

荐他们到北大妇儿医院再做检查。

这是四年来，第一次有医生说，并非肝脏原因所致。

在北大妇儿医院，医生确定了许轩昂的脊柱侧弯为翼状肩胛，但还是不能解释与转氨酶偏高之间的关系，得接受肌肉活检和基因检测进一步确证。但怎么也没想到竟是医生之前排除过的糖原累积Ⅱ型（最严重的一种），即庞贝病。疑虑终于被解除，但宛如晴天霹雳，幸福小家在这一刻彻底被改变了。

庞贝病，又称糖原贮积病Ⅱ型，是一种遗传性罕见病，因1932年首次被荷兰病理学家Pompe（庞贝）报道，所以常被称为“庞贝病”。其成因是第17号染色体发生突变，导致体内缺乏酸性α-葡萄糖苷酶，糖原无法降解，贮积在溶酶体内，从而对呼吸肌和骨骼肌等造成严重且不可逆转的伤害。

庞贝病可分为婴儿型和晚发型，婴儿型患者病情进展迅速，若无有效治疗，常于1岁内死于心力衰竭及呼吸衰竭。儿童晚发型的患者平均发病年龄在10岁左右，经久不治，肌肉会逐渐萎缩，最终丧失行动能力，需要依靠呼吸机维持生命。

如今了解到庞贝病，再结合许轩昂小时候不爱走路，认为其“坐没有坐相”的妈妈吴国敏说：“其实现在回过头再想，其实根本不是孩子不愿意，他的身体力量可能就是达不到真正端正正坐在那儿，他是很累的。”

许轩昂的病程也从一开始的走路姿态怪异、摔跤，发展到脊柱变形压迫到肺导致呼吸困难，大腿肌肉严重萎缩。到了2016年，许轩昂的脊柱侧弯严重到了不得不手术的



上图：“庞贝病”特效药在国内售价近5500元/瓶(50mg)。

地步。手术后，他的身体已经跟不上早6晚11的中考高压节奏，在其他同学奋战梦想高中的时候许轩昂休学了。本来成绩优异可以进入当地最好高中的他，最后因为成绩不理想只能去一所普通高中。而这仅仅只是开始。

## 心情就像坐过山车

当北大妇儿医院医生明确指出许轩昂的翼状肩胛肯定是肌肉的问题，而与肝无关，一切似乎都在向好的方向发展。肌肉活检和基因检测的诊断方式也为确定最终病因指明了方向。

2015年针对庞贝病的特效药“美而赞”还没有进入中国市场，成年患者一年用药费用近300万元，且需终身用药。做完身体的各项检查，常医生对吴国敏说：“现在也没办法呀，你回去吧。”“无药可医”切断了一切退路。吴国敏形容这种心情就像做过过山车一样一上一下的。

庞贝病儿童晚发型的患者平均发病年龄在10岁左右，**经久不治，肌肉会逐渐萎缩，最终丧失行动能力，需要依靠呼吸机维持生命。**

孩子其他各方面的身体指标还行，只能想办法解决孩子脊柱侧弯的问题。退而求其次的吴国敏在医生的建议下来到北京积水潭医院，带着医生的锻炼建议和购买的矫正支具，无奈地回了家。

就这样，许轩昂连续背了两年支具。每天24小时，背上磨出水泡，磨伤了又好，循环往复。但病情一点好转也没有，反而更严重了。到了2016年底，因为脊柱侧弯压迫到肺呼吸困难，在北大医院许轩昂接受了脊柱侧弯手术。

2017年5月，美而赞终于在国内上市，吴国敏又喜又悲。当时国内售价将近5500元/瓶，按照体重给药，许轩昂一次需要注射24瓶，一个月注射两次，足量用药的话一个月就要20多万元。而吴国敏和丈夫一个月的工资总和还不到7000元。

以前没有药，最大的愿望就是能早日用药，而现在有药，却用不起。每一个庞贝病家庭都经历过同样的绝望心境。

根据数据显示，庞贝病患者用药每延迟一年，使用轮椅的风险就会升高13%，需要呼吸机的风险会升高8%，终身遭受疾病折磨。时间来到2019年底，许轩昂开始走平路也会摔跤。吴国敏夫妇暗自决定一定要让孩子用上药。“车到山前必有路，只要我尽力了，我自己也不后悔，孩子将来也不会怪我。”她说。

手术已经花光了家庭所有积蓄，为了给孩子用上药，吴国敏开始了四处筹借之路。除了找亲戚朋友借，走投无路的吴国敏开始找政府部门帮助、在网上发起医疗众筹。但在每月20余万元的巨大开销面前，筹集到的善款仍旧是杯水车薪。万般