



小杰参与施均团队地贫科普活动。

# 基因破局，照亮地中海贫血患者重生之路

记者 万力闻

今年5月8日是第33个“世界地中海贫血日”。你知道吗？在天津这座城市里，就藏着地中海贫血患者家庭的希望。一个又一个被病痛困住的生命，跨越千里奔赴津城，只为抓住这一束来自中国医学科学院血液病医院的光。

在这里，施均团队以基因技术为刃，破解地中海贫血治疗的困局——11岁的小杰成为华北地区首例地中海贫血基因治疗临床试验患者，21岁的小慧打破规则获得生机，14个年轻的生命摆脱输血的枷锁重获新生。

一边是从死神手中争取生命的日夜兼程，一边是深山基层的科普坚守；一边是生死边缘的奋力托举，一边是对千万患者的长久守望。天津的医生们，用医者仁心，为困境中的地中海贫血家庭点亮一盏盏穿越黑暗的灯。

## 等不了了

2020年8月15日下午5点，一个再普通不过的傍晚，宋荣正在广西老家打工的饭店擦地，手机在口袋里震了一下。

病友群里有人发了一个链接——中国医学科学院血液病医院正在招募基因治疗的临床试验患者，针对重型地中海贫血。

她点开看了一眼，退了出去。过了一会儿，又点开看了一眼。当时，没人知道基因治疗是什么，那条消息很快就被群里其他话题淹没了。

宋荣没说话。她在等女儿小杰放学。当时的小杰正读小学五年级。从2个月确诊时起，这个小女孩的生命就靠一袋一袋的血吊着。每14天输一次，一个月2次，一年24次。11年，200多次的输血煎熬。

“重型地中海贫血”像一把剑，悬在头顶。宋荣试过怀二胎，想用脐带血救女儿，但先后怀了四次，四次都流产了。

后来她打两份工，挣的钱全砸在女儿的输血和祛铁治疗的医药费上，不够就刷信用卡。由于长期反复输血会导致铁过载——铁元素如同铁锈一般沉积在心脏、肝脏、脾脏等脏器中，是会要命的——所以输血的同时，每天还要雷打不动地吃祛铁药。最难的时候，连孩子的爷爷奶奶都劝她放弃。

她舍不得。那天晚上，她把临床招募的消息告诉了女儿。11岁的女孩听完，沉默了一会儿，然后说了一句话。

“妈妈，如果能参加这个治疗，或许能改变我的一生。”宋荣后来很多次回忆起那个瞬间。她记得女儿说这话的时候，语气很平静，却有一种她从来没有听过的渴望。就是这句话，让她作了决定。

家里人都觉得她疯了：大老远跑去天津，人生地不熟，连消息是不是真的都不一定。

宋荣说，等不了了。她这辈子没出过远门，没坐过飞机。去天津的机票是医院帮忙订的，她连怎么取登机牌都不知道。飞机起飞的时候，她紧紧攥着女儿的手，心里想的是：如果不成功，就回来继续输血，该吃的药接着吃，该借的钱接着借，能撑多久就撑多久。

飞机降落时，她透过舷窗往下看天津这座陌生的北方城市。宋荣后来跟人说，那时候她什么都不懂，不知道什么叫基因编辑，不知道什么叫基因添加，连治疗需要多久都没问。她只知道，这个地方有一群医生，愿意救她的孩子。

## 数字刺目

中国医学科学院血液病医院（中国医学科学院血液学研究所）副所长施均见到小杰的时候，这个小女孩瘦小、苍白，手臂上密密麻麻全是针眼——那是11年输血留下的疤痕。

小杰是天津乃至中国华北地区第一例接受临床研究基因治疗的地中海贫血患者，是团队从几百名重型患者里筛选出来的，孩子母亲把孩子保护得很好，虽患重型地中海贫血多年，小杰却没有出现额部隆起、鼻梁塌陷、眼眶增宽的典型地中海贫血面容。

地中海贫血，因最早发现于地中海沿岸而得名。在我国，地贫有着非常明显的地域性，主要集中在福建、江西、湖南、广东、广西、海南等地，其中广西和广东的基因携带率相对较高。

重型β地中海贫血的孩子，出生时好好的，3到6个月发病，基因突变导致身体无法生成正常的血红蛋白细胞，孩子食欲差、黄疸、肝脾肿大。不经规范治疗，这些孩子多数活不过15岁。

《中国重型β地中海贫血患者疾病负担及诊疗现状横断面调查报告》显示，重型β地中海贫血患者医保报销后，月均总费用中位数达4901元。治疗方法中，同种异体造血干细胞移植是目前最成熟的根治手段，但基础费用在30万—50万元，加上抗排异药物和并发症治疗，还要10万—20万元，而且匹配困难，成人里只有不到10%的患者能用上。

2020年《中国地中海贫血蓝皮书》上的数字更刺目：中国地中海贫血基因携带者约有3000万人，重型和中间型患者约30万人，并且每年患者数量还在以10%的速度递增。

## 基因治疗

很多人误以为地中海贫血就是普通贫血。施均打了一个比方：把人的造血功能比作一锅米饭，缺铁性贫血是锅里只有半碗米，你往里面添米——也就是补铁、补营养，饭就能煮好，人能吃饱。可地中海贫血则完全不一样。这锅里的米是满的，但所有的米都是变质的生虫米。这些坏米煮出来的饭，不但不能吃，还会锈蚀整个锅，就像地中海贫血患者的红细胞，活不了多久就破裂，铁元素在体内乱沉积，会损伤心脏、肝脏和脾脏等脏器。

施均团队作的临床研究，是不倒掉原来的饭，也不往里面加别人的米饭，而是将这锅生虫米饭盛出来，加工成新的好米，再重新放回锅里。这就是基因治疗。

2020年5月，施均团队正式启动β地中海贫血基因治疗临床研究。他们同时走两条技术路线：一条叫“基因添加”，用慢病毒载体把一份正常的β-珠蛋白基因送进患者的造血干细胞；另一条叫“基因编辑”，用CRISPR-Cas9这把面世不到十年的分子剪刀，精准剪切一个沉默基因，重新激活人体自带的胎儿血红蛋白表达。

国外这种治疗已获批上市，价格是280万美元。目前国内还没有产品上市，只有少数患者能得到试验性免费治疗。I期试验，天津、上海、广州、湛江，一共收了9名患者。2021年，小杰成为了天津第一个，治疗方案就是“基因编辑”。

## 隔离病房外的踱步

真正难熬的是移植前的预处理期，俗称“清髓”。就像清理土壤，各种清髓药物输入到小杰体内，清空体内异常病变的造血细胞，腾出地方给修复后的健康干细胞。

说起来轻巧。回输之后，小杰开始发烧、腹泻。那20多天，施均住在医院，他脑子里全是小杰的检查数字：中性粒细胞、血小板、血红蛋白……他把最新的文献打印成册，对照化验单反复研究，跟团队一遍遍讨论方案。办公室有张简易床，铺开就躺下去。凌晨两三点，主管医生一敲门，他披上大白褂便往外走。

小杰发烧了，心率有些高，他总是第一个到，处理完一切，又去安抚守在病床边的宋荣。

“别怕，我在这儿。”这句话，他说了很多遍。凌晨入睡，清晨五点醒来，研究最新气象数据，再跟团队讨论。孩子进舱隔离治疗那些天，他就在隔离病房外反复踱步，像家人一样地守着。

第24天，中性粒细胞植入。

第37天，血小板植入。

三个月后，小杰开始脱离输血。那是她人生中第一次，不再需要输注别人的血液，也能健康地活下去。18个月随访，血红蛋白稳定在110克/升左右，说明小杰已达到临床治愈标准。

5年后的今天，施均回忆起当时的情景，说，那时候，几乎是用了“洪荒之力”，才把孩子从病房里拉出来。

## 把等待变成看得见的希望

时间回到2019年6月，中国医学科学院再生医学诊疗中心刚成立，施均是科主任。那一年，前沿医疗技术研发正加速迭代突破。创新性的治疗方案，陆续被列入国家级规划。作为我国唯一一家三甲甲等血液病专科医院，血研所人的肩上有一份责任：前沿医疗研发与落地，得有人去做。

施均给这个新科室定了一条路——不光是看病。常规诊疗要做，但不能止于此。他们要做的是，前沿创新临床研究，研发更先进、更安全，能让更多人用得起的治疗方案。那些年，基因治疗技术几乎被国外垄断。施均反复对团队讲一句话：中国医疗不能一味模仿、追赶，也不能仅仅满足于临床试验阶段的进展，而是要自主创新，要让技术真正落地。

施均很清楚，临床研究性基因治疗再好，眼下能救的也只是少数。两年，或者五年，有效性和安全性验证完毕，等疗法落到临床，才能帮到更多的人。但他更担忧另一件事——太多家长不知道按时输血和祛铁的重要性，不给孩子正规的治疗，未来再好的技术，他们也等不到。

2022年5月，海南，一个地图上几乎找不到的村庄。施均和团队先坐飞机，再转火车，再转汽车，最后一段土路，走了很久，来到一座旧瓦房前。一个9岁的女孩从屋里走出来，又瘦又小，皮肤发黑。那是严重地中海贫血加上长期不规范祛铁导致的铁沉积，色素沉在皮肤里，洗不掉。

妈妈和弟弟都患病，爸爸辛苦劳作撑着这个家。女孩说，她喜欢跳舞，喜欢画画，她经常偷偷站在培训班窗外，看别人怎么画。她拿出一张纸，皱巴巴的，纸上画着一个女孩，在阳光下跳舞。

施均看了很久。他没说什么，转身去村里的小卖部买了一盒水彩笔，大盒的，蹲下来递给她：“孩子，好好画。”那天之后，他开始对接，想把女孩接到天津体检，评估能不能进行基因治疗。结果出来那天，他沉默了很久——因长期缺乏规范治疗，身体基础太差，不符合

基因治疗标准。

她不是唯一错过的。2024年，受国家卫生健康委委派，施均带队的所院国家巡回医疗队赴广西百色驻点帮扶21天。他们走访15个镇、村、屯，为当地400多名患者治病，为30多名地中海贫血孩子作健康指导，每天翻山越岭，入户义诊。山区交通闭塞，有些地方车进不去，走一户要大半天。

一张又一张脸，额部隆起、鼻梁塌陷、眼眶增宽——长期贫血留下的骨骼改变，医学上叫地中海贫血面容。

在田阳区，他们见到了舟舟——一个出生9个月就被确诊为重型地中海贫血的男孩。妈妈哽咽着说，懂事的舟舟总是以“学业繁忙”为由偷偷停服祛铁药物，不想再给家里添负担。施均为此家庭带来了救命的祛铁药，因为他不想这个男孩因为擅自停药，导致铁元素一点点摧毁内脏，失去进一步治疗的机会。

还有个6岁的留守儿童壮壮，需要定期输血。但从家到最近能输血的地方，往返就要6个小时。爷爷奶奶不懂护理，血红蛋白一天天下掉。最后，在病危转运就医的路上，孩子走了，没有等到任何奇迹。

这些故事，在施均的记忆里叠了一层又一层，像沉重的锚，长久地泊在心底。

所以他常年奔走于广西、广东的深山基层，一个村一个村地作筛查，作科普。把地中海贫血的医学知识掰开揉碎讲给基层医生听，讲给患者家属听。

他知道，一个偏远地区的孩子，第一次出现贫血症状时，先要经过乡镇卫生院、县城医院诊治，等到症状一天加重，不得已送到大医院时，往往已错过了最佳干预期。

他也知道，只要教会一个基层医生正确判断铁过载的早期症状，规范输血标准，就可能救下一群孩子，让他们有机会活着等到基因治疗的临床治愈。

“治病要从源头抓起”，施均说，“就像腐烂的苹果，初期防治远比彻底腐烂后再补救容易得多。”

## 这一次给姐姐治

2026年4月天津的正午，阳光正暖。广东人朱敏带着一双儿女来到天津，找到施均。两个孩子都是重型β地中海贫血患者。16岁的儿子小洋已经幸运地做完基因治疗，这次来是复查；而21岁的女儿小慧，是等待一个活下去的机会。

每隔两周，朱敏都要早晨六点出门。电动车骑半小时，到医院排队等血，常常等到深夜才能回家。这样的日子，她过了15年。

2023年12月，儿子小洋等来了基因治疗的机会。她记得，进层流舱那天，孩子剃了光头。药物打进去，就没胃口。回输，第九天、第十天，开始掉头发。一个月下来，孩子瘦了好几斤。

朱敏隔着玻璃看他，他冲她比了个OK的手势。28天后，出舱。

两个多月后复查，血红蛋白从之前的七八十升到了正常水平。

“脱‘贫’了。”小洋笑着说。朱敏站在旁边，没笑，眼睛红了。因为一个孩子治好了，另一个还在受苦，每次带

小洋复查，她都想问施均教授一句：我闺女能治吗？后来还是问了。

施均想了一阵，说：很快启动全国II期临床研究，即将会有30名3—35岁的重型地中海贫血患者入组。家里姐弟都患有地中海贫血，只给其中一个作基因治疗，对孩子打击太大。从人文关怀与人道角度考量，如果符合入组条件，II期临床研究治疗让姐姐也来。

朱敏的眼泪掉下来。这些年她在制衣厂、电子厂、玩具厂之间来回跑，有什么活就干什么活，就为了多赚些钱，让两个孩子每个月输上血、吃上祛铁药。现在小洋好了，不用吃药，不用输血，不用凌晨出门，不用在医院走廊等到深夜，终于和健康孩子一样，可以回到校园读书了。

朱敏说，我很感恩，真的！她现在最大的心愿，是努力赚钱，然后等到五月，进舱。

这一次，是女儿。

接下来的治疗方案主要采用慢病毒治疗技术，相比基因编辑技术，该技术疗效更稳定、安全性更高，也更适合大范围普及推广。

## 等待米香飘

截至目前，I期临床研究已顺利完成，施均的团队已让14名重型地中海贫血患者达到临床治愈。

医院外面，还有千千万万的家庭在等着。

施均的办公室，灯总是很晚才熄。办公桌成堆的书籍和文献旁，静静摆着一幅画，画上画着穿白大褂、笑意盈盈的医生，这是小杰画的施均，出院那天作为送给他的礼物。小杰和他说，“想快点长大，以后也想当医生，像您

一样的好医生”。

夜深了，走廊里终于安静了，只剩下他办公室和护士站的灯亮着。过两天又要出差，去基层医院讲课。周日晚上回来，直奔病房，还有几十个病例要看。

和20多年前刚刚走进血液科时一样，施均还是觉得血液病又难又迷人。只不过现在，他的身后站着一个团队，肩上挑着孩子们摆脱输血的希望。

2026年5月8日，第33个“世界地中海贫血日”，主题是：“防控地贫，携手同行；优生优育，守护健康。”

这个口号很美。像一句轻盈的祝愿。可在施均眼里，它重若千钧——做起来，比说出来要难上太多太多。

那些曾让无数家庭心碎的“生虫米”，正被基因治疗这双巧手一点点淘洗、蒸熟，慢慢溢出生米香。深山里那些每月盼着输血的孩子，或许还要再等几个春秋。但米香已经飘开，前路虽远，未来已来。



施均团队治疗地贫儿童。



小杰出院时和施均院长合影。