

多以来，她和女儿与罕见病的艰难抗争。石骨症这种致命的罕见病，曾将她的女儿推到生命的悬崖边。印捷硬生生将孩子拉了回来，并正努力帮助更多的“石骨宝贝”。

辗转三年终确诊

“孩子的脑室发育不是很好，将来很可能是个傻子。”女儿三个月时的脑部CT片得到医生这样的解读，那时刚为人母不久的印捷，当场感到腿发软。

2016年7月，当年39岁的印捷生下了女儿墨研。出生时，婴儿各项指标良好。第一次发现她“可能有问题”，是月子会所的工作人员评估她“没有抬头意识”。产后42天的检查，孩子的其他项目打分都是优秀，唯独“大动作”是零分。

墨研八个月时，核磁共振显示“骨小梁异常、颅板增厚”。医生提醒印捷，要监控孩子的血液状况。因为骨骼发育出现问题，可能会影响到血液。

之后将近两年的问诊，墨研还曾被诊断为“颞叶发育不良、先天舟状畸形”，然而孩子并未出现什么明显的症状，也用不上太多治疗方法，几乎每个医生最后对印捷说的都是“你就随访吧”。“对于不同医生的数次诊断，其实我心里还是打了个问号：到底是不是这个问题？我就想找一个答案，不断去网上搜索这方面的信息。”印捷告诉《新民周刊》记者。

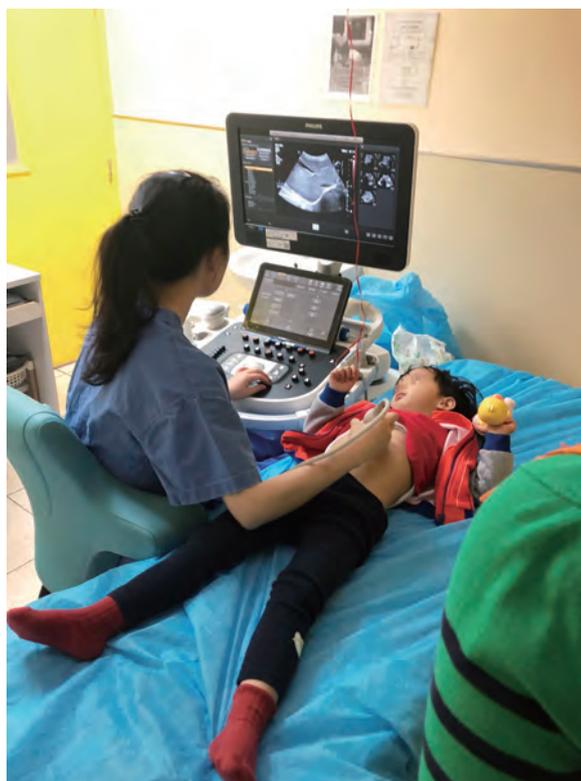
从外形上来看，墨研的脑门比较突出，囟门闭合比较晚，她还曾被诊断为狭颅症。印捷得知，可以

石骨症，是“骨硬化病”的通俗叫法，是一种罕见的单基因遗传病，发病率约为25万分之一。

通过脑部手术矫正骨骼发育，不过这会是一个风险高的选择。墨研的智力发育正常，她不想因为外形问题就让孩子动脑部手术，带来牵连出新问题的可能。“我当时就想，女孩子嘛，如果脑门大，那我帮她剪个刘海挡一挡不就好了吗。”

然而事情的发展并不如她所愿。2019年，墨研三岁了，成为幼儿园小班生。一天秋游回来后，孩子开始高烧，吃过退烧药后，第二天体温仍然有39度。血常规检查结果显示墨研的C-反应蛋白值高达141mg/L，明显高出正常值，指示体内出现了炎症感染。结合其他指征，

下图：2019年11月，墨研在上海儿童医学中心接受检查。



医生怀疑孩子是肺部问题，安排拍摄X光片。

片子呈现出来的骨骼是白色的，和正常人骨骼在X光之下发灰的形态明显不一样。影像科医生的意见上直接写着：“怀疑石骨症。”

石骨症，是“骨硬化病”的通俗叫法，是一种罕见的单基因遗传病，发病率约为25万分之一。临床表现主要包括：骨量显著增高、骨骼脆性增加容易发生骨折、容易发生贫血和感染、各类神经卡压综合征以及生长发育障碍等。

结合临床表型，医生通过筛查父母、孩子三方对应的基因对墨研进行了确诊。“我女儿从出生开始就有这个问题，只是我们所有的人都不知道，包括之前的很多医生也不知道是石骨症，一直误诊为其他疾病。”在三岁的那次高烧之前，墨研从未拍过X光片，这让人们没能更早抓住她所患石骨症的影像特征。

石骨症带给孩子的，除了容易骨折、骨骼压迫神经之外，最凶险的是造血系统将出现很大问题。当时一位80多岁的骨科老专家让印捷做好一切心理准备，在那一刻，她感觉“要失去这个孩子了”。

“我不倒，孩子才有希望”

“我要为孩子治病。”印捷没有放弃，她带着孩子从北京到上海，