

幸运的是，用药后差不多三天，孩子的各项指标逐渐恢复正常范围，之后顺利出院。

印捷说，这次选择是墨研的整个治疗过程中对她的承受力挑战最大的一次。“这就是罕见病的难。它不单对我们患者、家属来说难，对医生来说也很难。因为之前碰到太少，甚至会出现之前从未遇到的情况，对他们的治疗来说也是很大的挑战。”

想帮助每一个“石骨宝贝”

跨过移植手术这道门槛后，墨研的恢复状态不错，如今已经顺利进入小学就读。唯一的问题是视神经的损害不可逆，孩子目前的右眼视力0.4、左眼几乎不到0.1。“这不是戴眼镜可以解决的问题，只能是请老师照顾点，把她安排在教室里靠前的座位。”除此之外，墨研看上去已经与一般的孩子没有什么差别。

“我和墨研是幸运的。”她说，在石骨症的患者群体里，还有不少人因为迟迟不能确诊而错过最佳治疗时期；或者是好不容易确诊后，却因经济压力不得不放弃治疗。

印捷是一位单亲妈妈，独自为孩子治病而奔波的这些年，她不仅面临孩子的生命危险，自己的数位亲人也曾出现过重病。顶着层层叠加的巨大压力，她曾在夜里独自流泪，也有一度觉得撑不下去的瞬间。

其中有一天，她想清楚了：如果付出所有努力，最后还是没能救回墨研，她会离开上海，离开这个充满孩子回忆的地方，去支边支教、



上图：造血干细胞移植手术后九个月，墨研参加爱心义卖活动帮助病床儿童。

参与与帮助孩子有关的公益组织。“如果最后没能让我的孩子活下来，我还可以去帮助更多孩子。”从那以后，她不再有心理包袱，而是觉得更有力量。

2021年初的一天，病友群里有位小病友离开了人世。这深深触动了印捷，她不想再看到更多孩子因为误诊或者漏诊延误了时机而逝去，她觉得“能做些什么，就做些什么”。

当年2月28日，在国际罕见病日这一天，印捷与其他石骨症患者家属一起创立了“石骨宝贝罕见病关爱之家”公众号，介绍石骨症及其各类并发症，分享诊疗经验，服务病友。

章振林及其研究团队也参与了这项公益行动。除了是一名善于攻克难题的医生、20年来免费为患者筛查致病基因突变，他同时也是罕

见病科普的行动者。他认为，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。

目前，石骨症这一罕见病的诊治还没有形成全国统一的参考标准，患者很容易被误诊。章振林透露，他和相关专家正在通力合作，撰写诊疗该病症的中国专家共识。

亲身经历后，印捷非常清楚：像石骨症这样罕见病的诊治始终是一个需要多方紧密联合、共同推动的问题。例如，墨研的造血干细胞移植手术，就是在上海儿童医学中心血液科与上海市第六人民医院骨质疏松和骨病科两家医疗机构的通力合作下，才得以顺利完成。在孩子的治疗过程中，她也不断得到了许多人的鼓励和帮助。她希望自己能为这份合力增添一份助力，哪怕很小很小。

她了解到，两岁之前接受造血干细胞移植的石骨症孩子出现术后高钙血症的概率是很低的；相反，年龄越大，出现并发症的概率就会越高。让她感到欣慰的是，“石骨宝贝”公众号开设后，的确让一些新确诊的病友及时找到了这个群体，获取到了关键的信息和帮助。她想把这件事坚持做下去，做得更好些。

“我们为石骨症孩子发声，希望让更多人知道这是一种罕见病，它可能看上去很可怕，但其实也没那么可怕，因为它还是有治疗希望的。希望大家不要放弃希望。”印捷说，“我还想对石骨症患者家属里同为妈妈的人说：妈妈一定不能倒，你是孩子的依靠。要多爱自己一点，多给自己打气。”