

回访对象:迎来新生的罕见病脊髓性肌萎缩症患者安安 报道日期:2022年3月2日

梦想越来越近 安安可以站60秒了

2022年
回访

“年初时宝贝站立一两秒就摔倒,现在能坚持站1分钟了。”身患罕见病脊髓性肌萎缩症(以下简称SMA)的泉州6周岁女童安安(化名)的母亲欣慰地说道。安安在周岁时被确诊为发病率“万分之一”的SMA,肌肉功能一天天退化。2022年,天价“救命药”诺西那生钠注射液被纳入医保,她成为泉州首针鞘注患者。2023年,她进一步接受专业康复训练。如今安安病情明显改善,她正怀着希望,一天天进步,离上学的心愿越来越近。

■融媒体记者 许奕梅
王柏峰 文/图



安安手扶着木架,在林医生的保护下一步一步地向前走。

回顾 注射“救命药”接受康复训练 罕见病女童越来越好

安安是泉州石狮人,在妈妈眼里,她出生后各项发育都挺好,到8个多月时,却因腿脚没力气站不稳,到1周岁半时她走两步路就摔倒,不敢走路只能爬。在1岁10个月时,安安被确诊为SMA。这是一种罕见的染色体隐性遗传病,国内发病率约万分之一,该疾病会造成患者逐步丧失肌肉功能,进而导致瘫痪,甚至无法完成吞咽、呼吸等基本活动,严重威胁患者生命。

安安病情每况愈下,直到2021

年12月,通过国家医保“灵魂砍价”,“救命药”诺西那生钠注射液一针从70万元降至3.3万元,入选国家医保目录,安安有救了!

安安在福医大附属协和医院完成首次注射后,2022年3月1日,她就近在泉州市妇幼保健院·儿童医院神经内科接受鞘注治疗,是完成泉州首针鞘注的患者。注射第7针后,家人明显感觉安安有力气了。早报第一时间报道安安的故事,该药纳入医保后,经医保报销个人自费不到万元,让众多

SMA患者看到希望的曙光。

2023年8月,安安经药物鞘注后,经过专业的康复评定后辅以康复训练。又过了2个月,孩子核心肌群肌力提高,能独立从仰卧位转换成坐位,快能站起来了。

2023年11月,本社融媒体报道《“万分之一”的不易 4岁女童安安重生记》,深入细致记录安安2年多注射“救命药”和接受康复训练后逐渐康复的故事,再次引发国内众多罕见病患者家庭共鸣。

回访 已能持续站立60秒 一年治疗费用降到3万元

日前,安安在妈妈的陪伴下,来到儿童医院康复科康复评定室,康复治疗师林青山与安安进行一对一康复训练。

记者看到,林医生给安安穿上矫形鞋,扶她站起,辅助安安稳定好体位后放手,孩子能独立站立,1秒、2秒……60秒,孩子可以站了!随后,安安手扶着木架,在林医生的保护下,一步一步地推着架子向前走。

林医生告诉记者,从去年8月25

日开始,安安已坚持康复训练一年多,现在每周来康复三到四次,主要针对患者进行肌力与功能训练,其中肌力训练主要进行下肢和核心肌力训练。孩子的变化肉眼可见,腿部从只能屈曲到逐渐伸直,下肢力量明显改善,佩戴矫形鞋能独站和推着外物独走。

“之前宝贝一直不敢站起来,现在在家都能扶着走一个多小时。”安安妈妈噙着泪水,开心地告诉记者,这一年安安长高了4厘米多,体型虽

瘦小,但腿长肉变粗了,有力气了,起初她练习站立时一直不敢放手怕摔倒,经过鼓励越来越自信,会在家里自己扶着助行器练习行走。

安安妈妈说,除了康复训练,孩子现在每隔4个月来医院给予一次维持剂量注射治疗,去年泉州新增儿童康复治疗门诊特殊病种,经医保报销后,一年打针和康复训练治疗费用3万多元,相比之前用不起药的情形,负担减轻太多。

展望 每天在进步 希望如正常同龄儿一样拥有快乐童年

如今,安安已能独立站立,梦想越来越近。

“让宝贝不扶外物可以自己行走,是接下来康复的目标。”林医生介绍,针对安安的康复训练,将继续增强她下肢和核心肌力,改善她的站立情况,强化站立平衡,延长独站时间和行走的时间。

“孩子最喜欢出去找朋友玩。”安安妈妈说,孩子每天都坚持康复训练,喜欢游泳玩水,周末外出玩耍,与正常同龄儿一样拥有快乐童年。

市儿童医院神经内科主任医师林学锋介绍,SMA治疗药物纳入医保以来,医疗领域对该病的干预治疗一直在推进中。2022年以来我省有

超180名患者接受诺西那生钠注射液鞘注治疗,儿童医院神经内科目前接诊30多名SMA患儿,在进行药物修正治疗的同时进行多学科管理,给患儿带来更好治疗效果。此外,通过开展SMA三级预防,从源头尽量避免SMA患儿的出生,进一步减轻家庭负担。



泉州报道版面



★给泉州通的话

诺西那生钠注射液从一针55万元“有药用不起”,到进入医保目录后“用得起药”,让我们对宝贝的治疗充满信心和期待,希望罕见病患儿的未来越来越好。

——安安妈妈

★记者手记

“医学孤儿”不孤单

在康复室里,安安积极配合训练,她不时哼着喜欢的歌,和治疗师“叔叔”聊天,脸上的笑容纯真而美好。每一个小群体都不应该被放弃。罕见病是诊疗难度极大的疾病,患者往往被称为“医学孤儿”。期盼在疾病诊疗、药品研发、医疗保障方面能给患者带来更多曙光,让他们不孤单。