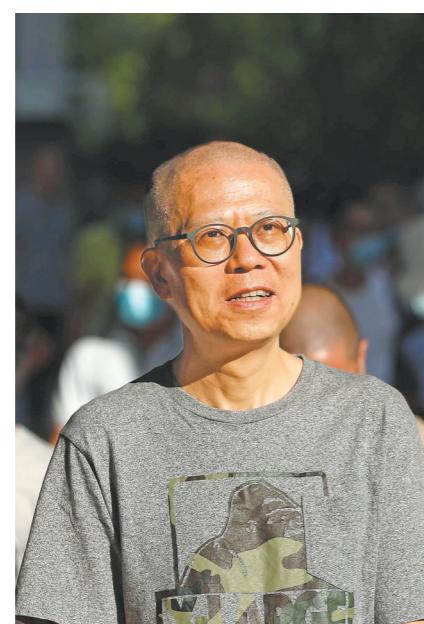


2025年9月13日 星期六

责编 潘玮倩
美编 黄绮文
校对 黄文波

从绝望到希望,黄铮汇表示,对医学在未来攻克这个疾病抱有期待

2025年9月6日,在广东省医疗行业协会心肌病与心血管罕见病管理分会基层行活动上,作为法布雷病全国病友会会长,头发已经花白的黄铮汇向记者讲述了自己与250万港元天价药博弈的十年。

多年博弈,三次手术无药可医的绝望岁月

“看到网上说(得了这种病)平均寿命只有41岁,我很害怕——那时我已经43岁了。”故事始于2011年,黄铮汇因准备生育,到医院体检,却发现有了蛋白尿。2014年进行心脏检查时,医生怀疑他患上了一种罕见病——这个在广州打



陈艺文在报到当天参观华南理工大学道明游泳馆



奥运冠军陈艺文成为华南理工大学研究生

报到首日:盼圆“普通校园生活”梦

在陈艺文报到的这份“新鲜感”背后,藏着一段遗憾的过往——她本科就读于广州体育学院,因入选国家队后长期在北京训练,又叠加当时的客观条件限制,不仅本科延毕两年,更从未参加过新生报到。

“4月份在国外比赛时,知道自己被华工录取了,当时特别激动!”陈艺文告诉记者,这份“研究生录取通知”早已成为她的期待。当天报到,她未做特别准备,却怀揣着一个简单的心愿:“希望能

感受一下普通的校园生活,我们运动员的校园经历太少了,大多是在训练中心授课或上网课。”

值得关注的是,报到当日,陈艺文便计划与她的研究生导师——华工体育学院院长樊莲香教授深入交流,并参与其召集的新学期第一次组会。“主要聊未来2-3年的整体计划、学习方式,还有接下来两个月备战全运会期间的上课安排。”她坦言,入学前的准备时间较短,此次对话将为她的“研学生涯”定下初步框架。

备战全运会:女团是核心目标,“心理关”是最大挑战

距离全运会开幕仅剩两个月,作为广东籍运动员,陈艺文当前的重心无疑是赛事备战。“作为运动员,我的最大目标是完成国家和广东给予我的任务,投入训练,备战全运会。现在还在恢复期,刚回广东时有一段时间调休,恢复时间会稍长一点。”

从二沙体育训练中心走出的陈艺文向记者透露了“封闭训练生活”——差不多早8点起床,上午一半专项训练、一半体能训练,下午是水上专项,一直到晚上7点,每天训练结束后会有固定的康复治疗时间。她笑言:“每天基本都是这样,挺枯燥的,其实在哪系统训练都一样。”

谈及全运会目标,陈艺文思路清晰:“主要是力保女团(夺金),单项的话就尽力去拼。”在她看来,多年的赛事征战,老技术问题与防伤病已是“常态挑战”,无需过度焦虑,而真正的“夺冠障碍”在于心理——“还是临场发挥和心态问题,比赛时能不能稳住,很关键”。

即便备战紧张,陈艺文仍坚持“训练与学业不偏废”。“只要有课肯定会上,非比赛时间遇到考试,也能向队伍请假。但如果赶上比赛,那肯定还是以比赛为主。”这种平衡,早已成为她多年运动员生涯的“习惯”。

从250万港元天价药到年付3万元 一名法布雷病友会会长的生命突围

文/羊城晚报记者 张华 图/受访者提供

拼的中年人,因此平生第一次听说了“法布雷病”。

回忆起身体的细微变化,黄铮汇说:“我依稀记得2003年非典期间,曾因严重感冒就医,呼吸内科医生听诊后告诉我,心脏有杂音,建议我前往心内科就诊,但因当时工作繁忙,我没有重视。”如今回想,那个时候大概就有症状了。

后来,当他颤抖着双手在网络搜索“法布雷病”时,“进行性肾衰竭”“早逝”等字眼迎面而来——这不是普通疾病,GLA基因突变让脂肪毒素在人体细胞中不断堆积,从手脚灼痛、无汗症到肾衰竭、心肌肥厚,最终可能夺走患者20年寿命。

“我的皮肤没有典型角质瘤,却不知病魔早已侵蚀心脏”——2003年非典期间,医生听到他的心脏杂音,正是早期警报。2015年,他在北大医院确诊后的绝望则比疾病更锋利,因为当时内地无药可治。“2015年,当我得知中国香港有特效药的时候,我立即跑到香港买药,但是一年250万港元的价格,让我眼前发黑。”他苦笑着回忆。

当特效药成为奢望,他的身体一次次报警:2018年心脏换了瓣膜又搭桥,2020年接受肾移植,今年5月再度植入心脏起搏器。“手术花费已经过百万元了。”

医保破冰,药费骤降 从百万天价到曙光出现

命运的转折出现在2022年。随

着治疗药物被纳入国家医保目录,法布雷病的治疗费用发生了戏剧性的变化:从年付115万元骤降至33万元,再经广州医保多重报销,最终自负不到3万元。

“现在每月药费相当于过去一天的支出”,黄铮汇给记者算了一笔账,“这的确让很多患者感到欣慰”,因为数字的背后,是千百个家庭的生机与希望。

这位昔日企业高管在2015年辞去工作后,创建法布雷病友会时,全国已知患者不足200人。而随着检测技术的普及,隐蔽的事实浮出水面——这其实属于家族遗传病。实际上,黄铮汇母亲在80岁才显现病症。“我们发现,一个家族三代筛查发现多名患者。”最新统计显示,全国相关确诊人数已突破3000人。不过,黄铮汇也指出,目前病友会面临的最大困难是注册问题——作为民间非营利性社会组织,在各地民政局注册时困难重重。

相比于如戈谢病、庞贝病等罕见病,为什么法布雷病的药物会降价?黄铮汇道出了个中原委,“法布雷病能进入国家医保目录十分难得,这与患者群体基数相对较大、药物治疗浓度相对较低、制药成本有降价空间等因素有关”。

三代试管,健康生育 中山一院打开生命通道

在生育方面,黄铮汇介绍,得知自己

患病后,他便放弃了要孩子的打算。“本身结婚就晚,要孩子也困难,确诊后更不敢要了。不过,中山大学附属第一医院生殖医学中心目前开展了基因检测,通过三代试管技术,法布雷患者也能够生出健康的男孩。”

据悉,广州目前只有中山一院开通了这一通道,已有患者排队。“由于法布雷病男性患者不传给儿子,女儿100%受累;女性患者子代无论男女,患病概率均为50%——所以,通过三代试管技术剔除携带疾病的遗传基因,选择健康胚胎植入,对于法布雷病患者来说意义重大,也能生育健康宝宝。”黄铮汇还提到,目前新生儿筛查多采用质谱仪检测以及全基因段检测等方法。对一些新登记患者的家庭进行筛查后发现,经过三代筛查,一个家族中至少有5到7个患者。

广东筛查,家族防控 16个家系发现44名高危者

法布雷病症状具有“多样性”与“非特异性”双重特征,患者早期表现常与其他常见病混淆,导致大量患者未能被及时识别,因此,它也被称为罕见病中的“隐形杀手”。

为破解这一困境,中山大学附属第一医院联同汕头市中心医院于2022年在粤东地区率先启动法布雷病系统性筛查工作,将“早发现、早诊断、早治疗”作为核心目标,构建精准筛查路径。该

院心内科主任陈艺莉表示,首先是针对临床中不明原因的心肌肥厚、反复周围神经疼痛、肾功能异常等高度疑似病例,通过“酶活性检测+底物水平检测+基因检测”三重检测手段组合,实现对法布雷病的精准确诊,避免漏诊与误诊。

其次,考虑到法布雷病的遗传性,一名确诊患者背后往往关联着一个需要关注的患病家系,因此,同步启动“家系筛查”机制——对确诊患者的直系亲属展开全面筛查。据统计,2022年至今,已在粤东地区完成16个法布雷病家系的系统筛查,累计覆盖高危家庭成员44人。“通过家系筛查,我们成功发现多名患者亲属存在酶活性降低、底物水平升高及靶器官功能受损的情况。”陈艺莉表示,这部分患者提前获得确诊与规范治疗,将有效延缓病情进展。

据了解,法布雷病的治疗逐步从“延缓进展”向“早期干预、潜在治愈”迈进。现有新型ERT通过精准靶向递送提升了疗效,尤其对青少年患者的早期保护意义重大。黄铮汇表示,基因治疗与口服药物的研发可能会彻底攻克这一疾病。“我们有患者接受了基因治疗的临床试验,效果不错。”

从自付250万港元的绝望深渊,到年付3万元的重生之路,法布雷病患者们见证了中国医保改革的“爬坡”。当前,基因疗法显露曙光,或者成为罕见病患者的生命突围之路。

