

“妈妈不哭，我会好起来的”

与罕见病PAPA综合征斗争了6年，7岁的她坚强得令人心疼

2022年3月26日10时，重庆西站，雨。

张静背着7岁的女儿馨馨，手里提着装有阿达木单抗注射液和冰袋的袋子，穿梭在熙熙攘攘的人群中。住了7天院，女儿刚从重庆医科大学附属儿童医院出院。张静要忙着赶回700公里外的宣威市杨柳镇老家。因为，给女儿治病的阿达木单抗必须冷藏，一刻都不能耽搁。

1

2015年5月28日，馨馨降生了，白白胖胖，可爱极了。爸爸顾亚，妈妈张静，家住宣威市杨柳镇围仗村委会顾家院子。那年，他们都是22岁，馨馨是他们的第一个孩子。

顾家院子，一个美丽而宁静的小山村，杨柳河从村前穿流而过，河两岸山连着山。距杨柳镇镇政府所在地约5公里，距宣威城70余公里，与贵州省威宁县隔杨柳河相望。

馨馨的出生，给整个家带来了欢乐、幸福和希望。尽管家庭经济条件不好，但夫妻俩誓把日子过成诗，农忙时侍弄土地，农闲时打打零工。这样的日子，有盼头、有奔头、有劲头。

岁月静好，一如门前的杨柳河般静静地流淌，永不停歇。馨馨一天天长大、长大……

然而，岁月未必总是静好。7岁的她，本该在校园里和小伙伴跳着、闹着、笑着，或许在院子里追着小鸡小猫，和小狗玩耍着，或许围在爷爷奶奶、爸爸妈妈身边，像小树苗那样茁壮成长。

当命运露出狰狞的一面，没有或许。7岁的她饱受罕见病的折磨，身高只有95厘米，体重仅14千克。

2

对馨馨来说，平静和平常的日子，总是那么短暂，甚至是奢望。老天像是开了个玩笑，在馨馨年幼的生命之河中扔下了一颗重重的石子，让整个家瞬间波涛汹涌。

2016年6月，馨馨刚刚过了1岁的生日，妈妈无意间发现她头皮上起了个蚕豆大小的疣状物，以为没什么问题，就没有重视；1岁零4个月时，馨馨左大拇指出现脓肿感染，后来在曲靖市第一人民医院做了切除手术；2016年12月的一天，馨馨摔倒后右边头皮出现米尖大小的破损，随后出现感染症状……此后，馨馨的成长之路就变成了漫漫求医路，而路的尽头，一家人都不知道在何方、有多远。

从宣威到曲靖再到昆明，一趟一趟地往返着，一次又一次地盼望着。然而，右侧头皮感染，右侧头盖骨破坏，左侧肋骨脓包、肋骨破坏，左侧踝关节疼痛、骨质破坏……病魔似乎得寸进尺，穷追猛打，医院检查报告单上，“坏”消息一个接一个。

“妈妈，我好疼，我不要打针！”当两岁大的女儿在医院第一次说出“疼”的那一刻，张静更是锥心地痛。一向坚强的她，终于还是忍不住，抱着女儿哭了。那一天，在昆明，是2017年7月20日，星期四。

3

看着痛苦的馨馨，张静迅速擦干了泪水。馨馨究竟患的是什么病？为什么越医越严重？能不能治好？“坚决不能向病魔低头，要想办法找到问题的答案。”张静说。2017年7月28日，张静带着馨馨直接转院到了首都医科大学附属北京儿童医院。

腰椎穿刺、骨髓穿刺、骨膜穿刺、心脏穿刺、取骨头活检、基因检测……辗转北京儿童医院、北京大学人民医院、首都儿科研



究所、北京积水潭医院等多家医院，种类繁多的检查“刺”着馨馨本就虚弱的身体，同时，也深深地刺痛着妈妈张静。

一天天、一夜间，时间是掰着指头数过去的。一转眼，在北京儿童医院住了近两个月。药没少吃，点滴没少打，该做的检查都做了。可是，尽管走遍了北京的多家医院，但医生一直找不到病因，疾病也就一直无法确诊。看着天真无邪的女儿小小年纪承受着不该承受的痛苦，张静不知道该怎么办。“第一次觉得我这个当妈的那么没用。”

4

“妈妈，我想爸爸！”“妈妈，我们哪天出院？”馨馨的病情毫无好转迹象，反而日益加重，甚至痛得哭不出声来，痛到只有微弱的呻吟。光这次到北京看病，就花了50多万元，这些钱都是东拼西凑来的。加之后续治疗费用跟不上，张静只好带着馨馨出院了。

回家后，一家人到处打听各种偏方、奇方，希望找到一丝希望。在接下来的3年半里，馨馨就靠偏方维系着生命。然而，始终治标不治本。到了6岁半，馨馨身高只有93厘米，体重不到13千克。

馨馨不时发病，疾病的阴云始终笼罩在她的头上，让这个普通的家庭快要喘不过气来，高额的医疗费不堪重负。

病魔的残酷还不止于此。

2020年4月27日，馨馨高烧到38.3℃，昏迷抽搐了20多次导致窒息，在昆明市儿童医院重症监护室经过几个小时抢救，上了7天7夜的呼吸机，又把馨馨从“鬼门关”抢了回来。

然而，一波未平一波又起。2021年4月，馨馨在幼儿园被小朋友不小心踢了一下右腿膝盖，一周后膝盖开始红肿感染化脓，走不了路。虽经全力治疗，但出院后右侧膝盖仍反复感染。病因却始终是个谜。

5

不放弃，不抛弃。

2021年7月21日，张静只身一人带着馨馨辗转到了重庆医科大学附属儿童医院。抽血化验，各种穿刺……从零开始检查，住院一个多月后，馨馨所患的病最终确

诊为PAPA综合征（化脓性无菌性关节炎-坏疽性脓皮病-痤疮）。重庆医科大学附属儿童医院风湿免疫科主治医师吴俊峰介绍，PAPA综合征是一种罕见的常染色体显性遗传病，截至目前，全球已报道的有50余例，国内已报道2例，重庆医科大学附属儿童医院风湿免疫科另已诊治2例（含馨馨）。

当听说PAPA综合征这个病非常罕见，那一刻“天真的塌下来了”，张静泪如雨下。然而，这一幕被馨馨看到了，她懂事地安慰道：“妈妈不哭，我会好起来的。”

此后，张静每月都要定期带馨馨去重庆医科大学附属儿童医院治疗，至今从杨柳到重庆已往返了7次。

据了解，由于罕见病临床上病例少，可用药品少且贵。比如，在治疗馨馨的注射用药阿达木单抗，一盒注射一次，一次管两周，一月须注射两次。这种药一盒上千元，只能自费，还有其他的费用，加起来就是一笔巨大的支出。6年来，为了给女儿治病，张静家已经花了100余万元，因此欠下了不少债务。

当然，生而罕见，爱不罕见。数年来，当地的相关部门也对她家给予了一定的慰问和帮助，亲戚朋友也伸出援助之手，不少社会爱心人士也带来了温暖，医保也可以报销部分费用。“只要有一丝希望，我都要坚持下去。”张静相信，有那么多人支持，“光亮在前方，馨馨不是一个人在战斗”。

连线医生

希望给予罕见病患者更多帮助 用爱照亮他们的世界

针对PAPA综合征，本报记者采访了重庆医科大学附属儿童医院风湿免疫科主治医师吴俊峰。

PAPA综合征是一种什么样的疾病？有什么样的特点？

吴俊峰：PAPA综合征是脯氨酸-丝氨酸-苏氨酸磷酸酶相互作用蛋白1即PSTPIP1基因突变引起的一系列疾病中的自身炎症性疾病，是一种罕见的常染色体显性遗传病，其特征是关节、皮肤和肌肉的早发性、破坏性、复发性炎症。通常表现为儿童时期反复出现的无菌性、侵蚀性关节炎，发生在自发性或轻微创伤之后。

馨馨从发病到最终确诊，经历了5年时间，这种病确诊为何这么难？

吴俊峰：该病为罕见病，发病率低，儿科认识较少，即使是儿童风湿免疫专科医生，如果没有足够的经验，也可能漏诊。此外，PSTPIP1基因突变患者临床表型多样，各种表型之间相互交叉，仅靠临床检测，难以区分，需要结合专业实验室的检测协助诊断。如果没有相应配套的实验室团队，很难进行相关检测。PAPA综合征患者的临床症状还可能随着年龄的增长而发生改变，因此需要不断去解决新出现的问题。

像馨馨这样的孩子，您作为她的主治医生，对她的后续治疗有什么样的建议？

吴俊峰：就PAPA综合征而言，该疾病随着年龄增长，其临床表型还可能发生变化，需要医生根据病情调整治疗方案；不能擅自减停药物。这类疾病的治疗是长期的，患者、家庭通常会面临很大的心理、经济等多方面压力和负担。我们也呼吁相关部门、社会各界人士多多关注和帮助罕见病患者、罕见病家庭，用爱照亮罕见病患者的世界，让他们感受到生命的美好和希望。

我国对罕见病的诊疗保障有哪些举措？对罕见病患者有哪些阳光政策？

吴俊峰：罕见病虽罕见，但种类繁多，全球已知的罕见病有7000多种，其中95%的罕见病无有效治疗药物。我国人口基数大，故实际患者群体并不少。但这是一场并不孤独的战斗。目前，国家越来越重视罕见病这一群体，加上专业人士的呼吁、政府为解决老百姓的民生问题，近年来治疗罕见病的药物也通过国谈、进医保等为家庭减轻了医疗负担；如治疗脊髓性肌萎缩症的诺西纳生已纳入医保，极大改善了患者家庭的医疗负担，提高了患儿的生存率及生活质量。

本报记者 张大升 文
张静供图



张静背着女儿求医