

## 封面头条

## 『企鹅病』患者的选择：边努力活在当下，边等待医学奇迹

29岁的罗俊杰(化名)发现自己说话变慢了,不是那种紧张时会有语塞,而是一种身体本能的停顿。“讲久了就会咳嗽,要停一下。”罗俊杰告诉华西都市报、封面新闻记者,现在自己说不了长句难句,“一句话说到中间,会被不受控制的制动打断,需要等那阵不适过去,再继续说。”

2022年9月,罗俊杰被确诊为脊髓小脑性共济失调3型(SCA3),这是一种罕见的遗传性神经退行性疾病,常被称为“企鹅病”——患者晚期行走时步态摇晃,像企鹅一样左右摆动,目前尚无特效药可医治。

确诊那天,罗俊杰没当回事,可随着症状越来越明显,他心里打起鼓来:“我想着,大概还能有3年。”这个倒计时并非医生给他的结论,而是罗俊杰给未来划定的一条心理边界。对于进展缓慢却不可逆的疾病来说,很多患者都会下意识去做这样的估算,以便在有限的时间中重新安排生活。

罗俊杰立好了遗嘱,他仍在上班、恋爱,等药、等奇迹,等一个能去国外看球的时机,努力活在当下,体面地过好每一天。

## 1 失控

同事提醒“你走路摇摇晃晃”

站在人群里,罗俊杰的身形和同龄人没有区别,只是起步时会多一个极短的停顿,像是身体在内部做了一次微小的校准。走上几步之后,那种轻微的摇晃才会显露出来。

这种摇晃,罗俊杰早就习惯了。

小学时,他跑步突然摔倒;高中时折返跑,会“刹不住车”;研究生时上楼梯身体摇晃,同学说他“下盘不稳”……那些零散的异常表现,罗俊杰从未在意,“我本来走路就比较随性,唯一觉得异常的,是大三时踢球觉得自己瞄不准,但当时以为是近视的原因,没有在意。”

“你走路摇摇晃晃的。”直到同事开始注意并提醒罗俊杰走路不稳,他

才在体检时跟医生反映情况,刚说完症状,医生就说:“你去查个基因。”基因检测结果显示,他的CAG重复数(许多神经退行性疾病的核心理论指标)是72,被确诊为常染色体显性脊髓小脑性共济失调。这种疾病的核心理论表现和神经病理学特征是小脑变性,与眼肌麻痹、锥体束征、锥体外系体征、痴呆、色素视网膜病变、癫痫发作、下运动神经元体征或周围神经病变有不同程度的相关性。

杭州师范大学附属医院神经内科主任医师高忠明告诉记者,SCA的全球患病率估计在每10万人1至6例之间,大多数类型的SCA在成年期发病,后代发病年龄一般比上一代更早,症状可能更重。目前已被鉴定出的SCA亚型共几十种,其中SCA3亚型在我国最为常见,2018年被列入《第一批罕见病目录》。

## 2 入侵

10年后可能要准备坐轮椅

SCA的残酷之处,在于它不以剧烈方式出现,而是以极缓慢的速度持续侵入日常。

在罗俊杰的手机里,有一个病友群。群里一个比他大10岁左右的人,从还能缓慢地走,到现在一点都走不了,这个过程仅用了3年时间。“群里的病友大多四五十岁,有些已经坐轮椅了。”罗俊杰说。

半年甚至一年可能看不出明显变化,但3年左右,差异就会清晰地呈现出来。站立时身体会像“不倒翁”一样前后摇晃,单腿平衡训练逐渐无法完成。

“企鹅病突出的临床特征是‘进行性共济失调’,早期

症状为步态、言语和眼球运动不协调,随着病程发展,常常出现认知缺陷、痉挛、肌张力障碍等非共济失调症状。对许多患者而言,神经变性发生在包括脑干在内的多个脑区,导致患者寿命显著缩短。”高忠明医生说。

“有时候坐着,身体也会出现不受控制的颤栗。”罗俊杰说,这些改变没有疼痛感,也没有突发性,却具有一种更深的心理压力:它们不断提醒着身体的边界正在收缩。

确诊之后,罗俊杰才意识到,这种疾病早已潜伏在家族中。“我父亲的病程持续了十几年甚至二十年,隔代遗传,下一代会比上一代更严重,发病更快。”罗俊杰说。

“心态要好,这个病发展比较慢,10年后可能要准备坐轮椅。”医生提醒罗俊杰。



2025年第七届中国脊髓小脑性共济失调医患交流会。

图据企鹅之家微信公众号

## 3 计划

正常上班,有尊严地活着

罗俊杰给自己留了一个时间窗口:3年。这不是生命的长度,而是发病后“还能正常走路”的时间。

“我不想活得那么卑微,如果有一天自己走不动了,明显成为家庭的累赘,我就会去瑞士。”罗俊杰说。但身边的同事朋友理解不了,有人劝他:“你现在去环球旅行,放下所有工作去旅行。”但罗俊杰最想做的是只有两件:去喜欢的足球俱乐部看一场球,听一次喜欢歌手的演唱会。“我还没出过国呢。”他说这话时,像是在说一个待完成的计划,语气平常。

在身体慢下来之前,要体面地活着!这句话听起来像一句口号,但对罗俊杰来说,它是一种具体的、每天都在执行的策略:正常上班,正常安排生活,减少非必要社交。他现在最怕失去的,也是尊严,“我从小骨子里就有傲气,最难接受的就是别人异样的眼光。”罗俊杰说。

但对罕见病患者来说,尊严往往是一件奢侈品。当身体

逐渐失控,当日常动作需要他人协助,当“正常”成为可望而不可及的标准,尊严就容易一点点被侵蚀。

罗俊杰试图抵抗这种侵蚀。他的方式是提前规划:规划时间,规划终点,规划“离开”的方式。“我是讨好型人格,很怕给别人添麻烦。所以先把能做的都做了,然后继续过好普通的日子。”

罗俊杰告诉记者,在采访前的一个月,他已经立好了遗嘱,把录好的影像存在一张内存卡里,交给母亲。

母亲没有看那张卡,在罗俊杰确诊后,她一次也没哭过。“她可能也不想在我面前哭吧。”罗俊杰说,他今年29岁,有一套装修得很好的房子,有一份收入不错的工作,有一个理解他的女朋友。从社会意义上讲,他仍属于“功能正常”的人。

罗俊杰还在上班。“上班不困难,最难的是下楼去食堂吃饭,下楼梯时会控制不住身体。”如果在家,女朋友或者家人会牵着他,帮他保持平衡。

在确诊初期,罗俊杰也觉得命运不公。但随着时间的推移,这种想法现在很少了,他已经能接受这个现实。

## 4 残酷

患者年龄集中于中青年群体

北京企鹅之家发布的《2025年脊髓小脑性共济失调患者疾病与生存情况调查报告》显示,接受调查的患者年龄高度集中于中青年群体——这本应是家庭经济支柱和社会中坚力量的年龄段,但疾病对个人、家庭造成的影响“几近毁灭”:患者近五年平均个人收入显著降低,因病失业或失学的比例接近半数。

一些企鹅病患者向高忠明医生反映,他们因病行动不便,长期需要人照看,无法正常工作挣钱,面临着“因病返贫”等困境。

罗俊杰是那部分“幸运”的少数,还能工作、出差,还能独立生活。但他知道,这种状态不会永久持续。“我曾关注基因治疗的研究进展,联系过国内的医药公司,也曾抱有希望。”罗俊杰说,去年,自己联系的一家公司临床试验不理想,让“等一段时间”。“从最开始的有希望,到现在差不多死心了。”

## 5 期待

希望企鹅病科研能有所突破

“还是在关注,每天都看这方面的新闻。”虽然心知希望不大,但罗俊杰仍期待着企鹅病科研能有所突破。这种看似矛盾的心态,恰恰是许多慢性罕见病患者共有的:既接受不可逆的现实,又不完全放弃对未来突破的期待。

医生建议的康复训练,罗俊杰只做了一个月就放弃了,觉得“没用”。“但我还在打游戏,研究人员说多打游戏可能会有好处,万一以后研究出药了,可以用脑代偿机制,用其他部分去替代小脑的功能。”

高忠明告诉记者,目前针对SCA的治疗以症状管理和康复训练为主,但很多患者对药物无反应,疾病修饰疗法尚处于临床研发阶段。希望特效药品尽快问世,是“企鹅病”患者共同的心声。

由于遗传性,不少“企鹅病”患者家庭更是面临着数代人均得病的困境。高忠明表示,针对已知致病基因的SCA家庭,目前临床上最可靠的方法是进行产前诊断,判断胎儿是否携带致病基因,“若胎儿确诊为患者,建议终止妊娠。”

基因编辑和RNA疗法目前则均处于临床前或早期临床试验阶段,其安全性和有效性尚需大规模研究验证。“距离真正的‘遗传阻断’还有很长的路要走。”高忠明说。

而对罗俊杰这样的患者来说,“很长的路”意味着什么,没有人能给出确切答案。

“低患病率导致任何特定试验都难以招募到足够数量的患者,这是罕见病科研共同面临的困境。另一个限制则是显著的临床异质性。”高忠明认为,建立合作和患者登记库至关重要,“对罕见病来说,需要采用创造性和协作性的方法,筹集资金加大对这些疾病的研究。”

罗俊杰还在等药、等奇迹,等身体还能支撑他去完成那些想做的事。

华西都市报·封面新闻记者 边雪 张奕丹