

(上接 04 版)

抱团! 父母要为孩子争取阳光下玩耍的机会



在酷暑天，心心也要将全身包裹起来。

“夏天，是这群‘月光儿童’最难度过的时候。”王海亭是着色性干皮病关爱中心的负责人之一，这是国内第一个由患者家属自发成立的关于着色性干皮病的公益组织，而王海亭也是一位着色性干皮病患儿的妈妈。

王海亭是江苏人，2019 年，在女儿心心 3 岁时，心心通过基因检测被确诊为患有着色性干皮病。医生告诉王海亭：“心心的情况属于中等偏重，说不好究竟能够活到几岁。”“我的孩子还没有好好活过，就可能要进入生命倒计时了。”王海亭内心十分悲痛。

为了延长心心的生命，即使心心渴望出去和小朋友玩，王海亭也把她“关”在家中，只在夜幕降临时，带着心心在小区内来回散步，“这个时候，其他小朋友都已经回家休息了”。

王海亭给心心重新缝制了遮挡紫外线的防护面罩，每次白天必要外出前，心心都需要穿上防护指数最高的防晒衣，戴上防护面罩和大

帽子，仿佛一个“宇航员”一般，包裹严实。

外出的时候，王海亭一手牵着心心，一手拿着一只和手机一般大小的紫外线测试仪，每到一个地方，她就立即测量紫外线有没有超过心心能够承受的范围，如果一个地方有好几种灯光，她就拿着仪器在各个角落检测。这样的组合和行为总会引来路人异样的眼光，尤其在夏天，穿着厚重的心心更是成为人群的焦点。

心心每年需要定期到医院复查，这需要一大笔治疗费用，王海亭白天和丈夫一起外出工作，将心心交给了家政阿姨。但阿姨没办法适应关着窗户、拉着厚厚窗帘的房间，要么提出了离职，要么因为偷偷带心心外出玩耍而被辞退。“短短半年时间，我接连换了四五个阿姨”，王海亭只好一天请两个阿姨，轮流照顾心心。

长久待在室内，让心心格外渴望外面的世界，而心心的病情让王海亭的精神变得紧绷。她也开始向外求助，尝试着在各个社交平台搜索着色性干皮病，只要看到有提到这一疾病的帖子，她都会在下面留言，描述心心的症状，“告诉他们，如果他们有相同的情况，联系我，我们可以一起和病魔斗一斗”。

靠着这样的方式，2020 年，王海亭找到了 7 名患者，还加入了一个病友群，“当时，群里一共有 24 名患者”。

家属们聚集在一起，倾诉与

紫外线作斗争的困难时，也在一起分享给孩子们提供的防护方式，“我把我测量出防紫外线最好的产品分享给了大家”。群里面还有一个患儿妈妈几乎查阅了国内所有关于着色性干皮病的论文资料。在这过程中，她发现，有一种药剂可以修复部分被紫外线损伤的细胞。但因为资金受限、市场需求少，厂商一直没能投入生产。每一年，这位妈妈都会打电话给厂商催促生产进度。

在家属和好心人的帮助下，2021 年，王海亭和几位病友家属一起，成立了着色性干皮病关爱中心，抱团取暖的病友群越来越壮大，“现在我们群里一共有来自全国各地的 50 余名患者，其中 10 岁以下的患者占比达到 50%”。

这个群体也逐渐得到社会各界的关注，近年来，越来越多的科研队伍开始研究着色性干皮病的治疗方式，也有不少爱心企业和慈善人士会向患者们捐赠保湿防晒的爱心物品。

“在这个群里，有的人已经离开，但留下的人都在坚守。”王海亭告诉记者，“即使我们只看到了一些微弱的希望，但有总比没有好。”

(为保护隐私，文中儿童皆为化名)



每天晚上，王海亭不敢带孩子出门。

见证

患者一辈子都在和疾病做斗争

中南大学湘雅二医院皮肤科主任医师、硕士生导师李亚萍从事皮肤科相关病症诊疗已经 24 年，其间，她接诊过两例“月光儿童”。

“都是七八岁的小男孩，脸上、脖子上到处都是斑点和结痂，但没有出现癌变。”李亚萍回忆，确诊前，父母都隐约意识到了他们和正常孩子不太一样，也经历过“雀斑”之类的误诊，但只要听到“无法治愈”“不能见阳光”“会癌变”等答案，家长就瞬间崩溃。

“医生只能非常严肃和认真地叮嘱家长关于防护的注意事项，这样才能尽量延长孩子们的生命。”但事实上，着色性干皮病这 6 个字，连接着为数不多的患者群体一生的痛苦——发病早，通常一岁时就出现症状；生命长度短，在没有预防措施的情况下，大约 50% 的患者会在 10 岁左右患上皮肤癌，患脑癌和眼癌的风险也会增加，大部分患者活不过

20 岁；被隔绝在同龄人的世界之外，难以正常上学、工作、生活；除了直接的医疗花费带来的经济负担，还会产生大量直接非医疗支出和间接支出，家庭治疗经济负担沉重。

“但相比起经济负担，他们的自我病耻感是更高的，他们在意外界的眼光。”一项针对着色性干皮病等 5 种罕见皮肤病患者的“罕见皮肤病多层次保障研究”课题调研报告显示，着色性干皮病等患者自评受到歧视的程度显著更高，且在“是否因为自己患有皮肤病而感到难堪”的问题中，自评因疾病导致的自我羞耻感分数显著高于受到外界歧视的分数。

由于目前没有可以治愈的手段，更多情

况下，医生对着色性干皮病的治疗仅为“对症下药”和严格防护：患者在出门时需要穿上厚重的防护服，家里的玻璃上也要贴上防紫外线的保护膜，眼睛因为畏光会病变，发现肿瘤要及时切除。例如身体协调问题、癫痫症状、智力障碍、听力损失等神经方面的症状要做康复治疗，皮肤继发感染病也要预防。

“这些症状都是进行性的，往往会随着时间的推移而恶化。可以说，患者的一辈子都在和疾病做斗争。”李亚萍说。



李亚萍和患者家属交流孩子病情。

呼吁社会各界力量，给患者家庭带来希望

李亚萍告诉记者，目前国内外对于着色性干皮病的发病机制、如何预防已经有了系统性的研究成果，但如何有效、彻底地治疗，尚在尝试当中。

上海交通大学学生团队在国际基因工程机器大赛蝉联的一个金奖项目让“月光儿童”燃起了希望——研究团队针对着色性干皮病开发了一种新型疗法：紫外线响应基因开关，通过将特定的蛋白导入患者体内，并由紫外光激活的开关调节其表达，来促进损伤的修复，使得紫外线的照射反而发挥治疗作用。

但这一项目落地依旧任重道远。该学生团队在接受记者采访时表示，团队曾经做过商业计划书，前期进行基因疗法的研发成本可能需要数千万元，上市后想必治疗费用也会很高，患者家庭不一定能负担起，这是不可避免的难题。

即便很难，但也有人正在努力。上海市皮肤病医院医学治疗科主任张国龙教授就一直在为“月光儿童”进行疾病探索。他带领团队创新性采用光动力（一种新兴、无创的药械结合的物理治疗方法，可通过使用光敏剂和特定光源激发来治疗疾病）治疗儿童着色性干皮病继发性皮肤肿瘤。

上海复旦大学附属儿科医院皮肤科教授李明研究遗传性皮肤病罕见病已经 25 年，他向记者介绍，目前国内外对于着色性干皮病发生的分子机制及癌变机制都在持续进展。

“在基因疗法方面，病毒载体递送修复基因已经到了临床前阶段，也有新型光敏剂、细菌黑素酶等药物研发。”如今，李明团队已随访全国所有疑似或确诊着色性干皮病患者，做到百分百基因诊断明确，同时与多家医院及课题组合作，从分子机制及治疗等同时开展研究。

李明告诉记者，遗传性皮肤病的发病率相对较低，但

这些疾病的治疗对医疗体系提出了极高的要求。“在大多数情况下，患者常常在诊断和治疗过程中面临长期的延误和多方求医的困境。”李明建议，社会各界都可以为着色性干皮病患者提供支持，例如针对基层医生开展罕见病培训及分级转诊，将基因检测、光动力治疗等纳入医保报销或提高报销比例，成立专门组织、专项救助基金覆盖防护支出，学校教育适配、就业支持。

尽管如着色性干皮病的遗传性皮肤病罕见病的临床病例并不多见，但正是对这些疾病的深入探索，能够推动医学科技的突破，提升整体医疗服务的质量和深度，“我们希望国内能有更多医生和研究人员投入到这一领域，关注这些被忽视的罕见病。只有更多专业力量的共同努力，才能为这些患者带来更多的治疗可能性和生活希望！”

编后

每个人都值得被阳光温柔以待

当阳光成为生命的威胁，当白昼变成必须躲避的战场，罕见病不仅仅是一个医学名词，更是无数家庭日复一日的负重前行。而“月光儿童”不仅要对抗基因的缺陷、医疗的空白，还要直面社会的陌生与疏离，这何尝不是一种更深层的痛楚？

但即使生活在黑暗中，孩子们也能看见星光。国内外众多医学团队的治疗尝试虽未彻底破局，却为“无药可医”的绝境撕开了一道缝隙；那些在绝望中依然选择不放弃的父母，证明了生命的尊严不在于完美无缺，而在于直面残缺的勇气。

科学的前进也许需要时间，但社会的关注与支持能加速这一进程——无论是政策对罕见病药物的倾斜，还是公众对这类群体的理解与包容，都可能成为改变的关键。

当孩子们选择挺直脊梁走向诊室时，社会各界也该让这条路上少一些异样的眼光，多一些撑伞的臂膀。因为对抗命运的战役里，每一个生命都值得被阳光温柔以待。而这一束光，便是人性的光。