

湖北单亲妈妈求助，8岁女儿患罕见病，救命药只够两周

南方都市报 南方都市报 2 days ago



今天（2月29日）是国际罕见病日。即使不是新冠肺炎确诊患者，疫情也如影随形地影响着罕见病家庭。

8岁湖北农村女孩开心患有罕见病结节性硬化症（TSC），目前家里的药只够吃两周。

结节性硬化症，患者脸上多以鼻子为中心向鼻翼两边以蝴蝶形状长出结节点，因此得名“蝴蝶结症”。

疫情当下，封城封路，交通不便，便宜药买不到、昂贵药吃不消。这些都让开心继续服药变得困难重重。如果没有药，开心会陷入持续癫痫的状态，呼吸困难，抢救不及时会有生命危险。

00:00/00:00

下载视频

倍速

大家都在看

微观世界的震撼！来看看冠状病毒被别的病毒吞噬是什么样子？ 推荐

用腾讯视频观看

【南都N视频】视频：南都特派记者 董梓浩 苏海伦 后期：陈杰豪 编辑：陈蓓蕾



患罕见病“蝴蝶结症”的8岁女孩开心和妈妈。

近日，南方都市报接到开心妈妈余鸢的求助，她称孩子的药快吃完了，以往买的药都是代购从土耳其捎回来的，但最近代购也买不到药了，“从去年11月开始药品就变得很紧张”。

北京蝴蝶结结节性硬化症罕见病关爱中心告诉南都记者，结节性硬化症患者的救命药氨己烯酸片（又称“喜保宁”）在境内既无生产厂家也无商家销售，**罕见病患者家庭大多只能通过找人代购的形式买药，“和电影《我不是药神》情节差不多”。**

南都记者从寇德罕见病中心（CORD）了解到，该中心统计目前超过300名罕见病患者正面临缺药困境。虽然香港也有喜保宁出售，但港版喜保宁价格较贵，疫情也影响了发货，“光呼吁不奏效，希望更多人看到患者家庭的困难。”

救命的药贵且难买

2月21日，从湖北荆州市区驱车数十公里，经过防疫检查点设置的重重关卡和多次测温，南都记者抵达位于公安县闸口镇的开心的家。

开心身材颀长。刚过完8岁生日的她，个头已将近1米5。大人们说，她长大后，会有一副“衣架身材”。2012年，开心出生在深圳，11个月大时，被确诊为患有结节性硬化症。一份由深圳市儿童医院出具的疾病诊断证明书显示，“诊断：结节性硬化症，难治性癫痫，先心病，孤独症”。

8岁的开心生活尚不能自理，不懂表达，不会与人沟通，需要24小时看护。发病时，癫痫就像魔鬼一样缠着她。



妈妈给开心穿鞋，准备带她去田里散步。



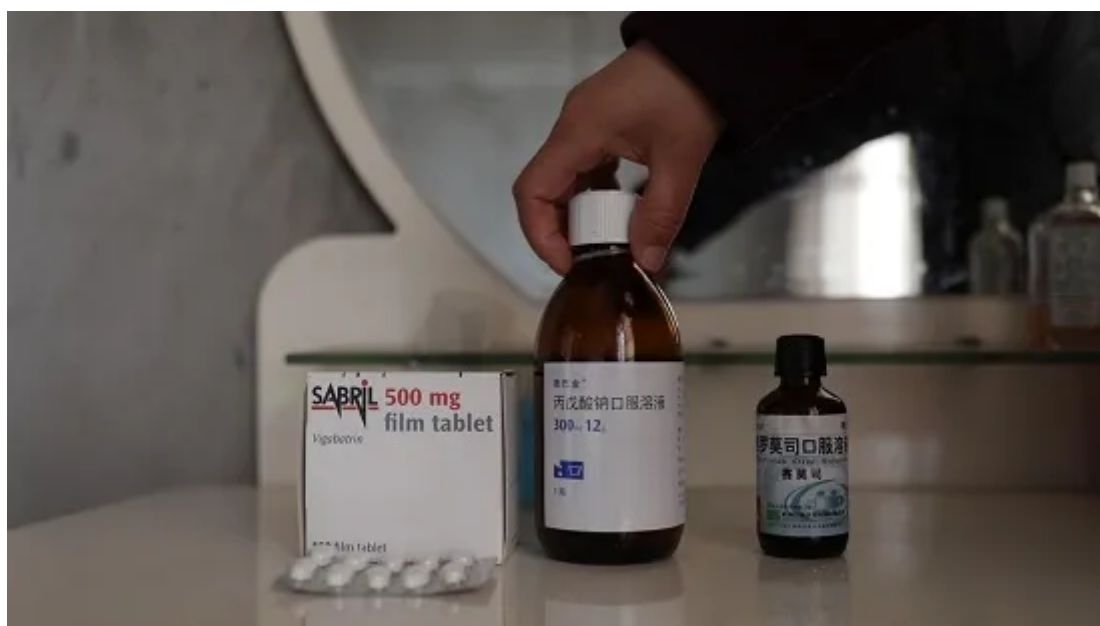
开心和妈妈在外公家的油菜花田里散步。



开心将油菜花插在了妈妈头上。

开心的妈妈余鸢40岁，是位单亲妈妈。她曾在深圳的连锁快餐店打工，迫于生活压力，去年带着开心回到湖北荆州的农村老家。

在开心的房间，余鸢将孩子日常吃的药一字排开。“喜保宁、德巴金、雷帕霉素，这些都要吃。主要还是喜保宁，治婴儿痉挛的。”余鸢说，“如果能买到土耳其的喜保宁，现在价格应该也在500元一盒了。”喜保宁也有港版，不易买到，1200元到1500元的价格，对开心一家来说，也吃不消。



开心的日常用药。左边的喜保宁和德巴金用于控制癫痫，右边的雷帕霉素用于抑制细胞增生。



救命药之一雷帕霉素需低温保存，一般加到橙汁里稀释服用。

开心的药还能撑两周，余鸢很着急。

南都记者了解到，原研药喜保宁的生产方是法国公司。CORD工作人员表示，他们或许能够尝试帮忙在香港购买港版喜保宁，“我们可以链接各方资源和各个相关方，共同去解决患者的需求”。

北京蝴蝶结结节性硬化症罕见病关爱中心主任刘金柱的儿子，也是一名结节性硬化症患者。他告诉南都记者，由于境内没有厂家生产喜保宁，也无正规渠道销售该药，患者家庭只能通过代购买药，“游走在法律的边缘，跟电影《我不是药神》的情节差不多”。

刘金柱表示，幸好境内德巴金和雷帕霉素不缺，“雷帕霉素与华北制药有合作，之前特定生产了一批。”

至少300同类罕见病患者缺药

治疗罕见病的急需药品难找是常态，有人亦称其为“孤儿药”。罕见病患病人群少，市场需求少，研发成本高，企业投入产出不对等因素造成这种状况长期存在。CORD工作人员表示，最近他们统计到超过300名结节性硬化症患者面临缺药困境，新冠肺炎疫情发生后，需求愈发紧迫。

刘金柱告诉南都记者，对于湖北地区的患者来说，缺药问题颇为严重，因为疫情原因，购药、收取药品快递很不方便。CORD工作人员则表示，尽管湖北多地封城，但CORD在联系武汉相关的物流机构、志愿者团队和网络售药平台，力求解决患者寻药的最后一关。



爸爸之所以给开心取这个名字，是希望她一辈子开开心心。

2月21日，是开心的生日。往年生日，家人给她买了好吃的蛋糕，今年由于疫情，村封了，蛋糕也买不到了。这一天，家人给她准备了她爱吃的泡面，简单地过了个生日。



开心8岁生日，家人在为她庆祝。去年她收到最喜欢的小猪佩奇蛋糕，今年因为疫情，家人给她买了一个超级迷你蛋糕。

开心喜欢小猪佩奇和超级飞侠，想玩手机时，懂得找妈妈要。她会热情地拥抱同龄的孩子，但总是不说话，让孩子们感到不解和害怕，因此和她玩的孩子并不多。她喜欢小动

物，能一把抓住鹅的脖子，却不松手。她爱干净，不喜欢到田里去玩，到别人家做客时从来不用人家的洗手间。



外公外婆平时对小开心十分照顾。

开心的外公在外打零工，“修道路的”，为了照顾开心，就回家了。外公外婆有四五亩地，种点黄豆棉花，养点鱼，维持生计。回家后的妈妈余鸢，给做个体户的妹妹打工，“白天去她那里帮忙，晚上尽量早点回来陪开心”。

“她选择了我，我就尽全力”

南都记者了解到，世界上每 6000 个新生儿中就有一个结节性硬化症患儿，地球上每隔 20 分钟就有一个结节性硬化症患者降生，中国的结节性硬化症约有 10 万人，全世界有 100 万以上的结节性硬化症患者。

2018 年 5 月 11 日，国家卫健委等 5 部门联合制定了《第一批罕见病目录》，结节性硬化症被收录其中。刘金柱表示，这意味着国家承认了该病，“希望监管机构在制定政策时有所倾斜。”

开心蛮依赖妈妈，虽然不能正常说话，但会通过摸头的方式向妈妈表达爱意。余鸢说，现在回老家了，唯一的想法就是好好照顾女儿。“以前每隔三个月会去医院复查一次，每隔半年对头部和腹部做一次核磁共振，最近两年都没去复查，本来计划春节期间带她去做一次全面复查，眼看疫情来了也出不去。”



妈妈帮开心换睡衣。开心会通过摸头的方式表达喜欢，但也让小朋友觉得古怪而不愿跟她玩。

余鸢说，“孩子一个月的药费得三四千块钱，只要用药能有保障，哪怕她的情况再差，我都能接受，因为既然她选择了我，我就尽全力照顾好她。”

回想起女儿在深圳的康复之路，余鸢说，那几年过得非常艰辛，虽然每天过得很辛苦，但没有觉得累。



冬日暖阳下，开心和舅舅在嗑瓜子。开心终于在今年学会了自己嗑瓜子，以往是舅舅剥给她吃。

她永远记得开心10个月之前的样子，“那时她活泼可爱，跟她说什么，她都好像特别理解我。”

（文中开心、余鸢为化名）

南方都市报（nndaily）原创报道

采写：南都特派记者 苏海伦

摄影：南都特派记者 董梓浩

视频：南都特派记者 董梓浩 苏海伦 后期：陈杰豪 视频编辑：陈蓓蕾

发自湖北荆州

* 南方都市报（nndaily）原创内容未经授权，不得转载。

南都君特选（戳下方标题）

[河南一副市长履新3天殉职，官方公布死因](#)

[广东新增确诊1例！系家庭聚集性感染](#)

[因疫情躲不住，藏匿边境12年的女毒贩自首了](#)

[商户买两包口罩自用被罚款？官方回应](#)

[保洁员带病上班，致10名同事确诊，178人密切接触](#)

点个“在看” ↓↓