

抱团取暖 守护“糖宝宝” 他们说“保住孩子就是保住了最大财富”

国际罕见病日新快报记者探访来自五湖四海“特殊勇士”，希望让“罕见”被善待

2月25日清晨，细雨裹挟着春寒，打湿了白云区永泰村的牌坊。李永换上羽绒衣，耸着肩穿过巷道，七拐八拐走进菜市场。他对比了几家档口的菜价，花30多元买了一条五花肉、一捆小南瓜和十多颗香菇，“小源这几天能吃点菜了，我给他煲个南瓜粥。”说到儿子，李永露出难得的笑容，拎着几个塑料袋匆匆返回出租屋。

与他住在同一栋公寓的丹丹，此时正弯腰擦拭桌椅。她来自四川，也是为患有黏多糖贮积症的孩子探“生路”的家长。与李永不同的是，她3岁的双胞胎儿子，都是被这种罕见病困住的“糖宝宝”。

肝肠寸断、辗转求医、负债坚挺……每一个循光来穗救子的父母，都面临着高度相似的困境。

2月28日，是第18个国际罕见病日。新快报记者走访多个在穗求医的黏多糖贮积症家庭并专访学科专家，希望让“罕见”的他们被“看见”，让“罕见”的疾病有“洞见”。

■专题统筹:新快报记者 潘芝珍
■专题采写:新快报记者 潘芝珍 李斯璐 通讯员 刘文琴 黄睿
■专题摄影:新快报记者 观显峰

1 生存纪实 城中村的“候鸟家庭”

李永租住在12楼，房屋格局与住在8楼的丹丹一样——两间卧室、一间客厅，厨房在阳台的小隔间里。“孩子移植前后都有特殊的饮食要求，所以找房子必须要有厨房。”他从柜子里拿出一块小菜板，搭在水池边，很娴熟地将洗好的南瓜切成小粒，“小源肠胃功能不太好，切小容易消化”。

客厅里只有一张桌子，地面光可鉴人。“一早起来就收拾房间，用消毒水拖地，虽然孩子还没回来，但不能让房子里有堆积的灰尘。”李永推给儿子预备的“隔离间”，铁架床擦得锃亮，墙边码放着七八个未拆包装的消毒器械。他说，这些东西如何使用，自己已研究得“明明白白”，儿子出院后就能派上用场。

丹丹照单购买的整套消毒设备已经在使用，她的一对双胞胎儿子，在出生一年多后出现发育迟缓的症状，辗转至重庆就医方才确诊，后于2024年11月赶赴广州接受造血干细胞移植手术，目前已出院，由父母和外婆照顾。“孩子爸爸的头发短，外出后洗头、洗澡更方便，所以就由他外出买菜买东西。我和妈妈煮饭洗衣服，陪儿子做康复。”丹

丹说，形如“闭关”的生活已持续3个月，但她感觉不到乏味和枯燥，“每天要做很多事，没有时间去体会自己的情绪。”

洋洋和他的外婆、奶奶也住在永泰村，与其他病友的住处相距不过三五分钟路程，但两位老人很少与人互动。“我们干活慢，从早忙到晚，一点时间都没有。”奶奶在公寓大堂见到新快报记者，谈起孙子的病情，不禁红了眼眶。“完全不相信家族成员体内有这样遗传基因。”她说，在对比保守治疗和移植治疗的优劣后，儿子儿媳决定来广州为洋洋做造血干细胞移植手术，“毕竟还有一个希望在眼前，总好过看着孙子情况变差。我们希望孩子能感受童年的欢乐，不要被疾病缠身”。

洋洋完成移植已近一年，身体状况有了很大改观。听到门响，他抱着“奥特曼变身棒”从小卧室走出来，在客厅里蹦蹦跳跳地绕圈。“我现在可以偶尔出门走走，移植已近一年了，下肢慢慢有了力气。”外婆说，“糖宝宝”的眼睛也会受损，要特别保护，所以他爸妈给他买了一款最便宜的投影仪看动画，尽量不伤眼。

2 疾病解码 被“甜蜜”损耗的生命

每一个“糖宝宝”的父母，都经历过从惊惧迷惘到坦然认知的过程。“正常儿童的软骨细胞排列整齐，但我们的孩子就像被糖浆包裹住的一团，最终导致全身系统受损。”李永苦笑着说，小源的身体就像被黏液缠住的机器，很多功能被“卡住”，无法像正常孩子一样健康长大。

据中山大学孙逸仙纪念医院儿童医学中心副主任梁立阳教授介绍，黏多糖贮积症(MPS)是一种先天性新陈代谢异常的罕见病，“糖宝宝”体内缺乏溶酶，不能分解黏多糖，导致黏多糖聚集而引起新陈代谢问题，继而伤害器官的结构和功能，造成患儿大脑、骨骼、神经、心脏、视觉听力功能障碍。据流行病学数据统计，黏多糖贮积症的患病率约为1/10万，根据缺乏的不同种类水解酶，临床分为7种类型。

长期从事儿童内分泌及遗传代谢性疾病研究的梁立阳教授这样解释黏多糖贮积症的发生：“人体有2万多个基因，就像一本书。基因中的每个碱基，都有可能‘写错字’形成罕见的疾病。”她说，黏多糖贮积症最大的特殊性，在于它的“错字”出现在负责代谢人体衰老细胞的溶酶

体，而溶酶体相当于人体的“回收站”，当人体产生需要代谢的“产物”，溶酶体应该担起消化功能。但是，黏多糖贮积症患者体内的溶酶体，因为基因缺陷导致“回收”故障，从而产生代谢物堆积，“所以，黏多糖贮积症的最大特殊性，就是造成堆积的代谢物产生‘滚雪球’效应，逐年加重人体负担。”

其实，“糖宝宝”最初的“非典型”症状，极有可能“伪装”为“发育迟缓”。“我的两个孩子是早产双胞胎，身高和体重一直不能达标，但我们想当然地认定那是‘发育不良’，以后会慢慢转好。”丹丹平静地说。确诊至今已近5个月，这位坚强的妈妈以超乎常人的意志力熬过暗夜，“已经造成的脑部损伤和认知障碍不可逆，但幸运的是两个孩子都完成了移植，病程发展被及时遏制”。

李永最初发现小源有异常，也是因为孩子“长不高”。“没有警惕心，等他周岁后出现手指弯曲，尤其是学会走路后，站立和行走的姿势都有异样。”夫妻俩抱着孩子四处求医，接诊医生却说法不一，“有说营养不良发育迟缓的，也有



■除了煮饭、清洁，罕见病患儿的父母还要陪孩子下棋，做康复训练。



▶一位罕见病患儿在妈妈的搀扶下走出自制的“隔离间”。



◀几乎每一个患儿家庭，都有这样一大摞收据账单。

▼小源的肠胃功能很弱，李永把南瓜切成小粒方便孩子消化。



3 治疗困局 与时间赛跑的“天价账单”

即便跨过移植难关，抗排异治疗仍是悬顶之剑。梁立阳告诉新快报记者，对于黏多糖贮积症，目前最受关注的疗法有两种：一是酶替代法，二是造血干细胞移植。“酶替代治疗能够有效地改善部分患者的临床症状，同时降低治疗相关并发症，但是由于替代的酶为大分子蛋白，难以透过血脑屏障，所以酶替代治疗对患者的中枢神经系统症状无明显改善作用。”梁立阳介绍，这种疗法用药量因人而异，每年的治疗费用可能高达数十万甚至百万元。

“酶替代治疗没有太大风险，但治疗是我们难以承受之重。”李永说，了解过两种治疗方法后，他与妻子决定接受移植，并以低价出售了唯一的住房凑齐入仓费，小源得以在去年11月完成手术。

丹丹为了救治一对宝贝，也卖掉了自住的商品房，“家具都搬回农村外婆家，度过抗排异期，就回老家和老人一起住。”她告诉新快报记者，也有亲友在了解孩子的病情后，鼓励他们再要一个孩子，但夫妻俩出奇一致地否定，“如果有了健康的孩子，兄弟俩得到的关注和治疗费用都会相应减少，这对他们不公平。”丹丹坚定地说，只要能跑赢时间，双胞胎兄弟一定能等到更好的医疗手段，为此，她与丈夫将不遗余力地守护兄弟俩，“只有这样做，才不枉他们这

辈子把我们选作父母的缘分。”

新快报记者梳理了新快报《天天公益》栏目曾报道和资助过的12个黏多糖贮积症家庭，发现九成以上家庭年收入低于20万元，百分百的患儿父母需借款或变卖财产，几乎全部家庭的父母被迫辞职陪护。

“每一步都很难，但我们不能停下来，因为孩子等不起。”来自四川的小彦爸爸曾经是一名货车司机，他告诉新快报记者，为了给孩子一线生机，夫妻俩卖掉了家里最值钱的财产——一辆赖以生存的旧货车，一间菜市场外的小档口，“能保住孩子，就是保住了最大的财富。”

即使移植后，接下来长达一年的抗排异治疗，也是家长们时刻横在心里的“大石”。“异地报销比例比较低，移植后不感染、不排异就是上天保佑。”彦爸告诉记者，儿子出院后在出租屋出现较严重的肠道感染，不得不重返医院控制病情，“每天心惊胆战，老婆在医院发来的每一条信息，都是想看、又迟迟不敢点开”。

洋洋的父母在停工10个月后，于今年春节前选择重返岗位。“我和亲家的养老金，都给孩子用作治疗费了。”奶奶说，现在跨省就医，吃住用度和治疗，都要花钱，如果家里再没有收入，很难维持。“如果孩子平稳度过术后一年，我们就能回家，经济压力自然缓解一些。”

4 微光闪耀 让“罕见”被温柔以待

七八个来自不同省份的“糖宝宝”家庭，能“扎堆”住在白云山脚下的永泰村抱团取暖，皆因德义爱心促进会广州救助中心为之“结缘”。

“我们不是孤岛。”李永、彦爸，还有同住在永泰村陪护儿子的豪爸，经常聚在“小家”交流护理经验。偶尔，李永会切一盘从贵州老家带来的腊肉，配上彦爸腌制的泡菜在“小家”对酌几杯。“一个人在出租屋好压抑，能和病友们聊聊天，感觉空荡荡的心被填满了。”

“志愿者在这里做培训，手把手教会新手家长应对仓内仓外可能发生的紧急情况。”“小家”负责人黄明贵告诉新快报记者，“小家”的功能除教授护理知识外，同时为家长们开辟一处舒缓情绪的心理驿站。

与此同时，广州的社会力量、医疗机构和主流媒体也为罕见病患儿编织了温情的“救护网”。“我们在治疗费面临断档的时候，都得到过新快报‘天天公益’和广东公益恤孤助学促进会的紧急救助。”

彦爸说，得到过资助的家长，无一例外自觉成为“小家”志愿者，主动服务周边重症病童家庭，“这两位爸爸刚来的时候不讲话、不会笑，眼里看不清光。”他笑着指向对面的李永和彦爸，“你看现在，他们都很乐观，也会用自己的经历去开导新

来的家长。”

豪爸在永泰住了8个多月，对诊疗流程有了解，经常帮不懂网上挂号的家长“抢号”。“我刚来广州时也很失落，是‘老病号’，引导我慢慢走出来，等小豪情况稳定‘滚回’云浮老家，他们也能像我一样做一名合格的志愿者。”他口中的“滚回”，其实是家长们对病童在往后岁月中“一帆风顺”“无阻无碍”的朴实期待。

国际罕见病日前夕，梁立阳也带来最新的“疗向”。“一个方向是从根本着手，像黏多糖贮积症等很多遗传代谢疾病都跟基因突变有关，国外有一些研究是针对如何修复基因来开展的。而另一个是从发病机理入手，研发药物减少或缓解体内堆积的黏多糖代谢物。”她表示，虽然这些疗法尚在国外处于临床实验阶段，但对于业界而言，都是千呼万唤的曙光。“患者家庭也要相信，科学日新月异，相信未来3年、5年，会有更新的治疗手段出现”。

梁立阳说，罕见病患儿的健康成长，是医学的挑战，更是人性的考验。他们需要的不只是药物，还有社会的理解与支持、心理上的疏导和关爱。“我们呼吁社会大众关注筛查、拒绝歧视，也期待属于他们的支持体系能日趋完善，让每一份‘罕见’被看见，被善待。”

(文中受访病童及其家长均为化名)

