

被困在『SMA』里的家庭

患儿父母虽有重重压力，但他们选择成为『超人』



书语妈妈为书语进行日常护理。孩子确诊近五年来，她几乎没睡过囫圇觉。

文/片 王钟玉 潍坊报道

第一道难关：经济压力

10月16日，来自临朐的跃跃（化名）在潍坊市妇幼保健院注射了诺西那生钠注射液，这是他注射的第三针诺西那生钠注射液。

跃跃妈妈在医生办公室接受采访时略显紧张。“从老大（跃跃哥哥）上学开始我就没再工作，家里不说富裕，但也不愁吃穿，但现在很紧张了。”

跃跃确诊后，全家都陷入一种“难以置信”的状态，因此没及时进行治疗。被问及目前面临的境遇时，跃跃妈妈有些无奈地笑了一下，似乎有些难以开口。“最主要还是钱的问题，现在除了保险报销，一针还要自费1万元左右，每隔一段时间就要打一针，有点承受不了。家里还有房贷，他爸爸收入也不是很稳定……”

注射完诺西那生钠，年仅一岁多的跃跃熟睡在病床上，他的爸爸妈妈静静地坐在病床边等他醒来。不只有跃跃的家庭面临着这样的难题，众多SMA患儿家庭也承受着巨大的经济压力。

9月份，潍坊青州的SMA患儿妈妈刘燕因无力支撑仪器的维修或者更换费用，向齐鲁晚报·齐鲁壹点发出了求助。她的女儿书语依靠仪器维持生命已经接近五年。走进书语的房间，大大小小的仪器放满了她的床头，维持书语生命最重要的两台仪器是呼吸机和咳嗽机，家里各常备两台，因为一旦仪器失灵，几分钟内书语就会有生命危险。

动辄数万元的仪器，每个月四千多元的护理费和每天24小时的陪护，这些都让书语的家庭承受着旁人难以想象的困难。为书语治病五年来，家里已花费了100多万元，到现在还有20多万元负债，但书语的口服特效药不能断，日常护理少不了。

记者连续三次见到刘燕，她都是头发一股脑儿拢在脑后，穿着简单的衣服。她说这些衣服都是好心

人寄来的，她和书语爸爸筛选合适的留下。初次见到书语爸爸，他刚刚工作回来，裤腿上还带着新鲜的泥土。为了给书语治病，书语爸爸将原本经营的修车铺卖掉，夏天在果园里打零工，冬天在别人的修车铺打零工，用不算丰厚的收入努力支撑着这个家庭。书语的爷爷奶奶已经年迈，虽然不懂如何为书语护理，但努力经营着小果园，希望为这个家庭和书语的治疗添砖加瓦。

格格2019年出生，2021年确诊SMA，开始注射诺西那生钠后，他的各项身体机能得到了极大好转。2023年1月18日，格格爸爸在朋友圈写道：“从无药可用到有药可用，再到有药可选，诺西那生钠到利司扑兰，虽然还是有很大负担，但已经不能再好了，拼命挣钱吧。”

格格爸爸用“每况愈下”来形容家里的经济状况。格格爸爸之前从事家电销售工作，最近处于待业状态；格格妈妈与人合伙经营店铺，生意不算景气。“从开始检查就花了不少钱，钱在我家不像钱，就像纸片。”格格是诺西那生钠被纳入医保后第一批接受注射的患儿，“没纳入医保时根本打不起。”为了给格格治病，这个家庭已经付出了二三十万元。

记者与格格爸爸约时间采访时，格格爸爸正在陪格格上康复课，上午上幼儿园，下午去康复，是格格目前固定的生活节奏，爸爸或者奶奶、姥姥轮流陪伴。“等孩子上小学了，我和格格妈妈肯定要腾出一个人陪读，将来的压力现在根本不敢想，走一步看一步，困难要慢慢克服。”

2023年5月27日，格格爸爸转发了题为《可恢复肌肉功能SMA新获NMD670将开展2期临床试验》的推文，配文是“快点快点再快点”。他还提到了已经进入临床试验阶段的OAV101注射液，“等101上市了，把房子卖了砸锅卖铁，看看能不能给孩子打上一针。”

坚持的背后：心理压力

采访跃跃妈妈到中途，钱的话

题聊完，跃跃妈妈的情绪突然有了明显的波动。跃跃妈妈说，老大从小就很小就依赖自己，自从跃跃出生，老大的心理状况发生了明显变化，情绪不好，学习状态不好，甚至导致成绩下滑。“每次照顾跃跃疏忽了老大，我就感觉老大好像缺乏安全感。但跃跃需要我更多照顾，很矛盾。”提到这些，跃跃妈妈有些愧疚。“我不知道该怎么平衡照顾老大和老二。”跃跃妈妈捂着脸哭起来。

书语确诊近五年来，刘燕睡觉就没脱过衣服。她提起一次很惊险的经历。书语检测血氧和心跳的仪器没电关机了，刘燕睡着后突然惊醒过来，发现书语的嘴唇已经发紫——一口痰上不来，书语呼吸不畅。刘燕说，一瞬间她大脑发蒙，只知道大声喊书语爸爸。有惊无险，刘燕挽回了女儿的生命。但从那以后，刘燕就再也没睡过一个囫圇觉。“晚上经常做梦，梦到书语喘不上来，吓得我一次次惊醒。”每两个小时响一次闹钟，醒来查看书语状况成了刘燕睡眠的常态。

格格爸爸在朋友圈记录了格格一路成长一路与病魔战斗的历程。“愿老天善待我儿”“但愿以后的岁月能善待他一些，少点病痛，多些快乐”“期待明年会更好”……

2021年1月1日，格格爸爸发了一条朋友圈：“儿砸，听说大洋彼岸有创新药了，给你爹我挺住。”不同于朋友圈里的乐观表象，电话采访中，格格爸爸长叹了一口气，“心里五味杂陈，根本不敢想，晚上一想就睡不着觉。”格格爸爸说得很直接——“精神压力很大。”格格刚查出病时，真是一夜白头。

全家人的心理压力都不小。“格格奶奶快70岁了，已经快抱不动格格，有时给我妹妹打电话会哭，但面对我永远都是坚强的。我也哭过。”

共同的展望：患儿未来

SMA是一种遗传性神经肌肉疾病，由于脊髓前角细胞变性导致肌肉无力和萎缩。2018年5月，

SMA被列入国家卫健委等部门联合制定的《第一批罕见病目录》。罹患这类疾病，患者会逐渐感到肢体无力，且情况越来越差，难以逆转。如果不接受治疗，SMA患者的肌肉力量将逐步退化，最终因为呼吸或吞咽等问题导致感染、死亡。

“父母之爱子，则为之计深远。”这句话在SMA患儿家长身上体现得淋漓尽致。格格家长选择让格格上幼儿园，就是为了格格将来能够自己谋生。格格爸爸说，孩子虽然生病了，但是也要学点东西。“将来我们老了没办法照顾他，起码他能有一门生活技能，学编程之类的将来能够自己谋生，我最担心的就是孩子的未来。”在为孩子进行治疗的同时，书语妈妈和跃跃妈妈也一直在考虑孩子的未来。

据了解，目前全球已有3款SMA疗法获批，分别是诺华的Zolgensma、渤健的Spinraza（诺西那生钠注射液）以及罗氏的Risdiplam（利司扑兰）。2021年12月3日，诺西那生钠注射液被正式纳入医保，这对于SMA患者和他们的家庭来说无疑是天大的好消息。据行业平台统计，该药在进入医保目录之前，2020年与2021年的国内销售额分别只有5724.13万元和15517.22万元，而被纳入医保目录之后，该药的销售迅速井喷，2022年全年销售额大增至5.99亿元，增长率达到惊人的286.53%。2024年，诺西那生钠注射液降至每针3.3万元。

潍坊市妇幼保健院开展SMA基因治疗以来，像格格、跃跃一样的患儿陆续来到这里接受治疗，不少患儿已经有了明显好转。该院儿内一科负责人蒋华芳博士说，新生儿筛查是发现症状前SMA患者的最佳途径，目前国内已有部分城市开展SMA全民普筛。蒋华芳认为，SMA患儿和他们的家庭需要得到更多关注，不只是来自社会、政府的关注，也需要非政府组织的支持和帮助。“希望有更多的治疗方法和药物出现，提高患儿的生活质量。”蒋华芳博士说。

延伸阅读

SMA：并不罕见的罕见病

在全球范围内，SMA的发病率为1/10000至1/6000，致病基因的携带率为1/50至1/40。这意味着每50个人中就有一人可能携带此基因。如果夫妻双方均为SMA致病基因的携带者，那么每一胎都有1/4的可能性生育SMA患儿，1/2的可能性生育携带者宝宝，而仅有

1/4的概率生育健康宝宝。随着医疗技术的进步，治疗SMA已经从无药可用发展到有药可用，再到有药可选。2019年4月28日，诺西那生钠注射液在中国上市，成为中国首个能治疗SMA的药物。2021年6月，利司扑兰获中国国家药监

管局批准上市，是首个在中国内地获批治疗SMA的口服治疗药物。

但是目前尚无彻底治愈SMA的方法，可以通过基因筛查的方式有效降低其发生风险。对于携带SMA致病基因的育龄夫妇，通过筛查可以评估他们生育SMA患儿的风险，并根据筛查结果采取产前诊断或植入前遗传学诊断等措施，从而有效预防SMA患儿的出生。本报综合

书语妈妈的手机里存着四五个SMA患儿互助群，她说平时没有人在群里闲聊，“要么是孩子走了转卖仪器，要么是刚确诊的患儿家长在群里咨询。”翻看书语妈妈所在的互助群，这些被困在“SMA”里的家庭状态可见一斑，所有的患儿父母都拼了命拉着自己的孩子和家庭，试图逃脱出这个黑洞。

脊髓性肌肉萎缩症，简称SMA，是一种常染色体隐性遗传病。每一个SMA患者的存活都是与天争命的结果，这场没有硝烟的战争将会伴随他们生命的每一天。



脊髓性肌萎缩症(SMA)虽被归类为罕见病，实际上并不罕见，它是全球范围内婴幼儿中最常见且致命的遗传病之一。SMA患者通常表现出进行性、对称性的肌肉无力和萎缩，逐渐丧失对包括呼吸和吞咽在内的各种运动功能的控制，最终导致瘫痪，对生命构成严重威胁。因此，SMA也被称为婴幼儿的“头号遗传病杀手”，约80%的患儿在4岁前死亡。