

无奈之下，通过与医生沟通，最终决定采用 1/4 用药，一定程度上减缓病程的发展。而现实的情况是药用越少，症状又在缓慢的发展。

希望能更好地活着

在罕见病用药方面，目前全球 7000 多种罕见病，只有 5% 不到的罕见病有特效药可治，庞贝病就是其一。

而作为庞贝病的唯一特效药“美而赞”上世纪 90 年代研发成功，2017 年才在中国上市。5 年时间过去了，浙江、江苏、山东、湖南、山西、天津等省市将此药纳入医保。绝大多数庞贝病家庭还是处于有药难用的尴尬境地。

这些年妈妈吴国敏和其他病友一起，不断地向民政局、卫健委、医保局反映情况，给市长、省长写信建言，但困难重重。

对于罕见病药物来说，患者人数少，研发成本高，大多只能通过医保谈判才能进入医保大门。谈判，需要同时兼顾患者的负担、医保基金的承受能力以及制药企业对于利润空间的追求。而庞贝病作为罕见病中的罕见病，总的发病率为 1/40000，目前我国确诊的庞贝病患者仅百余人，年费用近 300 万元。多方因素的纠葛，导致庞贝病药物迟迟没有进医保。近年来国家医保药品目录不断调整，也更加偏向于近几年新获批上市的药品。

现实环境的不乐观，加之许轩昂自身条件的不断恶化，与疾病相关的任何话题成为了这个三口之家不愿触碰的伤口，家里死气沉沉的。特别是 2020 年选择公开筹款之后，



上图：按照许轩昂的体重，一次需要注射 24 瓶特效药，一个月注射两次。

大家的心理压力到达了极点。

因为治疗耽误学业，高考结束后，成绩不理想的许轩昂没有进入自己理想中的大学。在报考专业时，他选择了喜欢的财务会计专业。他还想到这样以后不用在室外奔波，不会因为身体条件而被限制。

许轩昂肌肉萎缩最严重的是两条腿，1 米 82 的他大腿只有正常人的小腿粗，走久了就会腿疼、腿软，更不用说上楼梯。

近年来，除了酶替代治疗（ERT），一些专家也开始研究基因靶向的治疗方式，希望通过基因治疗的方式达到一针治愈。对于终生用药则需要上亿元的罕见病家庭来说，无疑是在至暗中看到了希望的光芒。

在婴儿型庞贝病治疗研究和临床实践不断取得进展的同时，成年庞贝病患者的治疗则显得滞后得多。这与婴儿型的早发患者病情凶险、发展迅速，一旦发病通常在 12 个月内死亡的紧急情况密切相关。

与此同时，晚发型患者的现实处境也同样使人揪心。对于庞贝病的晚发型患者来说身体是一步步坏下去的，呼吸肌和骨骼肌处于持续受损的状态中，往往要遭受很多痛

苦。广东省一个患庞贝病的女孩在 ICU（重症监护室）呆了 11 年，除了脊柱侧弯呈 S 形，因为呼吸肌受损，每小时需要父母五六次帮忙按压腹部咳痰。辽宁省一个男孩在 12 岁被确诊庞贝病后，其父母每个晚上都过得胆战心惊，生怕儿子一觉睡过去就再也醒不来。在许轩昂所在的湖北庞贝病患者微信群中，三个小朋友、一个 20 岁的女孩接连离世。

通常庞贝病患者用药的疗效非常明显，一旦断药症状又会迅速地恶化下去。但高昂的治疗费用就像一座大山横亘在庞贝病患者求生的道路上，不可逾越。

对于晚发型患者来说，基因治疗药物尽快进入临床同样紧迫。

妈妈吴国敏说：“晚发型庞贝病相较于婴儿型患者来说的确没有那么凶险，一下子要了人的命，是能够活着但坐在轮椅上，每天躺在床上；能够到外面户外去活动一下，呼吸一下新鲜的空气，这些也是在活着，我们大家肯定都是希望能够有质量地活着，而不能仅仅用生与死作为唯一的评价标准。”

如今对于许轩昂来说，特效药早日进医保，基因药物能够尽快进入临床阶段，早日过上正常的生活就是最大的愿望。如果需要，自己也甘愿当那个“小白鼠”。

战胜疾病以外，许轩昂也在努力保持对于生活的感知。除了喜欢运动，每天雷打不动锻炼半小时作为康复训练，身体舒服时和朋友一起打桌球，就是许轩昂最大的兴趣爱好。这个暑假他还学了弹吉他，当被问道“最喜欢谁的歌”，许轩昂说，“最喜欢的还是周杰伦的歌，他很多歌都能给我力量”。[\[4\]](#)