

■关注罕见病系列报道

记者探访罕见病患者

每一点改善，都让人看到希望

乐乐无疑是幸运的，他支撑到8岁的时候，等来了救命药（详见本报2月24日A14版）。

可很多人想不到，就在我们身边，还有相当数量的罕见病患者因为无药可医，只能眼睁睁地看着疾病一天天加重。

时值世界罕见病日到来之际，记者走访了罕见病患者和医生。因为没特效药，有的孩子才几岁，身体就已非常糟糕。家人都知道，孩子随时会离开这个世界，他们很清楚这个结局，但又不甘心，都在拼命挣扎，苦苦等待救命药的到来。

患儿咬破口腔咬掉嘴唇

2021年2月底，记者曾探访了宁波的自毁容貌综合征患儿芊芊，首次披露了这种罕见病患者的生存状况。

当时芊芊1周岁半。1年后的2022年2月中旬，记者再次见到孩子时发现，孩子已经出现明显的自残行为。

妈妈王女士表示，孩子一直在坚持康复治疗，每天送到康复医院，做两个半小时康复治疗。即便这样，孩子到现在还是坐不起来，只能抱着，用轮椅推着。其实他们也知道，康复治疗只能延缓孩子的病情，无法改变结果。

记者看到，孩子的下嘴唇有明显的缺口。王女士说，19个月的时候，孩子开始咬口腔，持续了1个月，孩子的口腔反复被咬破，出血，继而发炎。

他们尝试了很多办法来转移孩子的注意力，但效果不佳，无奈之下，只好采取跟其他很多患儿同样的办法，戴牙套。孩子很抗拒，但没办法。

令他们欣慰的是，近段时间孩子的自残行为少些了，不再咬口腔和嘴唇，偶尔咬手指。就这一点点的变化，也让王女士一家人甚感欣慰。

无药可医的无奈与盼望

王女士把孩子的这点变化，归功于他们坚持用了1年多的一种神经营养液的药物。这种代谢遗传病至今没特效药，也无有效的治疗手段。她是根据病友群里的介绍，从国外代购这种药物。她也说不清究竟有无效果，有的病友用了两个月，因费用等原因就停了，而她就这样坚持用着，但孩子的状况并无多少改善。

去年年底，得知特效药诺西那生纳入医保的消息，她也兴奋了好几天，在为SMA患儿祝福的同时，她也有了更多期待，啥时候才有这种自毁容貌综合征的特效药呢？即使再贵，砸锅卖铁也要给孩子用上，但现在的问题是，世界上还没特效药，这种有心无力的无助感觉，从来没那么强烈过。

一名医生的手记

宝宝患上罕见的歌舞伎综合征 妈妈抱着医生哭了很久

王女士的无奈，接诊过罕见病患儿的医护人员都深有感触。宁波市妇儿医院围产儿科副主任徐莉敏曾收治过多例罕见病患者，有的至今还在随访。

以下是徐医生接诊随访一名歌舞伎综合征患儿的手记：

第一次随访

第一次见到小红妈妈，是小红1个月的时候。小红来做新生儿随访，她是个36周的早产儿，出生时因新生儿肺炎、房间隔缺损等，在新生儿科住院10天，出院后第一次随访。

小红的脸有点怪：睫毛特别长，眼裂有点宽，耳朵位置也有点低，考虑到合并心脏问题，我建议小红的爸爸妈妈做个基因检测。

悲伤的中秋节

2021年的9月21日，刚好是中秋节。焦急的等待中，小红的基因报告出来了，证实是歌舞伎综合征。报告称这样的小宝宝会有喂养困难，出生后持久生长迟缓，听力损失，很容易感染，一旦感染又不容易控制……

那是个悲伤的中秋节。小红的妈妈很早就等在我的诊室。拿到检测报告单，她抱着我哭了很久，人已

经完全崩溃了。她说，这往后的路怎么走，她不敢去想。

小红两次住院

9月下旬，秋天来了，天气一天比一天冷，小红的奶量始终没进步过。瘦弱的小红在门诊治疗肺炎效果不佳，只好入院治疗。

妈妈实在太累，在孩子身边就睡着了，奶奶陪在旁边抹眼泪。

我想孩子以后的路还很长，治疗需要很多钱，让他们和医院筛查办主任余顺联系，申请出生缺陷救助基金。

10月份的一个周四下午，我在专家门诊，小红妈妈来了。她说孩子又住院了，而且这回进了儿童重症监护病房。

我安慰她，我们的监护病房可是宁波乃至华东地区的顶流，孩子一定会顺利出院的。

两个月后，小红真的顺利出院了，现在她虽然长得慢，但还在顽强地成长。她的房间隔缺损已经关闭了，也已经会翻身了。

妈妈已经从无助和悲伤中慢慢走出来，学会顺溜地照顾这个瘦弱可爱的小姑娘。国家对罕见病的第一笔救助基金，他们也拿到了！

记者 程鑫 通讯员 马蝶翼

1818厂房网 厂房租售专家 估价、过户、房源登记 客户众多，急求购求租厂房租售房源，可马上成交，一次性付款

分类信息 【刊登热线】 56118885 56118880 职场招聘 声明公告 房屋租售 搬家搬厂 旧货回收 教育信息 商务信息 法律服务

宁波市派派贸易公司 招聘 本公司主营健康和护肤产品。因新产品入驻宁波，开拓市场之需求，特招聘兼职职工。

职场招聘 ●诚聘：45岁—60岁兼职顾问！ 咨询电话：冯女士：15958253453 旧货回收 ●收家具床一切旧货18358415826

物业信息 刊登热线： 56118880 旺铺出租 丽园南路2号地铁口6间 13081901628、15757808035

办公楼(厂房)招租 慈城工业区办公楼(厂房)，4层1幢，共3400㎡，水电齐全、交通方便、有停车位，可分隔招租。 电话：13905741519 屠先生

搬家搬厂 ●千喜搬家搬厂特优 87778900 法律服务 ●民事免费法律咨询 56281878 ●离婚、房产、经济纠纷 87295238 ●免费法律咨询 13586571430

声明公告 ●宁波天旗科技有限公司遗失外逃(台港澳)人员购房审查意见书，甬国安审购【2021】第248号，房屋坐落：鄞州区宁铸中心11#地块1幢 901—908室，声明作废

吸收合并公告 经雅戈尔服装控股有限公司与宁波雅戈尔富官管理咨询有限公司的合并协议，雅戈尔服装控股有限公司吸收合并宁波雅戈尔富官管理咨询有限公司，宁波雅戈尔富官管理咨询有限公司解散注销。

务工人员工资无拖欠公示 由宁波中洲建设工程有限公司承建的桑家安置房2#、3#地块配套道路工程于2020年1月17日完工验收，工程已足额支付务工人员工资，如有异议，请在10日内，拨打监督电话。