

极罕见的INAD患者 确诊之日，生命开始倒计时

希望让这种极罕见的罕见病家庭能看得到希望，哪怕是一点点微光也好。

□记者 | 金 姬

客厅的电视里正在播放动画片，3岁多的稳宝（小名）安静地躺在宝宝椅上，她似乎盯着电视，又似乎两眼放空望着前方。不一会儿，她从嘴里发出“啊~啊~”的叫声，妈妈“桃子”（化名）赶紧放下手中的工作，走过去俯下身摸摸女儿的额头，时不时对她安慰几句。稳宝不再哼哼，继续看着电视，虽然她可能看不清，也未必能理解眼前的景象。

两年前，一岁多的稳宝还是一个可以大声喊妈妈的健康女孩，如今的她却已全身瘫痪，丧失语言功能，靠摄入辅食维持。因为这个小女孩罹患了极其罕见的罕见病——婴儿神经轴索营养不良（Infantile Neuroaxonal Dystrophy, INAD）。这个病种的中文名称直到2020年才被确认，之前它被称为“塞特贝格病”（Seitelberger's disease），因1952年奥地利的弗朗茨·塞特贝格医生（Franz Seitelberger）首先描述这一疾病而命名。因为极为罕见，INAD全世界公开报道的只有300多例，中国的患者数据不详。

对于“桃子”而言，独生女稳宝的生命在她确诊的时候就开始了



右图：稳宝两岁左右时站立就很困难了，妈妈“桃子”不得不扶着她。