



文/片 齐鲁晚报·齐鲁壹点
记者 郭春雨 韩虹丽 李静

5毫升的救命药

眼前的这支药,只有5毫升,几分钟后,它将会被推入菲菲体内。按照最乐观的设想,它会成为菲菲康复的力量,让菲菲站起来。

18个月的菲菲是I型SMA患儿,她已经呈现出典型症状:平平地躺在床上,小手和小脚呈现出无力姿态。按照医生此前的估计,菲菲活不过2岁。

父母不愿放弃女儿。他们已经有了一个儿子,妻子怀上二胎后,夫妻俩无数次许愿,希望肚子里的宝宝是个女孩。孩子出生后,黑黝黝的头发,乌黑的眼睛,红红的小嘴巴,果真是个漂亮的小姑娘。只是没想到,命运与他们开了一个大大的玩笑。

女儿确诊为I型脊髓性肌萎缩症,夫妻俩四处寻医问药,后来辗转来到山东大学齐鲁儿童医院,这是济南市唯一一家能够注射药物治疗SMA患儿的地方。

3月3日下午两点,两位药房工作人员带来了治疗SMA的药。打开冷链保温箱,透明盒子里有个小小药瓶:透明的玻璃瓶身贴着白色标签——诺西那生钠。

药房人员让菲菲的父亲孙涛检查药物是否完好,28岁的孙涛不敢伸手:“我能用手拿吗?”得到医生肯定后,孙涛拿起玻璃瓶,看了一眼,“原来这么小。”

但是,这么一点点药物,要价55万元。

医生拿着一根长长的针,从菲菲腰部脊椎间刺入,5毫升诺西那生钠缓缓被推进去……一位护士拿来空药瓶,让家长确认药物已完全推送干净。

山东大学齐鲁儿童医院小儿神经内科主任金瑞峰告诉齐鲁晚报·齐鲁壹点记者,诺西那生钠是全世界最早获批进入临床治疗SMA的药物,也是目前国内唯一一种治疗药物。2019年进入国内时,一针高达近70万元。

今年1月,诺西那生钠降价了,每针55万元。除了药费,SMA还需要各种辅助治疗,这对患者家庭来说,也是一笔不小的开支。

“由于经济原因,大部分患者没接受诺西那生钠的治疗。”金瑞峰告诉记者,按照遗传学概率,普通人群中,每40-50个人里有一个SMA携带者,如果两个携带者结合,每次怀孕都有四分之一的概率生下SMA患儿。“全国范围内,目前选择打针治疗的有100多个患者。我自己坐诊时,一年平均能遇到六七例SMA患者,但目前在医院选择打针治疗的只有不到10位。”

无法放弃的放弃

马飞的儿子石头刚查出SMA的时候,诺西那生钠还没有在国内上市,可以说,患儿无药可医。2019年2月,好消息传来,诺西那生钠在中国批准上市,却让很多家长更难受——进口到国内的一支药,定价699700元。

在有慈善赠药的基础上,每年仅药费就高达110万元,且需要终身用药。诺西那生钠没纳入医保,只能由患儿家庭自费支付。马飞想过卖房子,但房子是拆迁后的安置房,没房产证;父母想卖掉自己的房子凑药费,马飞没同意。

从药效来讲,如果SMA患儿出现症状前就得到基因确诊,并开始诺西那生钠治疗,有极大希望像正常孩子一样生活。

小石头确诊时一岁半,即便是打针,也不知道会恢复到什么程度。可能是会坐?或者好一点能够站立,甚至奢求一些,孩子可以走,甚至会跑……这些都不确定。

可为人父母,又如何能够放弃?无药可医和没钱治病,虽然都

3月3日,在山东大学齐鲁儿童医院,一针5毫升的诺西那生钠注射进18个月大的菲菲体内。菲菲是一名I型脊髓性肌萎缩症(英文简称“SMA”)患儿,这是菲菲打下的第一针,价值55万元……

救命药 一针55万

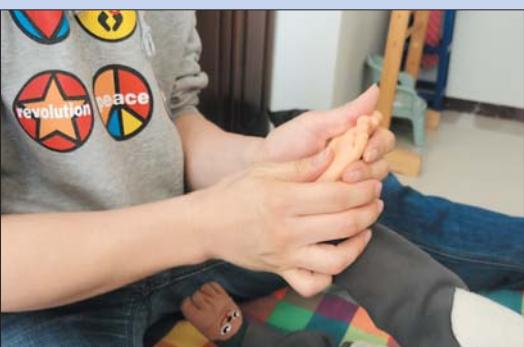
SMA罕见病患儿的痛与盼



医生正在为患儿注射诺西那生钠,小小的一瓶药,就要55万元。



医生为患儿注射药物,孩子蜷成一团让人心疼。



为了减缓肌肉萎缩,马飞每天都为孩子按摩。

是绝望,但完全是两种不同的体验,马飞没办法放弃。和很多SMA患儿父母一样,他没办法看着自己的孩子肌肉慢慢萎缩,直到不能动,直到死亡。为了延缓萎缩过程,马飞和家人每天不停地给孩子进行外部力量训练。每天至少三次按摩,用手揉捏孩子腿上每一寸肌肉,按摩每一根脚趾。

3岁孩子的胳膊很软、很暖,这根小小的胳膊瘦得不像话,轻轻摩挲,能清晰感受到骨头的轮廓,小小的关节已开始变形。石头伸出小手,想要抓记者的手指,但他的小手没有力气,努力了很久,才勉强做出攥的手势。

病痛折磨的不仅是孩子,更是大人。在2018年11月确诊前后,石头的身体状态非常差。不停感冒发烧,反复拉肚子,不喝奶粉不吃辅食,晚上睡一小时半小时就要哭醒。马飞整宿抱着石头,让孩子搭在肩膀上睡浅浅的一觉。

马飞说,看着孩子痛,却一点办法没有,那种痛彻心扉,只有当了爹妈才会理解——绝望、无奈、痛苦、悔恨……石头妈妈和石头爷爷奶奶,暴瘦二三十斤。

马飞不断寻求着一切有可能延缓石头病情的方法。尝试过各种康复手段,尝试过干细胞疗法……目前花费已超过30万元,花光了小家庭的积蓄,经常是今天发了工资,明天就因为药费而清零。

但在金瑞峰看来,这些努力并没有治疗上的意义。SMA的主要原因是5号染色体上的SMN1

基因突变或缺失。通俗解释:神经细胞要想正常工作,就要吃饭——人体制造的一种蛋白。因为患儿体内SMN1基因无法正常发挥功能,没法制造神经细胞需要的蛋白;神经细胞吃不饱,就无法告诉肌肉要运动;肌肉长期不活动,就默认不需要活动,然后逐渐萎缩。

注射诺西那生钠,是目前治疗SMA的唯一方式。

按照严重程度,SMA这种病可以分为0型、I型、II型、III型和IV型。0型患儿一般出生后就会死亡。I型患者发病年龄在6个月内,预期寿命不超过2岁,呼吸衰竭是主要的致死原因。II型患儿和III型SMA患儿发病时间会有不同推迟,因为肌肉无力,没法固定和保护骨骼,要面临脊柱侧弯、关节变形挛缩、膝骨脱位等并发症,终身与轮椅为伴。

能打一针是一针

有SMA患儿家长说,打针,是没有明天的坚持,因为不知道能坚持到什么时候。

菲菲打第一针的55万元,是孙涛通过募捐筹集来的。凑够了第一笔药费,接下来该怎么办?孙涛说,他不知道。“管不了那么多了,能打一针是一针,打一针,孩子就能多活一天,好受一点儿。”

长期和SMA家庭打交道的金瑞峰,对这种困境最了解。在治疗中,他会把所有可能的情况跟

家属讲清楚——包括即便注射了诺西那生钠,也可能效果不明显,治疗与否,还要衡量家庭条件。

作为国内最早能够打针的幸运儿,2019年国庆节后,名熙在北京注射了第一针诺西那生钠,在注射完三针赠药后,家里已无力支持昂贵的药物费用。

名熙是I型患儿,他的病情已严重到不能自主呼吸。气管被切开,24小时依靠呼吸机辅助呼吸。在一周岁生日时,母亲于兰花给他买了一个蛋糕,但名熙没力气吞咽,软软的奶油有可能是孩子脆弱生命的杀手。从几个月开始,名熙吃饭就需要通过鼻饲管。

名熙来得不容易。于兰花是大龄产妇,她和丈夫结婚16年,历尽千辛万苦才怀上名熙。孩子生病后,丈夫辞掉了司机工作,夫妻俩从小县城带着孩子到北京看病。当时一针诺西那生钠要70万元,为了凑钱,俩人抵押掉了老家的房子,借遍了一切可以借的亲戚,又通过一些捐款平台筹钱。

于兰花不想在孩子面前提“打针”,她把注射诺西那生钠称为“糖糖”,只是这种“糖糖”,是世界上最昂贵的“糖”。夫妻俩实在没招了,照顾孩子不能出去打工,就想到在家通过开直播来赚钱,俩人啥都不懂,自己摸索着拍视频、开直播,长的时候一天能开20个小时直播。

借钱、凑钱……孩子生病后的一年间,于兰花的头发全熬白了。2019年10月,俩人给孩子用上了第一针。打完赠的福利针后,家

里没钱再打了。房子已经抵押了,直播流量也不高。之前于兰花想通过试管婴儿要个二胎。于兰花说,自己只是想让名熙有个伴,如果名熙长大了,能有人继续陪着他,照顾他。

试管手术没成功,但于兰花没时间休息。名熙需要24小时护理,孩子的免疫系统已弱到了极致,一点点细菌都有可能致命。

砸锅卖铁给孩子打上第一针诺西那生钠,家里实在没有能再变卖换药的东西。名熙打针已延期了两个月,于兰花不知钱在哪里。“钱从哪里出?”于兰花像是向记者,又像是问自己,“打不起也得打,不打孩子就没了。”

和SMA患儿的家属接触多了,于兰花说自己现在能理解他们的一切选择。“刚开始有些家长放弃孩子,我们心里觉得挺怨恨。现在觉得不管做什么选择都能理解。如果放弃,孩子解脱了,大人也解脱了。”

等待光亮

2020年12月10日,国家医保局发布了对全国人大代表一份建议的答复:目前已经在我国上市的50多种罕见病药中,已经有40多种纳入了国家医药目录。

今年1月16日的《新闻联播》报道:国务院常务会议“研究对治疗罕见病的‘孤儿药’采购作出特殊安排”。2月20日的《新闻联播》报道:国务院常务会议“鼓励保险公司将医保目录外的合理医疗费用纳入保障范围”。

各省市也一直在探索“高值罕见病药”的保障难题。2020年,浙江省建立罕见病专项保障基金,把戈谢病、庞贝病和法布雷病的“天价药”纳入保障范围。2020年,多个省份通过大病保险,保障庞贝病和戈谢病患者。2020年底,山东也把庞贝病、戈谢病和法布雷病纳入大病保险范围。2020年,安徽省通过大病保险,让部分SMA患儿用上了救命药,2021年SMA特效药降价后,更多安徽患儿用上了救命药。

2020年和2021年,广东省佛山、惠州和广州的普惠型商业保险,对SMA特效药予以报销。2021年,杭州的普惠型商业保险明确对SMA特效药予以报销……

在推动出台罕见病药品保障措施的同时,对于罕见病的预防也逐渐引起重视。SMA的认知度低而成本高,常规婚检或孕检都未纳入。也就是说,绝大多数人是在孩子出生后才知道这一切。

根据《中国出生缺陷防治报告》,我国的出生缺陷发病率约为5.6%,与世界中等收入国家的5.57%接近,与高收入国家的4.72%有较大差距。全国出生缺陷监测数据显示,出生缺陷仍是我国面临的严峻问题,1996-2014年出生缺陷率由128.30/万上升至157.03/万,近几年出生缺陷率总体呈持续上升趋势。

在今年的全国两会上,人大代表周洪宇提出,当前我国已初步建立了从孕前、产前到产后的三级防治体系。目前该体系还存在一些问题,比如政府及各部门在出生缺陷防治方面的职责有待厘清和衔接,预防出生缺陷的医疗资源和服务能力远远不足。为此周洪宇建议,推行免费婚检,降低出生缺陷人口比例。

马飞说,作为罕见病群体中的一员,看到这些保障政策,非常高兴,也替其他病友开心。

截至2020年12月底,全国有120多个SMA患者用上了救命药。而根据公益组织北京美儿SMA关爱中心的登记数据,全国有效登记SMA患者1000多人。

休班时,马飞会把石头抱到阳光里,一点点给他做全身按摩。阳光里的石头以为爸爸在和自己做游戏,咯咯笑着和父亲互动。马飞说,他和石头会一起等待好消息。