

【公益宝贝】重残疾儿医疗救助-2022年10月项目进展反馈

一、项目故事

黏多糖贮积症，一岁半时他被罕见病按下暂停键

“鹏鹏（化名）加油！还有几步就到家啦！”鹏鹏还在蹒跚学步的时候，经常走一小段路就会停下来“撒娇”说，“爸爸抱抱，妈妈抱抱”。当时爸爸妈妈一直以为是鹏鹏有点懒，就总在鼓励他自己走。鹏鹏爸爸想起当时的场景，“当时我们以为他不过是走得慢一点，或者懒一点，甚至还为这个跟他较过劲，从来没想到其实是生病了。”

鹏鹏一岁半的时候，家里人发现他开始变得像“小虾米”一样，每次一坐下就会不自觉地弓着腰，身子也蜷缩在一起。去医院检查后，发现鹏鹏髌关节发育不良，完成支具矫正后情况有所好转。但鹏鹏的脊柱和背部持续变得厚凸，家里人愈发感觉不对劲，但各种检查都没能确诊，后来他们才知道，这是鹏鹏小小身体里发出的警报信号。

一岁半时确诊罕见病，他的成长被按下暂停键

鹏鹏出生时，就比其他新生儿要更高、更壮实，对什么都很好奇的他，总是盯着这个世界咯咯地笑。“一岁多的时候，他就已经是我们这栋楼的‘孩子王’了，特别喜欢跟小朋友们在楼下玩。那时他比院子里同龄人都要高，说话也更清晰。”然而，鹏鹏爸爸没想到，一岁半之后的鹏鹏，突然被摁下了暂停键。



确诊之前的鹏鹏

从那时起，鹏鹏只能看着身边的小朋友又跑又跳，而自己走两步都踉踉跄跄，爸爸妈妈一不留神，他就会磕绊或跌倒。而且，鹏鹏背部和脊柱也愈发明显地后凸，走起来摇摇晃晃，像蹒跚学步的小企鹅。看着儿子急转直下的变化，鹏鹏父母又一次带着鹏鹏前往医院，在浙江大学医学院附属儿童医院医生的建议下做了基因检测。这一次，他们一直悬着的心终于等到了答案。

“黏多糖贮积症。”检测报告上的几个字，瞬间让鹏鹏的父母懵了，“我们从来没有听说过这种病，更没想过这个病预示着什么。”

黏多糖贮积症是由于人体细胞的溶酶体内降解黏多糖的水解酶发生突变导致其活性丧失，黏多糖不能被降解代谢，最终贮积在体内而发生的疾病。该病是溶酶体贮积病中非常重要的一类，可分为 I，II，III，IV，VI，VII，IX 型等 7 种型，其中 III 又分为 IIIA，IIIB，IIIC，IIID 四个亚型，IV 型分为 IVA 和 IVB 亚型，虽然各型致病基因和临床表现有差异，但由于贮积的底物都是黏多糖而被统称为黏多糖贮积症。（来源：张惠文，王瑜，叶军，邱文娟等.黏多糖贮积症 47 例的常见酶学分型.WanFang.2009）黏多糖贮积症发病率约 10 万分之一，已收录在我国《第一批罕见病目录》。

黏多糖贮积症患儿在一段时期之内会和其他小朋友一样发育，但是，随着体内未

被分解的黏多糖渐渐积蓄，他们的发育速度开始减缓直至渐趋停滞，先前发育完成的各种能力也会随时间而流逝。可以说，他们得以健康发育与成长的过程就如昙花一现。鹏鹏爸爸回忆起当时儿子走两步就“撒娇”的场景，满是心酸，“我们什么都不知道，还错怪误解他，现在想想孩子当时多难受、多委屈……”

鹏鹏确诊后，爸爸妈妈带着他跑遍名医专家，得到的结论都是同样的，“目前尚无治愈办法，只能靠药物维持。”黏多糖贮积症不仅难以痊愈，孩子患病的过程也将面临大大小小的各种挑战。

随着黏多糖的不断积累，导致各个脏器功能受损，如出现典型特殊面容、骨骼异常、肝脾肿大以及神经系统、呼吸系统、心血管系统、眼部、耳鼻喉等器官受累的症状（来源：巩纯秀,李晓侨.黏多糖贮积症II型的诊断及治疗进展[J].医学研究杂志,2021,50(06):1-5.），黏多糖贮积症表现和进展速度具有高度异质性，需要儿童神经、内分泌、骨科、耳鼻喉科、心脏、外科、眼科、麻醉科等多学科综合诊疗服务。

无论是身体的变化还是一系列的并发症，每一种可能性都是对鹏鹏一家的沉重打击，让他们原本幸福美满的生活蒙上挥之不去的阴影。



爸爸在医院陪鹏鹏治疗

黑暗中努力循着星光，陪他一起向前

“接下来该怎么办？”这是鹏鹏一家迄今仍在探索的难题。

虽然鹏鹏的病暂时无法根治，但可以通过使用特效药控制病情发展，延续生命，这是鹏鹏目前唯一能抓住的救命稻草。

“我们在病友群里看到，如果不用这个药，病情就会恶化得特别快，七八岁甚至十二三岁的孩子可能只有1米左右的身高，髌关节往外凸出一大截，而且松松垮垮的，走起路像脱开了一样。”鹏鹏爸爸在查询了很多关于黏多糖贮积症的资料，并且和很多患儿家长交流之后，做出了选择，“既然有特效药，我们就肯定不会放弃孩子，尽最大的努力让孩子活着。”

现在，鹏鹏每周的特效药用量大概是5瓶，单瓶价格7500元，一年的费用高达195万元，而且随着体重的增加，药品费用还会更高。

大学毕业后，鹏鹏的父母一直在杭州打拼。2015年，他们靠辛苦攒下的钱以及父母的支持，凑了近20万元作为首付，在市区边缘的地段，拥有了属于自己的一套房子。结婚后的他们，一直努力工作，直到经济条件相对稳定一些，才有了鹏鹏。2019年10月底鹏鹏出生时，他们觉得终于在异乡拥有了完整的家，这让他们对未来充满了期待和想象。可短短一年半的时间，他们就跌入失望与无奈的深渊。



妈妈在医院照顾鹏鹏，她跟丈夫一直轮流照看孩子

“知道特效药的第一反应，我就知道这个房子我们住不了多久了。”尽管希望十

分渺茫，面对的经济压力也前所未有的，但鹏鹏的父母很快就达成了默契，“孩子活下去，比什么都重要。”

与鹏鹏家情况类似的其他罕见病患者家庭同样面临着这样的抉择——“治不治？治不好为什么还要治？”中国罕见病联盟秘书长张抒扬表示，中国所有罕见病患者人数已达 2000 多万，每年新增患者超 20 万。但罕见病由于临床上病例少、经验少，导致高误诊、高漏诊、用药难等问题，往往被称为“医学的孤儿”。

大多数罕见病都难以根治，控制病情发展的特效药费用对于很多普通家庭来说堪称“天价”，一旦决定用药，对患儿和家长都是巨大的挑战与考验，宛若在黑暗中循着点点星光向前，可只要有活着的可能和希望，很多家庭都选择了坚持，亲人之间最深的牵挂与交融，让他们用尽所有的力量挽留孩子的生命。

循着光前行的他们，也正在被更多的人看到。今年，政府工作报告特意指出“加强罕见病用药保障”，这一点也被列入医药卫生体制改革 2022 年重点工作任务之中。此外，我国对罕见病治疗药品实施优先审评审批。近几年，60 余种罕见病用药获批上市、40 余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录，涉及 25 种疾病。尽管鹏鹏需要的特效药尚未进入医保名录，但国家政府层面针对罕见病群体的关注和支持，也给了鹏鹏一家坚持下去的勇气与信心。

与此同时，来自社会的关心与温暖也在鼓励着鹏鹏一家。浙江大学医学院附属儿童医院的医生非常支持鹏鹏用药，得知他们面临的困难后，也积极帮他们争取社会资源的支持，获得了“爱佑晨星”——大病患儿医疗救助项目的支持，医院也在其他方面给予鹏鹏尽可能多的照顾。



各界的关心与支持，给了鹏鹏一家更多的勇气和力量

“包括爱佑、医生、公司等等，知道我们这个情况后都给予了很多关心，有时候请假带孩子看病之类的也是一路绿灯，虽然孩子治病的过程会非常难，但我们确实实感受到了很多很多真情。”鹏鹏爸爸告诉我们，“前路太难，但只要有一丝可能，我们会陪着孩子走下去。”

二、公益宝贝资金收支情况

2022年10月，爱佑晨星-重残疾儿医疗救助项目在公益宝贝渠道共接收1077笔捐赠善款32.48元。本月，项目未支出公益宝贝爱心网商捐款。截至2022年10月底，公益宝贝爱心网商捐赠资金收入与支出情况如下：

月份	当月筹集善款 (元)	直接用于患儿救助 的支出(元)	项目执行及管 理费用支出 (元)	退款 (元)	余额(元)
截至2022年5月的结余					131,155.00
2022年6月	48.61	0	0		131,203.61
2022年7月	35.08	0	0		131,238.69
2022年8月	87.16	0	0		131,325.85
2022年9月	11.08	0	0		131,336.93
2022年10月	32.48	0	0		131,369.41

三、捐赠人服务情况

2022年10月共为14位爱心商家开具捐赠票据。

