

继续求学。

汤锋磊 28 岁的时候，曙光终于出现了。当时，无法找到符合科室的汤锋磊只能暂住在上海市第六人民医院附属朱泾六院的肾内科病房，一如之前的检查结果，所有指标都没有明确指出是何病因。而这时的肾内科主任正好去上海瑞金医院做学术交流，交流会上有一个提案是关于法布雷的主题，所有的病情特征都与汤锋磊的情况吻合。后来，经验血检查，终于确诊了汤锋磊和汤妈妈都属于法布雷病患者。

有药可医但需终身用药

法布雷病 (Fabry disease)，是一种 X 染色体连锁遗传性溶酶体贮积病，最早由皮肤科医生威廉·安德森 (William Anderson) 和约翰内斯·法布雷 (Johannes Fabry) 于 1898 年首次报道了这种疾病。他们在独立研究中将这种患者描述为“弥漫性血管角化瘤”。直到 1947 年，在死于肾衰竭的两名患者的血管中发现了异常的液泡，这种疾病才被归类为沉积病。

研究证明，法布雷病患者是由于位于 Xq22 编码 α -半乳糖苷酶 (α -GAL 酶) 的基因突变，导致糖鞘脂类，特别是球形三酰神经酰胺 (Gb3) 的渐进式积累。Gb3 在不同类型细胞的溶酶体中积累，可影响全身多器官和系统，且进行性进展，严重可导致器官衰竭。

法布雷病 2018 年被我国列入首批罕见病目录 (第 27 号)，普通人群患病率预估为十万分之一。截至 2022 年 5 月，中国法布雷病确诊患



者数为 555 人。

因为法布雷病与 X 染色体有关，因此拥有两条 X 染色体的女性患者通常发病时间相对较晚且临床表现较轻，预期寿命减少约 6—10 年；而男性患者因为只有一条 X 染色体，发病较早且大多出现典型的临床表现，造成预期寿命减少约 15—20 年。

汤锋磊的法布雷病基因来源于他妈妈的 X 染色体。汤妈妈其实也是从七八岁发病，手足四肢疼痛，但一直误以为风湿类疾病，几十年的误诊造成她心脏和肾脏都有严重问题。

而汤锋磊因为法布雷病而造成的影响比他妈妈更严重，除了没完没了的疼痛，常年服用激素的副作用导致他在 30 岁的时候被查出双侧股骨头坏死。“这对于我又是一个晴天霹雳。如果不治疗，我今后只能在家躺着。家里人一番商量后决

上图：如今汤锋磊每两周要去医院一天挂水。

定还是要去治疗，毕竟我还那么年轻。我父母又从亲戚朋友那里凑了 20 万元，帮我置换掉了坏死的股骨头。”

为了缓解疼痛，多年来汤锋磊服用的各种止痛药加起来足有一卡车之多。但他似乎释然了，“对症的治疗药实在是负担不起，我也知道吃止痛药是治标不治本的，但至少能维持正常生活了。只要坚持下去，还会有希望的”。

因为罕见病药物研发费用昂贵、风险巨大、市场需求量小，目前全球仅有不到 10% 的罕见病有批准的治疗药物或方案，罕见病的有效治疗药物价格普遍较高，一般家庭难以支付。2021 年 3 月 1 日，我国全面执行 2020 年国家医保药品目录，其中，包括七种罕见病治疗药物，但治疗法布雷的药物并不在列。为此，法布雷患者不得不面临每年高