

# 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、吸吮无力，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，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。



用药不到1个月，淘淘已能独自扶物站立。



如今淘淘已经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。

趴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

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。

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。

### 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。

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、说得出”。

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、碰撞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

### 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