

对于 INAD 患儿父母而言，再生一个健康的宝宝是一种无奈选择。因为夫妻俩都有 PLA2G6 的突变基因，每次要孩子前最好进行基因筛查。

营养不良（INAD）、非婴儿期发病的 PLAN、PLA2G6 诱导的年轻发病型帕金森病（YOPD）。

“当时这款药已经做过两期实验了，这款药只是缓解症状，并不能根治。”让“桃子”进一步失望的是，中国这边只是作为药物的参照组，和美国那边的用药组作对比。而且，“桃子”联系北大一医的时候已经过了招募时间，但是她还是想着去一趟。“北京的号特别难挂，我找了同学帮忙，托人才挂上了号。相关医生记录了我家的情况，说如果药物有进展再通知我们。”“桃子”后来被告知，这款药物的研发工作在 2022 年已经停止了。

INAD 也在 2022 年被全世界所关注。这一年的 1 月，美国 TikTok 网红、三孩妈妈惠特尼·弗洛斯特（Whitney Frost）发文宣称 6 岁的儿子哈里森（Harrison）因为 INAD 安然离世。她遗憾地表示，哈里森从 1 岁开始确诊，全家人想尽办法，但是回天乏术。

很多人第一次发现，孩子一旦确诊 INAD，就相当于“死神”按下了倒计时，再多的金钱和再多的知识，目前都难以挽回孩子的健康。

在国外的 INAD 相关网站上，除了告知 INAD 患儿可能出现的症状（共济失调、吞咽困难、听力视力丧失、痴呆、癫痫、肌无力……）以及如何进行基因检测确认后，还

有相当多的内容是针对患儿家人的。其中有一句建议是“照顾一个身体虚弱的孩子可能会对身体和情感造成伤害。你可能有患抑郁症或其他问题的风险。寻求支持，为自己抽出时间，享受与家人的快乐时光是很重要的”。

这个建议也适用于“桃子”一家。“桃子”已经放弃了带稳宝四处求医的颠簸之路，选择坦然面对这一残酷的现实。她加入了国内的 INAD 患者群，目前已有 60 多个患儿家长在群里。这些家庭有的因为孩子生病而离婚，有的孩子已经解脱，有的则通过辅助生殖技术去生一个健康的宝宝。

对于 INAD 患儿父母而言，再生一个健康的宝宝是一种无奈选择。因为夫妻俩都有 PLA2G6 的突变基因，他们的每个孩子都有 1/4 的概率是没有得到突变基因（没有疾病风险）；1/4 的概率是 INAD 患者；1/2 的概率是没有患 INAD 但是疾病携带者。因此，确认双方携带突变基因的夫妇每次要孩子前最好进行基因筛查，确保生下的孩子是健康且不带突变基因的。

2017 年 11 月，安徽一对生过 INAD 宝宝的夫妇通过植入前遗传学诊断（PGD）技术生下一个健康女婴，这是国内媒体报道的第一个 INAD 通过 PGD 成功妊娠的病例。

虽然过了最佳生育年龄，鉴于

稳宝的情况，“桃子”丈夫还是希望再生一个宝宝。为此，在 2022 年，放下心理负担的“桃子”在即将 40 岁的时候去尝试了试管婴儿技术，但一年下来花了 20 多万元，还是没有怀上健康的宝宝。

知道“桃子”家里的情况后，同事们都很支持她，尽量让她把需要在学校教的课集中在一起，这样她就可以有更多时间在家陪女儿。去年上海解封以后，“桃子”一家破天荒地选择全家自驾游去厦门，希望稳宝在失聪失明前去感受一下这美丽的世界。

2022 年 6 月，由患者家属共同发起的婴儿神经轴索营养不良（INAD）关爱中心成立，致力于为患者及患者家庭提供关怀服务，包括开展医患交流会、康复小课堂以及疾病资讯分享等，将原来分散的力量拧成一股紧紧的绳索，希望推动该罕见疾病的研究及诊疗进展。

稳宝的情况愈来愈糟糕，3 岁半的她接近全身瘫痪无力的状态，坐着的时候需要把她固定在椅子上，吃饭也只能喂一些流质食物。她已经丧失了语言功能，只能通过叫声来表达自己的，24 小时需要有人照顾。

“桃子”明白，稳宝可能等不到特效药物问世的那一天，但她希望更多人关注到这一罕见病，更多患儿家庭能够主动提供相关资料给有关机构，提高疾病诊断率，推动药物研发。她也希望相关科研机构能够开通罕见病研究的绿色通道，“让我们这种极罕见的罕见病家庭也能看得到希望，哪怕是一点点微光也好”。