

# 为了一个罕见病孩子的药



■陈荣春 卫健宣 杨小霞 文  
高岷 姚晗 摄

“药买到了,只要396元!”26日上午,接过给儿子童童(化名)的药,王女士激动得连忙给丈夫打去视频电话。电话那头的丈夫也不敢相信:“这么便宜!”

账单显示,这种叫麦格司他胶囊的药单价高达9903.6元,但王女士仅花了原价4%的价格,就在家门口买到了这种治疗罕见病尼曼匹克病C型的药。

今年10岁的童童曾因发育迟缓就诊,去年6月突发癫痫,且病情快速恶化,不能独立走路,不会说话,吃饭呛咳得厉害。辗转常州、南京、上海等多家医院,做了很多检查都没有结论,病情却越发严重。在医生的建议下,今年1月,童童在上海接受了基因检测,结果显示,童童得的是尼曼匹克病C型。

“尼曼匹克病是罕见的脂质代谢异常的溶酶体贮积症,症状主要是两大类:一是肝脾肿大,二是神经系统变形。”市儿童医院神经内科主任吴婷介绍,这是一种罕见病,发病率约为二十万分之一。

据相关数据显示,截至2022年12月,我国有登记的尼曼匹克

病患者有400余例。

确定了病因,治疗就有了方向。尼曼匹克病C型是为数不多“有药可医”的罕见病,麦格司他胶囊是全球批准的治疗尼曼匹克病C型的药物。在上海住院期间,童童服用这种药后病情明显好转,一个月后就能吞咽、能走路、会说话。这让一家人看到了希望。

然而,这种药需长期服用,每月至少一盒,单盒近万元的价格对王女士一家来说是个不小的负担。能不能在常州买到这个药?医保能不能报销?3月19日,抱着试试看的想法,王女士向市卫生健康委求助。

“这可能是常州地区首例确诊的尼曼匹克病患者,且患者是一名儿童,应尽快确定接诊医院、科室和医生。”市卫生健康委迅速联系市儿童医院,医院明确由吴婷负责接诊和后期管理。在通过医保部门得知麦格司他胶囊是医保双通道罕见病药物后,市卫生健康委告知王女士如何办理双通道手续并到定点药店拿药。

医保报销没问题了,可怎样才能买到药呢?查看全市近3年医疗机构采购记录,没有麦格司他胶囊的踪影;查询全市各商业公司和医疗机构,也没有麦格司他胶囊供应;联系生产麦格司他

胶囊的企业,这家英国企业在常州地区没有业务人员……

怎么办?市卫生健康委经过多方打听了解到,麦格司他胶囊生产企业委托了另外一家外资企业,负责江苏地区相关市场工作。循着这一线索,市卫生健康委迅速通过上药集团常州药业股份有限公司(以下简称“上药常州”)与该外企市场负责人取得联系。经过多方协调,该负责人从外省紧急调货并通过物流加急发到了上药常州,上药常州调拨至人寿天医药商场,上药常州和人寿天同步紧急办理经营资质,购药流程终于打通了。

“19日我们接到求助,22日下午,麦格司他胶囊就到常州了。”市卫生健康委医药保障处副处长王斌介绍,市卫生健康委还为童童做了专门安排,“今后,王女士需要买药时,只需提前一到两周联系人寿天专门指定工作人员,凭借市儿童医院医生开具的处方,到人寿天取药即可。”

26日,捧着刚拿到的药,王女士十分开心,在给丈夫打完电话后还给记者看手机里童童的照片和视频,“现在可以自己刷牙、自己走路……”言语里满是欢喜。

为了方便童童今后的治疗,吴婷特地帮王女士加到医院的罕见病慢病管理群,医院还将为童童申请中国出生缺陷干预救助基金,为孩子的成长增添一份温暖。

世界卫生组织将罕见病定义为“患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病或病变”,截至2022年2月,全球已知的罕见病有7000多种。近年来,我国十分重视和关心罕见病患者群体,药监、医保、卫健等多部门通过多种方式给予罕见病患者用药、费用报销等帮助。此前,市卫生健康委也曾为肺动脉高压和脊髓性肌萎缩等罕见病患者群体提供积极帮助。

## 万人全域“马”,“亿”起再出发 全域马拉松宣传口号出炉

■常体 吕亦菲

本报讯 近日,记者从市体育局获悉,常州全域马拉松宣传口号出炉。主口号为:万人全域“马”,“亿”起再出发。

除了主口号,还公布了5个宣传口号,分别是:常州全域奔跑,一城热情邀约;万亿

龙城山水魅力,全域奔跑共享盛宴;“常”来跑马,全域驰骋;常州全域马拉松,跑出万亿新篇章;全域马拉松,悦跑竞逐梦。

2024年,常州率先推出全域马拉松,全年将举办7场马拉松赛事,打造“一区一马一特色”群众体育路跑赛事品牌。全域马拉松首场比赛将于3月31日在钟楼区开跑。

## 男子沉迷赌博,出狱后故技重施 伪造车辆证件 租车抵押套现66万余元

■舒翼 王丽霞 刘锡

本报讯 曾因将租来的汽车用于抵押贷款,犯合同诈骗罪被判刑的杨某,刑满释放后故技重施,把4辆租来的车抵押给小额贷款公司,拿到了66万余元。昨天记者从溧阳法院了解到,杨某再次因犯合同诈骗罪,与其同伙严某分别被判处有期徒刑。

杨某曾因租赁他人汽车后,将汽车用于抵押贷款,构成了合同诈骗罪,被溧阳法院判处有期徒刑两年。杨某刑满释放后安分了一段时间,但由于沉迷赌博,花光了身上所有的钱,并且没有亲戚朋友愿意借钱给他,于是他决定故技重施。但他属于失信人员,无法办理正规借贷,于是他找到严某帮忙。严某明知杨某是假意租赁汽车,实质是将车辆抵押贷款用于赌博,却在杨某的游说

和许以小利后,同意成为杨某的同谋。

杨某以严某的名义租赁车辆,借到车后当日即找人伪造了车辆的行驶证和机动车登记证书等,找不知情的小额贷款公司进行车辆抵押贷款。小贷公司没有认真审核车辆证件的真伪,直接拿车给钱。

在二人共同配合、分工合作下,先后将借来的4辆汽车抵押贷款,到手66.5万元,均被二人用于赌博和个人花销。但是很快东窗事发,二人被警方抓获。

经依法审理,被告人杨某、严某在签订、履行合同的过程中,骗取对方当事人财物,数额巨大,其行为均构成合同诈骗罪,系共同犯罪。法院依照《刑法》和《刑事诉讼法》有关规定,判处杨某有期徒刑三年十个月,并处罚金五万元;判处严某有期徒刑二年四个月,并处罚金二万元。

## 在民警的帮助下

### 奔波8年的她终于找到了儿子

■刘博文 汪磊 图文报道

本报讯 “儿子,这么多年,我们找你找得好苦啊!”近日,在常州经开区公安分局遥观派出所接处警大厅,一名母亲在儿子身上连拍数下,随后泣不成声。这名母亲已经奔波多地,找了儿子8年。

8年前,湖北襄阳的小李外出打工,因认为自己未有所成,其间一直避开家人。

小李父母辗转三省,始终未找到小李。最近,他们得知小李到了常州经开区,母亲王女士特地赶来寻亲,可人海茫茫,无异于大海捞针。于是,王女士向警方寻求帮助。

民警迅速摸排线索,并实地走访,最终在一家旅馆找到小李。小李表示,自己在外打工,没



王女士对民警表示感谢

有什么出息,不想与家人见面。民警在旅馆和小李交流了一个多小时,表达了对小李的理解,传达了小李母亲对他的思念和担忧。同时,民警劝解小李,家庭永远是他的依靠和港湾,不管发生过什么,都不要用逃避来解决问题。民警的劝慰让小李的态度有所缓和,表示愿意与家人见面。

在遥观派出所接处警大厅,看到母亲眼含热泪,倾诉这些年来的焦急和牵挂,小李认识到了自己的错误,悔不该让父母担心多年。最终,小李同意跟随母亲回老家。“感谢你们的付出,没有你们,我们母子不知道什么时候才能见面。”临行前,王女士抹着泪水对民警表示感谢。

## 男子深夜顺手“牵”羊 民警上门还要赖

■段羽铭 汪磊

本报讯 “民警同志,不好了,我家的羊好像被偷了!”近日,钟楼区邹区镇居民王某报警求助,称自己一觉醒来发现辛辛苦苦养的羊不见了。

接到报警后,邹区派出所民警立即赶到现场,调取案发羊圈周围的监控视频。原来前一天晚上,一名嫌疑人骑车来到羊圈附近,破坏门锁后

将一只母羊抱上电动自行车,一溜烟逃走了。办案民警很快锁定犯罪嫌疑人张某,并成功将其抓获。然而,面对民警,张某坚称羊已跑掉了。就在这时,突然从张某家中传出“咩咩”的叫声,民警当即凑近查看,发现一只母羊被绑在圈中吃草。在铁证面前,张某终于承认了自己的犯罪事实。经讯问,张某平时无所事事,无正常收入来源,便心生盗窃之意。目前,案件正在进一步调查中。