2026.10.30 星期五 新闻晨报 SHANGHAI MORNING POST

让“不食人间烟火”的宝宝吃上国产的“救命粮”

国内首款罕见病类氨基酸组件特医食品“爱普昔”获批背后

记者 周 晨

厨房里，奶奶正在切鸭胗。一片薄薄的鸭胗留在了刀刃上，谁也没看见。

小女孩庄莺莺从旁边经过，心里窃喜。她迅速环顾四周，确认没人注意，飞快地抓起那一小片，塞进嘴里。

那是她人生中第一次偷吃，也是最后一次。

两三天后，复查的验血结果让全家人炸了锅，庄莺莺血液中的苯丙氨酸浓度飙升到了正常值的数倍。这个家庭的每一餐饭，都是妈妈用电子秤精确到毫克计算出来的，理论上不该出错。妈妈慌了，全家都慌了，反复排查饮食，找不到原因。

小女孩终于坦白：我吃了一小块鸭胗。

多年以后，33 岁的庄莺莺，同时也是上海苯丙酮尿症患者群群主、志愿者的她回忆起那一刻，说自己特别害怕，不是因为怕父母责骂，而是怕自己“是不是马上就要变傻了”。

那是生来第一次，她真正地对食物产生了敬畏之心。此后多年，她始终记得那种恐惧，也始终记得妈妈很早以前就对她说过的话：如果你乱吃，你的结局，就会和他们一样。

而他们，是那些没能被好好治疗、最终智力受损的苯丙酮尿症患者。

人体必需氨基酸有 20 种，它偏偏少一个“开关”

苯丙酮尿症，简称 PKU，是一种常染色体隐性遗传的氨基酸代谢病。我国发病率约为 1/11000，全国登记患者约 12 万至 15 万人，2018 年被纳入国家第一批罕见病目录。

上海交通大学医学院附属新华医院儿内分泌遗传科主任医师顾学范说，过去三四十年，走进诊室的几乎都是智力落后、头发发黄、带着“鼠尿臭”的“傻孩子”。

“我们人体必需氨基酸有 20 种，只要你吃蛋白，这 20 个氨基酸就都有了。但 PKU 患者就这一个（苯丙氨酸）不行。”上海市儿科医学研究所所长、全国政协常委蔡威教授说得直白。PKU 患者体内编码苯丙氨酸羟化酶（PAH）的基因缺陷，使这种酶的活性降低或缺失，苯丙氨酸及其异常代谢产物（苯乙酸、苯乳酸、苯丙酮酸等）在体内蓄积，穿过血脑屏障损伤神经元。患儿出生 3 个月后，便会逐渐出现智力发育落后、行为异常，严重的甚至癫痫、抽搐。

“不去治疗，人会傻、会抽筋，甚至死亡。”新华医院儿内分泌遗传科主任医师邱文娟顿了顿，又说，“如果出生 3 天就筛查出来、马上开始治疗，他可以完全过正常人的生活，上大学、找工作、结婚、生孩子。”

把变傻和正常生活分隔开的，是新生儿疾病筛查。苯丙酮尿症是人类历史上第一个通过新生儿筛查来早期诊断的遗传代谢病，1981 年，新华医院在全国率先开展这一筛查。此后 40 余年，这项技术从上海推向全国，如今全国 98%以上的新生儿在出生后 3 至 7 天，都要采一滴足跟血，完成这场“没病找病”的筛查。

顾学范讲了一个细节：一位来自宁夏的新生儿筛查医生告诉他，当年宁夏就有两个苯丙酮尿症的孩子，通过早期筛查和规范治疗，考上了大学。“母亲的微笑比什么都重要。”

可筛查只是第一步。筛查出来之后，拿什么给孩子吃，才是这 40 多年里最漫长的问题。

进口之墙，撕开了断供的痛

患病的孩子不能吃普通食物里的蛋白质，必须终身依赖不含苯丙氨酸的特殊医学用途配方食品（特医食品）。这在国际上早已是成熟方案，欧洲、美国、日本都有相应产品，但很长一段时间里，中国没有。“前期我们只能通过进口来完成治疗。”蔡威回忆。

进口意味着什么？庄莺莺算过账：低蛋白米面的均价是普通人食物的 5 到 10 倍，而必备的配方粉造价就不便宜。“我们经历过很多次境外产品断销、脱供，患者就没有东西可以吃了”。

最刺痛的一次，是 2020 年特殊时期。“国际的海运断供了，这些孩子怎么办？他是每天要吃的，他是不能断供的。”蔡威说。那一年的经历，让团队下定了决心：国产化，势在必行。

“因此我们就找到了有责任的光明乳业，我们一起来做。我们的口号就是产品是优质的，价格是亲民的。”蔡威说。

光明乳业研究院乳品营养与健康研发中心总监苏米亚记得那个契机：2024 年，蔡威教授与集团谈起罕见病患者买不到特医食品的实际困难，患者全人群只有十几万，这不可能靠销量去算账，但光明依然选择了研发。“即使是罕见病，即使是 1/10,000 的可能，作为研发人员，我们都要全力以赴。”

像做药一样，做一款食品

对光明乳业研究院乳品营养与健康研发中心项目经理陈文亮来说，这是团队第一次做病人的食品。一切都得从更严的标准重新学起。原料筛选、氨基酸种类选择、配方设计，每一项都要与医院、儿研所反复确认；更难的是生产环节：配方里有十几种原料，要从市场上林林总总的厂商、规格中选出合格来源，不能有任何带蛋白质的原料混入；有些原料和营养素的检测方法连国标都还没有，研发团队只能边做边开发检验方法。

“国标要求苯丙氨酸含量小于 1.5 毫克每克蛋白质，我们和新华医院沟通后达成的一致意见是基本上不得检出。”陈文亮说。这意味着生产设备的清洁、全过程污染控制，都要按照近乎苛刻的标准执行。

2025 年 5 月，上海交通大学医学院附属新华医院、上海市儿科医学研究所蔡威教授团队联合光明乳业股份有限公司及旗下黑龙江省光明松鹤乳品有限责任公司，正式提交特殊医学用途苯丙酮尿症氨基酸组件注册申请。得益于国家市场监管总局对罕见病类特医食品的优先审评审批政策，历经补正、现场核查，该产品于 2026 年 9 月获批，填补了国内罕见病类氨基酸组件特医食品产品空白。


蔡威教授

“拿到批件的那一刻，努力没有白费。”陈文亮说。

从吃饱到吃好，95%的蛋白质，和一只组件

这款获批的产品叫“爱普昔”，是国内首款罕见病类特殊医学用途氨基酸组件配方食品，适用于 1 岁以上苯丙酮尿症患者。它是组件——只补蛋白质（氨基酸），而脂肪、碳水化合物、维生素、矿物质，则留给低蛋白的日常饮食去解决。

此前获批的产品均为全营养配方，蛋白质含量多在 30%到 60%。“孩子长大了，需要更多的蛋白质，如果仍然吃全营养配方，要加大用量，脂肪和碳水也同时加大了，肥胖就出来了。”蔡威说。

而爱普昔的蛋白质含量高达 95%，由 17 种单体氨基酸组成，完全不含苯丙氨酸，邱文娟说，“它容积小，性价比高，恰恰弥补了年龄偏大患者的蛋白质需求。”

“当光明的产品出现，并且拿到特医证的情况下，这就是从 0 到 1 的突破，完全可以去为中国的 PKU 大孩子做一个托底。”庄莺莺说，“它是能够完善整个患者生命历程的最关键的托底。”

托底之外，还有生活。低苯丙氨酸、低蛋白的食物，正在从处方变成选择：低蛋白米、低蛋白面、低蛋白糕点……蔡威还在给团队布置新课题：“1 克以下都叫低蛋白，我们能不能做到 0.5 以下？”他畅想得兴致勃勃：“巧克力啊，冰淇淋啊，也让他们能够享受和正常孩子一样的生活。”

让每一个孩子都不掉队

一勺爱普昔，分量几何？

对患者而言，它是全生命周期的托底。从新生儿筛查到成年后的营养管理，保障链条补上了最关键的一环。国产替代让“吃得上、吃得起、愿意长期吃下去”从愿望变成可能。对医院而言，它是数十年临床积累的结晶。从 1981 年在全国率先开展新生儿筛查、1986 年研制国产低苯丙氨酸奶粉，到 2018 年推动治疗用特医食品纳入上海医保，爱普昔填补了体系里最后一块显眼的空白。

对企业而言，它是一份国企的答卷。苏米亚说，苯丙酮尿症的特医食品对光明乳业而言只是一个开始，“我们会继续开展特医食品研究，在更多领域、针对更多疾病人群”。对国家而言，它是一扇窗。罕见病目录、优先审评审批、标准完善，一条罕见病保障的制度链路正在加速成型。

蔡威常把一句话挂在嘴边：“如果健康中国要建设的话，我们不能让一个孩子掉队。罕见病既然全球有治疗，中国也应该有治疗方案。如果我这一辈子做不完的事，我们团队会接下去。我们终有一天，让中国的宝宝都能够吃上国产的、全生命周期的、全球有的国产化产品。”


光明乳业研究院苏米亚团队


顾学范医生


庄莺莺


邱文娟医生

国食注字 TY20260095