

关注“柠檬宝宝”，关注罕见病群体

让他们像正常孩子一样健康活下去

■ 本报记者 皮磊

作为一名单纯型甲基丙二酸血症患儿的妈妈，刘英娜至今还记得当初给刚确诊的孩子寻找救命口粮的心酸。

这是一种常染色体隐性遗传病。由于体内某些关键酶和辅助因子缺陷，患者无法正常代谢食物中的蛋白质和氨基酸，导致酸性物质在体内异常蓄积，发生代谢性“酸中毒”，严重时危及生命。因为经常发生“酸中毒”，这类患儿又被称为“柠檬宝宝”，对他们来说，多吃一口肉、多喝一口奶都有可能“中毒”。特殊医学用途配方奶粉，成为他们维系生命的必需品。

“六七年前医生对这种病也不是很了解，通过网络搜索才知道需要吃特医食品。”刘英娜回忆说，“当时医院没有特医食品，需要家长自己想办法，我们通过各种渠道都没有找到，可以想象有多绝望。为了一罐特医奶粉，我曾抱着孩子在高速路口等了五个小时。”

好在，近几年情况有了好转。除了家长互助组织，更多公益力量开始关注这个群体，在协力打通特医奶粉保供体系的同时为困难家庭提供经济援助，开展罕见病科普等相关工作。他们希望，“柠檬宝宝”也能够像正常孩子一样健康地活下去。

海，最终送到患者手中。

而这件事，后续也引发了一系列连锁反应，让更多身处困境中的患儿及其家庭看到了曙光。

患儿及家长需求应当被更多人看见

“英娜给了我很大的鼓励，她说‘柠檬宝宝’经过科学管理不仅可以活着，还可以跟正常孩子一样健康地活着。”森川告诉记者，此前跨越千里为罕见病宝宝送救命粮的经历，也让阿里关注到了“柠檬宝宝”群体。

在此背景下，为帮助更多“柠檬宝宝”解决断粮的问题，森川尝试借助电商平台的优势，同时利用阿里健康大药房的海淘资质以及成熟的仓储、物流、清关体系，让海外特医奶粉在阿里健康大药房旗舰店上线。

2023年9月，阿里健康公益团队联合北京病痛挑战公益基金会及其他罕见病患者组织，在淘宝上线特医奶粉需求登记功能，由患儿家属填写孩子下一年预估需求量。经过一个月的信息收集后，他们通过“以需定供”的模式，根据患儿的需求量，联动特医奶粉生产商尽可能生产并满足供应。与此同时，阿里巴巴公益、阿里健康公益联合北京病痛挑战公益基金会发起“柠檬宝宝关爱行动”，为困难家庭提供经济援助。

“我们做的事情也是分阶段的。”森川谈道：“第一阶段，我们要把‘保供’这件事做好，先把患儿的口粮供应问题解决。我们也会联合多方，提升社会对罕见病的认知。我们正联合一些专家及公益机构，共同开发一款小程序，帮助家长计算孩子每天需要多少营养，并为其推荐适合各阶段的食谱，让孩子成长得到更好的管理。”

2024年2月，在第17个国际罕见病日来临之际，阿里巴巴公益、阿里健康公益联合北京病痛挑战公益基金会发起罕见病公益主题音乐会，号召更多人关注“柠檬宝宝”群体。同时，三方还联合美赞臣中国、圣科特医等奶粉企业发出倡议，协力打通奶粉保供体系，共同解决“柠檬宝宝”普遍面临的特医奶粉“购买难、负担重”问题。

“目前，我们也在尝试联合相关医学专家开展线下康复训练营、线上知识课堂等活动。希望有更多人看到并了解罕见病群体，知道我们在做的事情。因为只有更多人加入进来，才能让更多罕见病患儿及其家庭得到社会公益力量的帮助。我们也希望联合各方力量，整合社会资源，让‘柠檬宝宝’能够像正常孩子一样生活，甚至能够发挥自己的优势和特长。这也是我们期望实现的目标。”

“罕见病中的常见病”

在有机酸血症患者中，甲基丙二酸血症是最为常见的一个病种，所以也被一些医生称为“罕见病中的常见病”。不过，由于这类患者并没有明显的外部特征，因而在过去并没有得到足够的关注。不少家长甚至医生在第一次听到这个词时，大脑里也是一片空白。

数据显示，目前甲基丙二酸血症新生儿发病率为1/2.8万，多数患者在婴幼儿时期发病。该疾病能引起神经、肝脏等多个系统受损，且不可逆转，患者会出现嗜睡、生长发育不良、智力发育迟缓等症状，致死致残率高。

2017年1月，刘英娜的女儿出生。当一家人还沉浸在孩子出生的喜悦中时，刘英娜第二天就发现孩子出现嗜睡、不吃奶等症状。“我总觉得她有些地方不太对劲儿。”作为新手妈妈，刘英娜及家人在接下来的几个月中一直带着孩子在医院奔走治疗。直到五个月后，孩子被确诊为单纯型甲基丙二酸血症。

孩子确诊后，刘英娜无意间在网上找到了“组织”——一个由340多个患者家属组成的MMA与PA（甲基丙二酸血症英文缩写MMA，丙酸血症英文缩写PA）病友群。不过，在加入病友群后，她发现很多患者家属对这个疾病的认识有限，掌握的信息和资源也有限。尤其是农村地区及基层医院，家长及医生对遗传病认知程度低，容易漏诊、误诊，延误病情。

刘英娜告诉记者，虽然目前甲基丙二酸血症和丙酸血症并无有效治疗手段，但如果早发现、早干预，通过正确的药物和饮食控制，患儿完全有可能接近正常孩子发育水平。然而，长期的饮食控制及医疗开销，也成为很多家庭沉重的负担。

刘英娜及丈夫每次在给孩子准备饭菜时，都会提前用秤称一下食物重量，计算应该摄入多少蛋白质、热量及液体，他们家的电子秤甚至精确到了0.1克。“一个很大的挑战是，首先你要对疾病非常了解，然后才能计算孩子每餐饮食的数量，把疾病的影响控制在最低限度内，因为对其他孩子来说再正常不过的肉



在第17个国际罕见病日来临之际，阿里巴巴联合多方发起罕见病患儿特医奶粉保供行动

奶等食品一旦过量，对柠檬宝宝来说都可能是‘毒药’。”

此外，由于需要长期服用特医奶粉，且随着患者年龄增长用量逐步增大，家庭在这方面的开销会越来越来。再加上就医、复查、康复等医疗费用，家庭的医疗负担也会非常重。经济及精神上的双重压力，让不少家长处于崩溃的边缘。

安徽合肥的一诺（化名）是一名甲基丙二酸血症患儿，是家中第二个孩子，目前上幼儿园。孩子妈妈全职接送照顾孩子，一日三餐均由妈妈按比例在家做好。孩子的妈妈坦言，随着孩子年龄增大，药品、特医奶粉消耗量增大，支出也随之增加，加上复查、康复等费用，整体医疗支出负担也很重；“家长也是脆弱的，会崩溃”。

让他们像正常孩子一样活下去

“考虑再生一个吧。”这是不少患儿家长在求医时都听过的一句话，甚至有家长在孩子确诊后变得十分消极，不愿配合医生进行长期治疗。不过，也有家长始终保持积极乐观的心态，在对病时时刻保持警觉的同时，让孩子在最大程度上回归常人的生活状态。

2016年9月，海平的孩子出生。随即，他发现孩子出现呼吸异常及嗜睡症状，极力争取让医生做了一些检查，但当时医生对此并未过多重视。最终，在海平的坚持下，经过血检、尿检和基因检查三重检查后，孩子确诊为甲基丙二酸血症。

“在照顾孩子方面，确实是花了很多钱，可以说只要是对孩子有利的东西，我们都不会犹豫。不过有一点我们可能不像其他家长做得那么精细，相较于看数据、看指标，我更加看重孩子的状态，看他是不是处于一种活跃的、兴奋的、开心的状态。”

海平说，他经常带着孩子运动，如爬山、踢足球等，以此来提高孩子自身的抵抗力和身体素质。对于孩子出现的一些小问题，他也会时刻保持警惕，避免出现酸中毒的情况。“目前孩子上一年级，课程掌握得还挺好的，孩子每天仍坚持跑步，记忆力也非常好。对于这种疾病，虽然目前各地包括医院和医生的认知都参差不齐，但做到早发现、早干预是非常重要的，经过细心照顾，他们也是有可能跟正常孩子一样健康成长的。”

他说，自己非常愿意分享教育和陪伴孩子的经验，也希望能够帮助更多患儿家长。“这跟家长的目标有关，有些家长的目标

只是让孩子活下来，而我们的目标是让他像正常孩子一样活得更好。”

有着相同目标的刘英娜，在这方面做的则更多。2020年，刘英娜发起“MMA和PA之家”患者自疗组织，有十多位来自北京、山东、浙江、陕西和东三省的患者家属主动报名成为志愿者。截至目前，加入进来的患者及家属数量已经达到1200人。

一方面，她希望更多病友可以找到组织，互助养娃，让更多人关注“柠檬宝宝”群体；同时，她也借助平台和公益力量，将翻译、制作好的MMA/PA治疗手册邮寄给各地的患者家长，再由他们转交给当地妇幼医生，为地区医生治疗罕见病提供资料支持。

让人印象深刻的是，2022年，在上海新华医院接受治疗的一名患儿因为酸中毒进了ICU，必须在30个小时内吃到特医奶粉维持生命。当时，上海类似这种情况的罕见病患儿还有十几位。

刘英娜得知消息后，立即向北京病痛挑战公益基金会求助，后者紧急联系上了阿里健康公益负责人森川，最终在北京找到了当时国内仅有的十箱特医奶粉。经过多方协调，这些救命粮跨越1300公里，先从北京运送到南京，再通过菜鸟物流运往上