

“叔叔，橘橘。”牛牛的小手沾着细碎的橘络，把剥好的橘子瓣往记者手里塞。

牛牛是泰安市一个刚刚两岁半的小女孩，亮晶晶的大眼睛格外招人喜欢。不幸的是，这么可爱的孩子偏偏是全国约500名四氢生物蝶呤缺乏症患者中的一员。当记者一行来到牛牛家时，爸爸牛强（化名）正在给女儿磨药，他捏着小毛刷，一点一点把药粉扫进油纸包，“差一毫克都不行，多了怕有副作用，少了怕控制不住血值。”

四氢生物蝶呤缺乏症的患病概率远低于十万分之一，如何就砸中了这么一位可爱的孩子？



牛牛有一双亮晶晶的大眼睛，特别招人喜爱。

文/片 记者 张亢 薛小东  
李增浩 王光营 郝东智 泰安报道

## 出生不久开始服药

2023年5月牛牛出生时，爸爸在朋友圈报喜“母女平安”。牛牛出生前，NT（早孕期超声检查中的重要一项）、唐氏筛查等产检项目都做了，单子上全是“正常”两个字。可没想到，一次常规的足底血筛查，一下子把这个家拽进困境。检查后的第三天，泰安市妇幼保健院来电话通知，孩子足底血有项指标异常，明天必须来复查。

“当时我还没意识到严重性，以为是喂奶影响了指标，小孩能有啥大事？”第二天一早，牛强就带孩子去了医院，复查抽血时，牛牛哭得小脸通红。等结果的那一周，牛强几次在夜里惊醒，摸黑爬起来凑到孩子身边，听呼吸、摸额头，“就怕她突然发烧”。

一周后，医生把转院证明递过来，“赶紧带孩子去济南，别耽误了。”夫妻俩不敢耽搁，马上动身。天下着雨，雨刷来回刮，牛强开车一路瞪着眼；老婆在后座抱着睡着的牛牛，不敢哭出声，只是“吧嗒吧嗒”地掉眼泪。

济南市妇幼保健院新生儿筛查中心的医生看了孩子的检测结果后，没等最终确诊就先让孩子吃药：“先别管结果，赶紧吃这个药，能防止孩子抽搐，晚了怕伤脑子。”看到医生开的多巴丝腓片（美多芭）药盒上写着“治疗帕金森”几个字，夫妻俩四目相对，喉咙像堵着棉花，欲哭无泪：那药是治老人慢性病的，襁褓里的孩子才满月，软乎乎的连翻身都不会，怎么就要遭这份罪？

夫妻俩不甘心，又重新采血，寄往杭州做进一步的基因检测。一个月后，17页的检测报告传了回来，彻底确诊——四氢生物蝶呤缺乏症，是国家公布的第一批罕见病目录里的第113号病。

直到这时，牛强才弄明白，这病常规产检根本查不出来，只能在孕期特定时段抽羊水做基因检测才行。

确诊报告像一块冰冷的石头，重重砸在结冰的水面上。冰面“咔嚓”一声裂了，碎纹密密麻麻地漫开，就像往后的日子，再也回不到之前的安稳了。

## 弄明白“罕见病”咋回事

牛牛还在襁褓里，饿了会哭、

# 一个罕见病患者家庭的苦与光

孩子出生不久就服药，药是孩子的希望也成沉重的经济负担

尿了会闹，却不知道自己要吃一辈子药。牛强看着怀里的孩子，突然觉得心慌。

他开始疯狂买书。只要带“罕见病”三个字的书，不管是专业诊疗指南，还是患者案例，感觉相关的他就买回来。晚上把老婆孩子伺候睡了，他坐在小台灯下翻书，里面的医学名词像天书，他就查词典、上网搜，一页纸要研究好久。有时候看着看着，眼泪就不知不觉地掉在书页上。

“我就想弄明白这病是咋回事，吃的药是啥原理，有没有副作用。”慢慢地，他觉得把这“罕见中的罕见病”吃透了——其实就是孩子的基因里少了一段，身体没法产生一种酶。这种酶就像体内的“运输船”，能把营养物质送到该去的地方；没了它，孩子分解不了苯丙氨酸这种成分。这成分要是堆在脑子里，会毁了孩子的智力和运动能力，甚至被临床诊断成脑瘫。

搞清楚了病因，用药时不敢马虎。牛牛的药箱放在冰箱里，一个塑料盒里，里三层外三层裹着几个袋，每个袋上都贴着标签——“BH4”“美多芭”“五羟色胺”，这是牛强用记号笔写的。牛强说，核心药是苯酮安錠（BH4），国内某药企的药一盒七千多，他“吃不起”，就找代购购买仿制药。“10mg剂量的BH4一盒药100片花1200块，再给代购200元”。

这药娇贵得很，必须在2-8摄氏度冷藏，温度差一点就会变质发黄。只要带孩子出门，牛强就把药放进保温箱，塞几根最便宜的冰棍当冰袋。“有次带孩子出远门，冰棍化了一半，我抱着保温箱一路跑到商店买了很多冰棍，就怕药坏了。”夫妻俩怕忘了喂药，特意在手机上定好闹钟，“这药一顿都不能耽误，吃药必须间隔6小时以上，时间间隔不够会有副作用。”

磨药是牛强的活，每次磨出来一周的量。200毫克的美多芭分成10份，100毫克的五羟色胺分成5份，他专门买了个小电子秤，称的时候大气都不敢喘，“差一毫克都不行。夏天得关了风扇和空调，一点风也不能有。磨完药浑身都湿透了。”

牛牛刚懂事儿时，很抗拒喂药。药粉混在奶粉里，她尝出苦味就推开奶瓶，哭得小脸通红。后来用喂药器打进去，她攥着爸爸的手，身子往后躲。现在牛牛懂事多了，看见家长拿起药盒，就乖乖张开小嘴配合吃药。

## 藏不住的秘密

确诊后的好长一段时间，一家人小心翼翼守着这个“秘密”，想给孩子一个正常的成长环境。可牛牛的“特殊”藏不住，她零食不能随便吃，饭菜要看调味料成分，吃感冒药也得查来查去。亲戚邻居不了解内情，说他们太娇惯孩子，“哪有孩子这也不能吃，那也不能吃的？”大家是好心，两口子只能笑着应付过去。

最惊险的一次，牛牛突然发烧，牛强出差在外地，老婆一个人忙不过来，就让牛牛的舅舅帮忙。舅舅没多想，给孩子吃了布洛芬退烧。牛强出差回来，一看药盒上的成分表，吓蒙了。布洛芬辅料里含阿司帕坦，俗称阿斯巴甜，而阿斯巴甜里有牛牛代谢不了的苯丙氨酸成分。

“我手都抖了，赶紧抱孩子去医院，一路上跟老婆吵，又心疼又后怕。”好在医生说药量不大，观察几天就行。牛强精神紧绷，天天盯着孩子，看有没有抽搐等异常反应。直到确认孩子没事，他才松了口气。

从那以后，夫妻俩才把实情告诉亲近的亲戚。“这病逼得我们不得不小心。哪怕是吃一颗普通的头孢，我也打电话问厂家，问到底含不含阿斯巴甜。厂家保证不含阿斯巴甜，才敢给孩子吃。”

## 下一盒便宜药在哪

牛强的家里，有一张全家福照片上，牛强的父母坐在中间，他抱着牛牛，老婆抱着老大，一家人笑得很甜。

全家六口人，爸爸当保安一月挣一千块，妈妈回老家打零工补贴家用，老婆五年生了俩孩子，一直没上班。只有牛强有稳定收入，在一家公司跑销售。全家年收入六七万块钱，每个月还房贷，再加上牛牛用药量越来越多，家里的存款很快见了底。

孩子的用量，需要随着身高、体重增加，从最初的每顿2毫克，涨到了现在的每顿100多毫克。最难的时候，牛牛买药的钱都拿不出来了。牛强咬咬牙，把房子做抵押，贷了10万元。房产证被收走，他心里空落落的，可转念一想孩子的药能续上了，又觉得值，“房子没了可以再拼，家散了，孩子就真完了”。

牛牛的复查间隔从以前的每月一次，改成了三个月一次，这样牛强也能喘口气了。前两天去济南复查，医生拿着化验单很欣慰，替这对夫妻感到高兴：“28天确诊，用药及时，这孩子恢复得好，跟正常娃没啥两样。”

这病不是绝症，也不传染，就怕发现晚、没药吃。医生跟牛强说，这病很罕见，她做新生儿筛查多年来，也见过一些因确诊晚而智力受损的孩子，“有家长等到孩子不会抬头、抽搐了才来，那时候再用药，也回不到正常水平了。”牛强说，据他了解到的情况，牛牛是确诊比较早的，有的病友都到有症状了才确诊，这也是不幸中的万幸。他还把牛牛的脐带血存在了济南干细胞书库，经常关注国内外研究干细胞修复基因的新闻，“就算现在用不上，也得等着，说不定哪天脐带血就派上用场了，干细胞能修复孩子的基因，我们这个群体就有希望了！”

可希望之外，用药的难题仍像块石头压在他心上。山东的病友群里有50多个家庭，泰安只有牛牛和另一个7岁的病友。前阵子，那个病友的家长来借药——代购的药没有及时拿到手里，孩子断药就危险。“他一次买了22盒，因为买够22盒有优惠。这22盒就要2万多，重新买实在来不及了。”

牛强看着对方家长为难的样子，感同身受，答应借药。这种不稳定的购药路，始终让大家心头压着个大石头。

“我们不是要捐款，也不博同情。”牛强常在病友群里和大家互通消息，一起找药、分享报销经验。他们还试着联系厂家，想让药价再便宜点。“我们就是想为孩子、为这个群体多做点事，这病要吃一辈子药，想让孩子有个保障。”

现在他最怕的，是自己老了、不在了，牛牛没人管。“等孩子长大了，懂事了，我希望她能觉得，这病就像感冒一样，只是需要长期吃药，不用自卑。我更希望，到那时候，她不用为下一盒药在哪儿买而发愁。”



牛强抱着孩子，眼神中既有忧虑，又有对未来的希望。