

小生命开篇“无力”，如何解“生命难题”

从四进ICU到自由奔跑，一个罕见病孩子奇迹重生背后



贺照阳 淄博报道

九死一生 小生命艰难开篇

2018年9月，淘淘出生于山东淄博。他的降临，本应是家庭幸福的新起点，然而，命运却在一开始就给他和家人设下了重重难关。淘淘生后不久，就因为合并新生儿肺炎、喂养困难，被送进了当地医院的新生儿重症监护室(NICU)。

初为人父母的喜悦很快被担忧所取代。淘淘妈妈刘霞(化名)说，起初孩子爸爸不敢和正在坐月子的自己说孩子有问题，后来才慢慢得知。小家伙不会主动吃奶，连最基本的吮吸动作都难以完成，四肢软绵绵的，毫无力气，“一出生就在保温箱里住了35天”。

在NICU医护人员一个多月的悉心救治下，淘淘逐渐转危为安。但不明原因的喂养困难、吮吮无力，以及多关节挛缩、肢体无力等症状，让医生们忧心不已，也让淘淘的父母心急如焚。

医生们为他做了头颅核磁共振、遗传代谢病检测、基因检测等全面检查，但结果却并不明确。“我始终不敢相信，自己的孩子从出生起就要面对如此艰难的命运。”刘霞说。

孩子的命保住了，但出院后，喂养困难的问题依旧没有得到解决。淘淘父母四处打听，带着他来到山东大学附属儿童医院康复科寻求帮助。经过一个多月的专业康复训练，淘淘终于能自己吃奶了。已经在各医院辗转近3个月的淘淘，终于回到家人身边团聚了。

一家人本以为苦尽甘来，可没想到，这仅仅是磨难的开始。

淘淘9个月大时，一次普通的感冒，差点夺走他稚嫩的生命。由于身体格外柔弱，迟迟不能独坐，还容易喉中有痰。这次感冒后，淘淘的症状愈发严重。一次喂药过程中，他突然呼吸、心跳骤停，脸色青紫。家人紧急将他送往就近的医院急诊，经过心肺复苏后，呼吸心跳仍未恢复，随后他被转入当地医院ICU进一步抢救。历经13天的全力救治，淘淘才从死亡线上被拉了回来。

“看着大夫抢救时把他倒着提溜起来的样子，我的心像被撕裂了一样。”尚未满周岁的孩子两进ICU，惊魂未定的淘淘妈妈下定决心，一定要为孩子找到生路。

求医路漫漫 孩子到底得的什么病

为了给淘淘寻求更准确的诊断和有效的治疗，父母带着他踏上了艰辛的求医之路。

“实在是查不出来病根”“建议进行更多的检查”“康复着观察观察吧”“往上级医院再看看”……和众多罕见病患者家庭一样，他们背着装满病历和检查报告的背包，抱着虚弱的淘淘辗转各地医院，却屡屡得不到答案。

他们多方打听，加入各种患者家属交流群，与其他家长分享经验，互相鼓励，不忍放弃。

“一开始孩子进食困难，我就用

有这样一些小生命，他们从呱呱坠地那刻起，便踏上了一条充满荆棘的艰难旅程。“星星的孩子”“蝴蝶宝贝”“瓷娃娃”……这些听上去可爱的名字，其实是罕见病患者群体的特殊昵称。罕见病发病率低，病种繁多，有7000多种，多数罕见病患者面临着诊断难、治疗难、缺医少药等困境。

让我们走近淘淘(化名)，直击一场与病魔顽强抗争的奇迹，一起见证“生命难题”如何被破解。



用药不到1个月，淘淘已能独自扶物站立。



如今淘淘已经能在运动场上自由奔跑。受访者供图

软奶瓶边挤边喂，怕凉了又用针管慢慢推送到他嘴里，一天下来要喂几十次。后来孩子发育有问题，我辞了职全身心照顾孩子，孩子出生一年家里就花了大几十万元。”刘霞说，在那些艰难的日子里，他们唯一的信念就是治好淘淘的病，让他能像其他孩子一样健康快乐地成长。

2019年8月，全家人带着希望回到山东大学附属儿童医院康复科，1岁的淘淘来到副主任医师张华炜面前。

“张大夫，您看看还有什么办法能让孩子好起来吗？”张华炜说，当时淘淘妈妈讲述着孩子经历的种种，她的脸上愁云密布，语气里却满是期待与坚守。

张华炜仔细研究淘淘既往病历资料，发现淘淘以四肢肌肉无力为主要表现，伴有喂养困难和关节挛缩，智力正常但运动发育迟缓，这些症状指向了一类特殊的疾病——神经肌肉病。然而，他翻遍相关书籍，却找不到与淘淘病情完全吻合的疾病。

曙光初现 孩子终于有救了

就在一筹莫展之时，淘淘的基因检测报告引起了张华炜的注意。报告显示淘淘的RAPSN基因存在疑似致病性的变异，与之相关联的是先天性肌无力综合征。

张华炜介绍，先天性肌无力综合征好发于青少年、儿童和婴幼儿。国外报道CMS的平均发生率约每100万青少年儿童中9.2人，我国尚无该病流行病学数据。

张华炜大胆猜想：症状符合，基因存在疑似致病突变的淘淘，如果重复频率电刺激(RNS)检查结果也具备相关特征，就可以确诊。更关键的是，这种罕见病的部分类型可能有治疗的方法。

张大夫激动地将这个消息告诉刘霞，重新燃起了她心中的希望。

很快，检查结果出来，确诊CMS！更加幸运的是，张华炜发现淘淘携带的RAPSN突变所致的CMS，可以应用“胆碱酯酶抑制剂”来治疗。

扑在医学资料里潜心研究良久的张华炜终于解出了这一道“生命难题”。

“我永远忘不了，当我告诉淘淘妈妈孩子的病有药可治的时候，她那无比激动的表情。那一刻，在安静的

办公室里，我却听到了激荡心灵的欢呼 and 呐喊。”张华炜马上为淘淘开了溴吡斯的明处方。

可是，这药是不是很昂贵？面对刘霞的担忧，张医生笑着说，这种药普通药店就能买到，按照淘淘的服用剂量，一年仅需200多元！一家人听罢激动不已。

再起波折 终于能奔跑绿茵场

用药后效果立竿见影，淘淘很快就能自己扶着东西站立了。为了更好地提高运动能力，他坚持在康复科做康复治疗。

然而，命运似乎总爱捉弄这个可怜的孩子。2019年11月，气温骤降，体弱的淘淘患上肺炎，再次出现呼吸心跳骤停，被紧急送往医院儿童重症医学科，用上了呼吸机。

幸运的是，几天之后淘淘成功撤机，一周后顺利出院。为避免感染，张大夫和淘淘妈妈商定让孩子先回家过冬，来年春天再回来康复，尚不懂事的淘淘与张大夫挥手告别。

突如其来的疫情打乱了计划，淘淘在家休息了9个多月。直到2020年9月，他再次回到康复科，这一次，他是自己“走着”回来的。

随着康复治疗的深入，淘淘的运动能力稳步提高，可意外还是发生了。天气转凉时，淘淘又因肺炎出现呼吸心跳骤停，第四次被推进了ICU。但淘淘凭借顽强的生命力，一次次挺了过来。

淘淘从最初只能躺在床上，到慢慢能够坐起来，再到扶着东西站立，迈出人生的每一个“进步”。

如今，6岁的淘淘已经成为一名能够在足球场上自由奔跑的幼儿园大班学生，曾经那些在生死边缘徘徊的日子，都化作幸福生活的注脚。

随着孩子逐渐长大，淘淘妈妈心中有了一个秘密，她决定瞒着孩子他曾患重病的事实：“我一直告诉孩子他每天都在吃的药其实是增强抵抗力的钙片，身边的人也都在小心翼翼地守护着这个秘密。我不想让他因为曾经的病痛而感到自卑或有心理负担。我希望他能像其他孩子一样，快乐地度过童年。”刘霞轻声说道，眼中满是温柔与坚定。

3月3日是第26个全国爱耳日，今年的主题是“健康聆听，无碍沟通”。本月起，北京、天津、广东等地相继执行人工耳蜗集采中选结果，人工耳蜗类耗材单套价格从平均二十余万元降至五万元左右。

集采中选结果 本月起执行

我国听力残疾人群大约2780万，植入人工耳蜗是目前治疗耳聋的有效方法。然而，动辄数十万元的医疗费用让不少患者望而却步。去年12月，国家组织人工耳蜗类医用耗材集中带量采购，参与集采的3家外资企业和2家内资企业全部中选。本次集采人工耳蜗类耗材需求量共1.1万套，除临床常用产品外，能支持(3.0T)核磁的新一代人工耳蜗植入体中选，植入的患者可以接受核磁共振检查。

3月1日起，天津率先执行国家组织人工耳蜗类医用耗材集采中选结果，并将中选产品纳入医保报销范围。

医生介绍，人工耳蜗植入能使全聋患者恢复部分听力，经过语言训练，可恢复正常交流，特别是处于听觉中枢发育黄金期的3岁以内听障儿童，人工耳蜗纳入集采将使他们尽早得到治疗，听力和语言训练有望产生更好的效果。

从20余万元降至5万元

让更多患者 回到“有声世界”

人工耳蜗集采落地后，听障患者将获得大幅降价和医保报销的双重利好，越来越多的听障患者将回到“有声世界”。在天津，集采后首批听障患者3日开始接受人工耳蜗植入手术。

人工耳蜗集采让更多患者「聆听世界」

在天津市第一中心医院耳鼻咽喉头颈外科，蔡先生带着他3岁的女儿做人工耳蜗的术前检查。蔡先生的女儿患有先天听力障碍，2023年植入了右侧的人工耳蜗。经过康复训练，现在已经能够进行简单的交流了。去年，蔡先生想继续给孩子植入另一侧的人工耳蜗，但高昂的费用让他望而却步。他表示，之前估算费用在20万元左右。

随着人工耳蜗类耗材集采价格执行，蔡先生女儿的手术总费用降到了6万元左右。

蔡先生说：“两侧耳朵都能听到对她以后恢复比较好。国家集采的项目已经优惠了很多，压力已经减少很多了，所以我们想着把这边耳朵也给做了。”

为减轻听障患者的医疗负担，近年来，上海、江苏、浙江等10多个省份陆续将人工耳蜗纳入医保报销范围，越来越多的听障患者植入人工耳蜗，特别是对于发育关键期的听障儿童，及时植入人工耳蜗为这些家庭带来了新的希望。

相关链接

国家医保局印发指南 规范耳鼻喉科医疗服务价格

记者3日从国家医保局获悉，近日，国家医保局印发《耳鼻喉科医疗服务价格项目立项指南(试行)》，将现行512项耳鼻喉科技术规范项目整合为164项，指导各地规范耳鼻喉科医疗服务价格，帮助更多患者“听得见、说得清”。

在人工耳蜗方面，为配合人工耳蜗集采政策落地实施，立项指南设立了“人工耳蜗适配”“人工耳蜗植入”。对于因感染、磕碰等原因导致植入体损坏或需取出的情况，“人工耳蜗取出”价格项目也提供

了明确的收费依据。喉癌是头颈部常见的恶性肿瘤之一，晚期或复发患者往往需要接受喉全切除术。喉全切除术后辅助发音管植入，是喉全切除术后重新获得言语功能的重要方法，但部分地区医疗资源有限，患者难以获得相应治疗。为鼓励项目普及，《耳鼻喉科医疗服务价格项目立项指南(试行)》设立“发音装置安装、发音装置取出/更换”项目，鼓励医疗机构为发音障碍患者提供诊疗服务，帮助患者更好适应正常的社交生活。 据新华社、央视