有些兴奋地上下走动，但马上遭到奶奶吴正球的制止，“乖孙啊，会绊咧”！



4岁的熙然身高只相当于1-2岁的孩子，年轻的妈妈彭瑶陪着她——眼神无奈，却无法放手。

打针之前，一直懂事坚强的墨墨终于露出孩子气的一面，要求妈妈梁芬必须站在他的身后。

吴正球的担心在戈谢病患儿家长中很普遍。在长沙县金井镇，刚上初中的小超原本很喜欢踢足球，但因为得了戈谢病，他只能放弃这个爱好，改成散步。

稍微激烈的体育运动对于戈谢病患儿来说都是禁忌，只有少数宁静的爱好能得到家人的支持——比如读书和看电视。小超的房间和客厅的书架上都是他爱看的书，乐乐则一直宅在家里“听”电视。

这是几个同病相怜的孩子共同的困境。因为戈谢病，孩子的骨头特别脆，稍有磕碰就会骨折，像“玻璃人”一样。而且，孩子们的血小板值比正常人低很多，不利于凝血，非常容易出现出血性

疾病。

墨墨的妈妈梁芬告诉今日女报/凤凰网记者，戈谢病孩子的抵抗力和免疫力低得出奇，只要一出门，她就要求墨墨必须戴上口罩，“尽管非常注意，但孩子还是很容易感染上疾病”。

前几天，彭瑶送到了年龄的熙然去幼儿园上学，但刚去没几天，熙然就感染了腮腺炎，只能回家治疗。

对于戈谢病患儿的家人来说，孩子一声咳嗽、一次感冒都能让他们如临大敌，一个不小心便会导致无法挽回的后果。“孩子生个其他的病，都很凶险。”张媛说。

(下转 07 版)



扫一扫，关注罕见“戈谢病”



和同学站在一起，患戈谢病的小超（左二）是最矮的——这种疾病会让孩子的生长发育明显落后于同龄人。