

辗转多个医院，寻找合适的治疗方案。在关键的时刻，她们找到了上海交通大学医学院附属第六人民医院骨质疏松和骨病科主任章振林教授。

章振林现任中华医学会骨质疏松和骨矿盐疾病分会主任委员，擅长疑难骨代谢病和遗传性骨病的诊治。看到墨研的基因型，他凭借之前对石骨症的诊治经验，立即告诉印捷：不要犹豫，一定要让墨研尽早做造血干细胞移植手术。

墨研的基因型是 TCIRG1，这个基因突变导致的恶性石骨症的比例很高，疾病发展到儿童期或者是少年期，患者会出现严重贫血和感染，甚至骨髓衰竭而死亡。章振林在接受《新民周刊》记者采访时表示，“造血干细胞移植是治疗这个类型石骨症的最有效方法，如果不做移植，患者通常在 10 岁以前死亡”。

印捷没有犹豫，立即为孩子的移植开始奔波。然而，2020 年初新冠疫情的暴发让一切按下了暂停键，配型成功的造血干细胞捐献者的采集流程也被迫延迟。印捷陷入焦虑，“孩子的眼睛耽误不起”。因为石骨症已经让墨研的视神经受到骨骼的压迫，长此以往，视力将显著下降甚至可能失明。

当年 6 月，移植手术得以开展。有一段时间，印捷在无菌舱里陪伴孩子，24 小时照看，孩子有什么不舒服、不正常的情况，她要马上反应。她说，陪护时，每天能完整睡觉的时间不超过两小时，这是对她精神和体力的极限考验，强度远远超过了孩子刚出生时她的起夜照顾。“那时每天我感到最幸福的时刻，就是可以在陪护床上躺下时，背部接触

加强罕见病的大众科普非常重要，特别是基因筛查和移植手术的科普，这需要医务人员和社会各界力量的共同努力推动，让石骨症可防可治。

到床垫的那一瞬间。”

无菌舱里的深夜，极度的疲倦与对结果未知的恐惧缠绕着印捷。她在内心不断告诉自己：我是孩子的妈妈，我一定要坚持下去，只有我不倒，孩子才有希望。“那一层楼里，都是需要移植的患者和他们的家人。虽然大家都不愿意去提那个词，但实际上我们离‘死亡’特别近，谁都不知道下一刻在病人身上会发生什么。我看到他们，有的比我遇到的情况还要艰难许多，可

下图：墨研的六岁生日照。



每个人都在努力抓住希望。我感到自己并不孤单。”

移植手术以及前后在无菌舱的时间，墨研的状态比较正常。“当时我以为她马上就能转移到普通病房，再过一周就可以回家了。”

之后孩子突如其来的肚子疼、呕吐、嗜睡、便秘等症状让印捷的心情又跌至谷底。“我看着她从一个都要出院了的状态，突然之间就变得像一只萎缩了的小猫咪，有气无力地躺在那里。”后来她知道，这是石骨症患者在移植后特别容易出现的一种情况——高钙血症。移植之后，血液里恢复正常的破骨细胞会让之前积累在骨骼里的钙大量释放，这可能会引起肾衰竭，甚至心脏骤停。

石骨症本来就非常罕见，移植案例较少，当时用在儿童身上的降血钙的药物也极其缺乏。印捷再次向章振林求助。为了救孩子，章振林建议使用一种具有降血钙作用的唑来膦酸钠，不过这种药对于儿童没有适应证。

要么用这种药，承担可能的副作用；要么让孩子进 ICU 透析，但可能会让情况更糟。情况紧急，印捷必须尽快做出选择。印捷认为，章医生以专业判断给出用药建议，是从积极治疗的角度来帮助孩子，本身也冒着风险和责任。“我愿意同样承担这样的风险和责任。”她最终选择接受建议，为墨研用药。