

关注国际罕见病日

从10岁被莫名剧痛缠上，到18岁终获确诊，他等了8年；从确诊时被告知“无药可医”，到用上对症药物，他又等了7年。15年光阴，四川小伙阿飞在法布雷病的“灼烧感”和“无法排汗”中艰难前行。

2026年2月28日，是第19个国际罕见病日。华西都市报、封面新闻记者采访了法布雷病患者阿飞，倾听他与罕见病抗争的故事。

罕见病是指“新生儿发病率小于万分之一、患病率小于万分之一”的疾病。法布雷病作为罕见病中的一种，引发剧烈疼痛、肾功能损伤、心脏病变等一系列症状，严重时危及生命。

皮肤像被火烧 8年辗转终得一个确诊

疼痛，是阿飞童年乃至青年时期最深刻的记忆。从10岁那年起，他的手脚便莫名疼痛，皮肤像被烈火灼烧，痛感时而持续几小时，时而绵延数日，毫无规律可循。病情发作不知何时到来，也不知何时才能停歇。

“发作起来，痛得根本没法睡觉，浑身冒冷汗，有时候甚至痛到打滚。”阿飞说，小时候的他，吃止痛药、打止痛针成了家常便饭，即便药效甚微，那也是他对抗疼痛的唯一“救命稻草”。“我到底得了什么病？”这个疑问，像一块巨石常年压在他的心头。

为了找到答案，家人带着阿飞辗转于多家医院，看过一个又一个科室，做过无数次检查，却始终未能确诊。直到2015年，18岁的阿飞在医院接受“肾穿刺”检查后，终于拿到了一个准确的诊断结果——法布雷病。那一刻，长久的困惑得以解开，阿飞一度如释重负，但医生的一句话，又将他推入了绝望的深渊：“这是罕见病，目前无药可医。”

更让他崩溃的是，随着年龄增长，疼痛发作得愈发频繁。小时候或许一两个月才痛一次，长大后，疼痛几乎每天都在纠缠，一旦感冒发烧，症状还会加重。

用上对症药物 他整整等了15年

在网上，法布雷病被称为“最烧钱的罕见病”之一——年治疗费高达100多万

被困在『火烧火燎』疼痛里的15年

患法布雷病的四川小伙讲述与病魔抗争的故事

华西都市报封面新闻记者刘秋凤



中国首款法布雷病基因治疗药物ZS805注射液计划2028年上市。受访者供图

元，且需终身用药，一旦停药，那种火烧火燎的剧痛便会卷土重来，让人痛不欲生。

“2018年，我才知道这种病有药可治。”阿飞说，当年他加入一个法布雷病病友群，从病友口中得知，海外已有治疗该病的药物，但年治疗费需上百万元。对于普通家庭出身的他来说，这无疑是个天文数字，“想都不敢想，根本用不起。”

命运的转机，始于政策的支持。同样在2018年，国家卫生健康委发布《第一批罕见病》目录，共收录121个病种，其中包括法布雷病。2022年，国家药品监督管理局批准注射用阿加糖酶β（法布赞），用于2岁及以上法布雷病患者的酶替代治疗（ERT）。阿飞成为了德阳地区使用该药物的患者，每两周需到医院输液一次，以此缓解疼痛、控制病情。2023年，他又成为日本原研药“瑞普佳”的使用者，治疗方案进一步优化。

从10岁发病到25岁用上对症药物，阿飞整整等了15年。

政策不断倾斜 “用得起药”不再是奢望

“相比很多无药可医的罕见病患

者来说，我们是幸运的！”阿飞的语气里，既有不易，也有欣慰。他告诉记者，在四川本地的法布雷病病友群，有二三十人，全国还有一个上千人的病友群，大家彼此陪伴、互相打气，分享治疗经验和用药心得。

目前，全国法布雷病患者具体人数暂时无权威统计，但公开报道的数据可窥一斑：上海的瑞金医院肾内科医生欧阳彦曾表示，该院肾内科治疗的法布雷病患者已达1000多人；上海市卫生健康委官网的科普文章显示，法布雷病预估患病率为1/117000—1/50000，而新生儿筛查显示其发病率为1/8800，实际患病人数可能被低估。

对于阿飞和众多法布雷病患者而言，“有药可用”只是第一步，“用得起药”才是真正的救赎。令人欣慰的是，随着国家医保对罕见病药物的不断倾斜，这一困境正在逐步缓解。阿飞坦言，他目前使用的药物，医保报销了绝大部分，去年一年，他个人仅自费2万多元，家庭负担得到了极大减轻。

根据国家医保局数据，截至2025年，医保目录内已有约100种罕见病药物，覆盖42种病种，这让越来越多像阿飞一样的罕见病患者，能够卸下经济包袱，安心接受治疗。

新希望

“成都造”基因药或将改写治疗格局

对于法布雷病患者而言，现有药物虽能缓解症状，却无法彻底治愈，且需终身定期输液。而基因治疗的出现，为他们带来了彻底摆脱病痛的可能。

“我认为，打一针管10年没问题，但具体疗效还需要临床试验给出准确数据。”四川至善唯生物科技有限公司董事长助理董思源告诉记者，该公司自主研发的中国首款法布雷病基因治疗药物ZS805注射液，目前正在四川大学华西医院开展临床I/II期试验，初步结果令人乐观。

“一次输液，长期受益”

与现有酶替代治疗不同，基因疗法有望实现“一次输液，长期受益”。“现在的酶替代治疗，患者每两周就要到医院输液一次，而我们研发的基因药，理想状态下，一次注射就有可能实现终身无需再治疗。”董思源说，目前临床试验数据正在逐步验证这一目标。

值得关注的是，ZS805注射液不仅是中国首款进入临床研究的法布雷病基因药物，还在2024年、2025年分别获得中国国家药监局和美国食品药品监督管理局（FDA）的临床试验批准，实现“双报双批”，彰显了成都创新

药在罕见病基因治疗领域的突破。

董思源透露，若临床试验一切顺利，按计划，ZS805注射液将于2028年正式上市，届时将为全球法布雷病患者提供全新的治疗选择。

破解困境需协同发力

“为了研发ZS805注射液，我们已经投入了上亿元资金。”董思源坦言，罕见病药物研发不仅需要巨额资金投入，还面临着低成功率、市场需求小等多重挑战。

以ZS805注射液为例，公司组建了30人的专业研发团队，耗时两年全力攻关，才实现了从实验室到临床试验的突破。而由于罕见病患者人群狭窄，药物上市后，为了收回研发成本，按照行业惯例和企业实际成本测算，ZS805注射液上市后的年治疗费用，如果纯自费，依然可能高达百万元。

“这是一个难以破解的现实困境。”董思源表示，定价太高，普通患者难以承受；定价太低，药企无法收回巨额研发成本，后续研发将难以继续。罕见病的治疗，从来不是单一主体能解决的问题，需要政府、企业、社会和患者群体协同发力。

甘肃少年被鞭炮炸伤 来蓉求医 省人民医院多学科 联手紧急救治

除夕，本是万家团圆、辞旧迎新的时刻，但在四川省人民医院的手术室里，一场与时间赛跑的抢救正在紧张进行。

2月15日晚，14岁的甘肃少年小军在燃放鞭炮时不幸被炸伤左脸。据家人介绍，当时事发突然，孩子满脸是血，左脸几乎面目全非，当地医院建议转院，家人从甘肃连夜驱车5小时将孩子送至四川省人民医院急救中心。

面部伤情严重 左眼恐不保

2月16日一早，省人民医院颌面外科主治医师许春炜接到会诊通知，赶到抢救室。他回忆当时的场景，“纱布盖得很厚，全都湿透了，揭开一看，我从来没有见过这么大的口子，而且出现在一个孩子脸上。”小军左侧鼻部和上唇缺失，左脸一横贯伤口深可见骨，伤口不断往外渗血，院外CT显示左上颌骨、鼻骨、眼眶粉碎性骨折。

许春炜立即联系眼科、耳鼻喉头颈外科等多学科会诊，同时安排急诊CT等进一步检查。CT显示，小军还有蛛网膜下腔出血等颅脑损伤。

“因为近距离爆震伤，小军不仅面部伤情很重，而且鞭炮爆炸扎进面部的脏污很多，可能感染会比较重。同时，小军左眼可能不保。”许春炜说。

多学科协作 全力挽救生命

小军很快被推进手术室，手术从下午2点持续到晚上8点，眼科、颌面外科、耳鼻喉科、麻醉科团队轮番上阵。

无影灯下，小军的实际伤情比预想还要严重。他的口鼻伤势较重，无法进行气管插管，且气道也有损伤，出现了喉头水肿，耳鼻喉头颈外科赵小龙团队当机立断——先行气管切开，为后续救治打通生命气道。

此外，小军左眼球破裂，副主任医师乔利峰小心翼翼地清理着嵌在组织里的异物，用比头发丝还细的手术线一点点缝合撕裂口，尽全力保住小军的眼球。

而小军的颌面伤势更重，许春炜和赵珂可、杨铭旸沉下心来为其清除伤口内坏死组织及火药碎屑，反复冲洗降低感染风险；面对错位严重的骨折碎片，他们像拼图一样将其复位固定。

经过一下午紧张手术，小军被转入重症监护室。

经过8个日夜的坚守，小军生命体征趋于平稳，转入普通病房，但他的左眼是否能够保住，仍需后续观察。许春炜医生表示，接下来将根据小军的恢复情况，逐步开展二期、三期的修复手术。

田旭 华西都市报封面新闻记者 周家夷



“成都造”基因药有望实现一次注射长期有效。