

罕见病

Rare Disease in China

第2期 2010.09

主管：中国社会福利教育基金会

主办：瓷娃娃罕见病关爱基金

瓷娃娃关怀协会

2010年世界血友病大会手记

插上梦想的翅膀

血液诊断试验可以确诊罕见肺病

本期关注：

遭遇罕见病

走近罕见病 让爱不罕见



曾经 我们像所有健康的人一样



有愿望



有梦想



快乐的学习



工作



自由的生活



直到
发现许多时候自己的力不从心



简单的生活中出现了许多医生



被告知得了
叫做肺动脉高压的罕见疾病



备注是 至今无法治愈



无法形容悲伤的心情 彷彿...

简单的生活中
就这样开始出现了许多问题...



每天面对大量的药物 氧气



以及巨额的医药费



还有 无法承受负荷
而不断扩大的心脏...



即便 回家的路程
对我们来讲 艰难的时刻如登天



我们 失去的不仅仅是健康



还有正常的学习和工作

我们 无力抵抗...



由于疾病 好远了愿望与理想



由于疾病 剥夺了自由与健康

人的一生要面对许多无可奈何
上天赐予我们生命
就是要面对或承担那些
不可推卸的责任...



无忧无虑的童年
是我们生命中的宝贵



在罕见病的群体中
还有许多天真无邪的孩子们
用他们生命中最宝贵的童年与死神抗战



面对生活 我们不堪重负



面对爱情 我们取舍两难

我们确实活得艰难
一要承受种种外部的压力
更要面对自己内心的困惑
在苦苦挣扎中
如果有人向你投以理解的目光
你会感到一种生命的暖意
或许仅有短暂的一瞥
就足以使我感奋不已
.....
—— 北京PhaChina



我们需要支持 需要斗志 需要爱



有爱 再艰难的路 同样能够走过去



PHA CHINA
中国肺动脉高压联盟

让我们关注罕见病 走近罕见病
让爱不罕见!

卷首语

近期正在热播的东方卫视《中国达人秀》吸引了我，虽然它也脱离不了选秀节目的做作、哗众，但吸引我的是在这个舞台上可以看到如此多的普通人的故事，其中一期有一个帅气的小伙刘伟因为一次意外失去了双臂，但他竟然能用十根脚趾弹奏钢琴，优美的旋律征服了在场的观众。最让我触动的是他身上所表现的自信、乐观、坚毅的品质，这个家伙在最后的豪言壮语“要么早点死”、“要么精彩地活着”在一刹那击中了我的心底，这是一个多么彪悍的家伙，是时候该抛掉我们自己身上那些“消极、自卑、绝望”的借口了，让我们相互勉励活出人生的精彩！

6月底，黏多糖贮积症患者家长郑芊女士参加了在澳大利亚举办的第十一届国际黏多糖会议；7月中旬，中国血友之家参加了在阿根廷举办的第29届世界血友病大会，我们欣喜地看到有越来越多的罕见病组织、患者及家长参加国际性会议，把国内病友的现状以及为之付出的努力与更多国家地区的病人团体分享。很多时候，信息和交流的缺乏是目前我们国内开展罕见病关怀救助工作面临的最主要的问题之一。

7月27日晚，经过瓷娃娃关怀协会和CCTV-2《经济半小时》栏目组将近一个月的共同筹备，“罕见病”专题终于在《经济半小时》栏目播出了，节目生动展现了血友病、脆骨病、法布瑞氏症、戈谢氏症等疾病群体面临的现状以及需求，详细分析了目前国内外罕见病领域的政策环境，同时也真实反映了瓷娃娃作为公益组织联合多方力量为罕见病群体所作出的努力。据我们所知，这是目前国内媒体针对罕见病问题最全面的一次梳理。

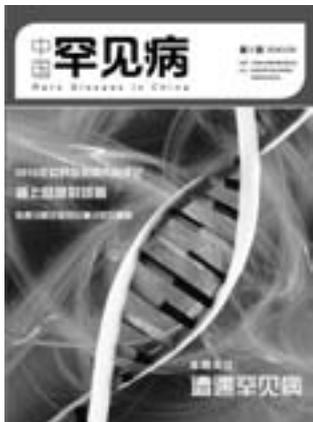
本期我们推出《遭遇罕见病》专题，邀请了一些病友来讲述自己在遭遇疾病时的心态及努力，也邀请一些病友的家长讲述自己在得知孩子身患疾病时如何面对及付出，也有医生和医学生的精彩文章。从下期开始，我们每期都将推出大篇幅的专题报道，以期引出大家对罕见病更多的延伸讨论。

张云成，一位进行性肌营养不良患者，2003年他的《假如我能行走三天》一书，曾经感动无数人。然而这些年，由于疾病的折磨，他开始无法握笔写字，只能通过胳膊配合唯一能动的右手中指来敲击键盘。在他的《换一种方式飞行》中，张云成开始用录音的方式继续他的写作，行之有效后，他像个孩子一样，心中的河水开始欢快地流淌，面对无数艰难险阻，“总有一条路，会在梦想的绝境处出现”。

《中国罕见病》就是这么一个信息交流的平台，就是这么一个让病友们述说喜怒哀乐的窝。出版第二期，仍有许多不足之处，欢迎大家提出意见和建议，同时我们也欢迎病友们及家长、专家学者、社会各界人士积极参与、踊跃投稿！

我们在这里，倾听你的声音！

黄如方



目录 CONTENTS

资讯

P4 | 资讯·活动

P6 | 资讯·医疗

本期关注

P10 | 有爱，就有一切

P11 | 为婧祈福

P13 | 生命不息，战斗不止

P14 | 一个PKU母亲的心路历程

P16 | 我和罕见病有个约会

P18 | 猫丸的XXY自述

机构介绍

P19 | PKU联盟

机构行动

P20 | 2010年世界血友病大会手记

P23 | 2010年重庆剪·爱剪纸艺术迎春巡回展

P24 | PKU联盟与美国PKU亲友交流活动纪要

P27 | 梦想照进现实——LAM患者梦想日记

疾病知识

P30 | 苯丙酮尿症

P31 | 克氏综合症





P27



P36

病友客厅

P32 | 插上梦想的翅膀

心灵有约

P36 | 换一种方式飞行

P38 | 秋叶之静美

P39 | 拥抱阳光

P40 | 可爱女人

争鸣

P41 | 只是多一条

连载

P42 | 与特殊儿童相处 (连载二)

中插

剪·爱

粘宝宝的画

封二

走近罕见病, 让爱不罕见

封三

《中国罕见病》征稿启事

主管: 中国社会福利教育基金会

主办: 瓷娃娃罕见病关爱基金

瓷娃娃关怀协会

编辑委员会: 韩金祥 黄尚志 黄 昱

李定国 刘亚欧 马洪路

孟 岩 任秀智 王延宙

徐凯峰 张宏冰 张 学

(以拼音为序)

主编: 黄如方

副主编: 陆敏君 白珍怡 肖 磊

编辑: 曹 也 狄 爽 侯玉欣

李柯蓉 刘禹泽 马澜澜

谭赛雄 周 黎

(以拼音为序)

通讯员: 陈 光 Daisy 翠叶云天

高 平 黄 欢 贺 雷

林 生 洛水之畔 平海星

秋 秋 随风起舞 深蓝海

兔八哥 小 鱼 赵 宁

(以拼音为序)

发行: 坚春天

联合协办: 重庆市血友病康复协会

KALLMANN 亮剑小组

克氏互助会

PKU 联盟

天津市血友病联谊会

月亮孩子之家

中国多发性硬化协会

中国肺动脉高压联盟

中国结节性硬化症互助联盟

中国 LAM 关爱协会

中国血友之家 (以拼音为序)

本期资助: 福特基金会

编辑部地址: 北京市丰台区六里桥南里华源一里

8 号院 3 号楼 403 室 (100073)

电话: 010-63458713

邮箱: rare-disease-cn@gmail.com

CCTV-2《经济半小时》携手瓷娃娃关怀协会播出罕见病专题



7月27日晚，经过瓷娃娃关怀协会和中央电视台2套将近一个月的共同筹备，“罕见病之痛”专题节目终于在《经济半小时》栏目如约播出。节目真实反映了各类罕见病群体的多方面需求以及罕见病组织的工作和努力，并详细分析了目前的政策环境和出路。

身患罕见病的孩子们的遭遇和他们家庭的困境令人揪心。虽然他们所患的疾病和其他孩子不一样，但是他们被关心和被帮助的权利，不应该和其他孩子有任何区别。新医改已经为绝大多数人撑起了一把保护伞，减轻了人们看病吃药的后顾之忧，但是公共医疗保障体系还应该兼顾到更多的群体。令人欣慰的是，今年白血病和先天性心脏病的儿童开始被纳入医保试点，我们期待瓷娃娃和其他罕见病孩子也能尽早感受到制度的阳光。

全国人大代表朱维芳等人关于罕见病的议案已经纳入到立法程序，我们希望有国外现成的罕见病立法经验作为借鉴，我们的立法时间能够更短、立法条文能够更细更实，真正让这些罕见病的儿童有平等公正的“不罕见”的童年和人生。☒

2010年世界血友病大会在阿根廷召开

（通讯员：王立新，来源：中国血友之家）2010年7月11日至15日，世界血友病联盟（WFH）第29届世界血友病大会在阿根廷首都布宜诺斯艾利斯召开。本次大会共有来自100多个国家和地区的近4000名代表参加，不仅包括血友病患者、医学专家、护士、血友病组织，还包括社会工作者和相关医药厂商。

本次大会的主题是：“出血性疾病的多样性”。目前WFH致力于将服务扩展到更多领域：如血友病携带者、血管性血友病、罕见凝血因子缺乏症和遗传性血小板功能障碍等。WFH号召全世界血友病人联合起来，实现人人享有治疗的目标。

大会内容非常丰富，从长效八因子的研制到基因疗法，从抑制物的处理到预防性治疗，从血友病患者的康复理疗到功能锻炼，从家庭护理到社会心理关怀等，参会人员可以全面领略目前全世界在血友病治疗与护理等诸多方面取得的进展。会展大厅则展示了世界各大血制品厂家最新的血友病治疗产品和出版物。来自世界各国的血友病协会纷纷在WFH展区周围搭建了自己的展台。同时，在招贴区展示了许许多多个人或血友病组织的海报，这些海报分不同主题，全面反映了他们最新的科研成果和工作成绩。

中国代表团在这次世界血友病大会上共进行了三个演讲和十一幅海报展示。演讲包括南方医院孙竟教授的“血友病关节健康评分”，北京协和医院陈丽霞主任的“基层培训报告”和“教育的评估与效果”，北京协和医院李奎星护士的“血友病治疗中心上午护理经验”。十一幅海报则展示了中国6家血友病治疗中心在血友病治疗和临床试验方面取得的一些成果和经验。

WFH还在大会期间组织了各种活动，包括物理疗法、实验室以及护理培训等。同时，各国的血友病组织领导者及来自16个国家的青年代表还参加了血友病组织能力建设培训。在培训中，黄子楷代表中国血友之家做了《中国血友之家的网络交流》的演讲，与各国代表分享了我们在利用网络与全国各地病友联络沟通，请医生在线回答问题的经验，受到广泛好评。

在最后一天的会员代表大会上，WFH主席和执行主任总结了近两年来WFH在血友病各个领域取得的进步与发展，目前全世界已确诊的出血性疾病患者近22万人，全球每年凝血因子使用量达54亿国际单位。WFH还提出了今后一段时间的工作重点：用先进技



第十一届国际黏多糖会议在澳大利亚阿德莱德举行



(通讯员：郑芋) 2010年6月23日至27日，第十一届国际黏多糖会议在澳大利亚阿德莱德市会议中心召开，来自世界各地的黏多糖病研究机构人员、医院医师、患者及家庭成员相聚于此，其中包括来自中国大陆及香港台湾的十多个家庭共49人。

在24日上午的病友家属论坛上，美国宾夕法尼亚大学的 Mark Haskins 教授讲解了黏多糖症的成因，并将自己亲手培植的三只分别患黏多糖一型、六型的猫和患有黏多糖七型的狗的情况向到会家属做了介绍。Haskins 教授目前致力于酶补给治疗和基因治疗研究。

在主题会议上各国的医师和研究人员就黏多糖症的现状及研究成果做了详尽的报告。来自美国等几个国家的医学专家提出黏多糖四型对骨骼影响较大，针对颈椎、胯关节、膝关节的变形可以进行手术校正，目前此类手术在发达国家已被较普遍地采用，同时提及四型的病友应避免跳跃，那样能减少胯关节的磨损。

主办方还专门为逝去的粘宝宝们举行了哀思和祈福活动。答谢晚宴上举行了病童书画作品拍卖，所筹善款全部捐献黏多糖基金会。

据悉，第十二届国际黏多糖会议将于2012年在荷兰举行。☐

2010年世界多发性硬化日

2010年5月26日是第二个世界多发性硬化日。世界多发性硬化日 (World MS Day) 由国际多发性硬化联盟于2009年5月27日建立，以唤起全世界对多发性硬化症的关注，推动相关研究和医疗进展，并约定每年五月的最后一个星期三为世界多发性硬化日。

今年的世界多发性硬化日以“多发性硬化与就业”为主题，国际多发性硬化联盟开展了多发性硬化患者就业情况调查，以了解过早离职对多发性硬化症群体的经济影响，同时提高人们对多发性硬化患者就业问题的认识。国内的北京宣武医院联合北京医院、北大医院、天坛医院、友谊医院等多家医院在当日开展了多发性硬化科普宣教和义诊活动，向国内公众普及多发性硬化症知识，同时为患者进行了咨询义诊，整个活动取得了良好的效果和反响。☐



世界多发性硬化日

www.worldmsday.org



术加强联络，实施战略计划；筹备 WFH50 周年庆祝活动；启动培养下一代国家成员组织领导人项目；在国际血友病研究领域发挥领导作用。

此次大会的成功举办给世界各地血友病医务工作者和患者以极大的鼓舞。我们有理由相信在 WFH 的领导下，在各国成员组织的共同努力下，血友病关怀事业一定会取得更大的进步。☐

血液诊断试验可以确诊罕见肺病

(来源: 辛辛那提大学健康中心) 辛辛那提大学和辛辛那提儿童医院医学中心的研究人员发现, 一种特定的血液试验可以成功确诊一些患者所患的淋巴管肌瘤病(LAM), 而不必通过外科肺活检来确诊。这项研究成果已于2010年7月6日发表在知名医学期刊《Chest》上。

LAM是一种非常罕见的弥漫性肺间质疾病, 其发病及病程进展与患者体内雌孕激素水平密切相关, 好发于育龄期妇女, 临床上以进行性呼吸困难、反复气胸及乳糜胸为主要表现。该病起因是一种特殊类型的细胞侵入肺内, 在肺内产生孔洞或囊肿, 从而破坏肺组织。该病严重时可以致命。

这项研究成果的主要作者——辛辛那提大学和辛辛那提儿童医院医学中心的研究员、医学博士丽莎·杨(Lisa Young)表示, 这项成果将对LAM的确诊有所帮助, 同时也有利于对患有结节性硬化症(TSC)的女性患者进行LAM的筛查。TSC是一种遗传性疾病, 可以在许多不同的器官上形成肿瘤, 是LAM病情发展的一项危险因素。

该研究中的血液试验被用于测定患者血液中的一种特异蛋白——血管内皮生长因子D(VEGF-D)的数量。VEGF-D能够促进淋巴管和血管的生长, 也参与癌细胞的扩散过程。

研究人员对195名女性进行VEGF-D测定的结果显示, 患有LAM的女性患者与患有其它肺病或健康的女性相比, VEGF-D的血清浓度明显增高。研究人员对VEGF-D的测定结果进行前瞻性评估发现, 该试验确诊LAM的准确性很高。

丽莎·杨表示: “我们的结论认为, 当VEGF-D的血清浓度高于800pg/mL, 且在高分辨率计算机断层扫描下表现为非典型囊性病变的女性患者可诊断为散发性LAM, 同时也能够区分患有TSC的LAM患者。但是, VEGF-D的结果呈阴性并不能排除患有LAM的可能。”

该研究成果的第一作者——辛辛那提大学肺科、重症监护和睡眠医学部主任、医学博士弗兰克·麦考马克(Frank McCormack)表示, VEGF-D血清浓度的测量还是研究方案中的一部分, 但不久就将扩展至临床应用。他说: “这项研究成果是依靠全球医师收集的血液样本和临床数据而完成的集体成果。我们相信, 通过这些医师的努力和参与这项研究的患者的合作, VEGF-D血清浓度的测定将成为一项肺病诊断试验, 从而减少使用外科肺活检确诊, 并更早介入病程和开展试验招募”。

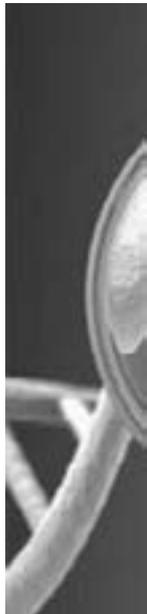


(来源: 生物通) 来自北京生命科学研究所以等处的研究人员发现了结节性硬化症致病基因对维系果蝇生殖干细胞的重要作用, 这有助于进一步理解干细胞在体内的自我更新与分化调节的平衡机制, 并对理解结节性硬化症的病理及寻找防治措施具有参考作用。这一研究成果公布在《Development》杂志上。

领导这一研究的是北京生命科学研究所以裘荣文博士, 其早年毕业于滨州医学院, 目前主要的研究方向是理解干细胞自我更新的分子机制, 工作主要包括三个方面的内容: 微环境与干细胞的关系; 染色质结构与表观遗传因素对干细胞多能性的作用; 干细胞内mRNA翻译调控的机制。文章的第一作者是北京生命科学研究所以与协和联合招生研究生孙培, 其他作者还有研究生权争辉, 毕设生张博迪和伍拓琦。

结节性硬化症致病基因产物TSC1和TSC2具有在进化上高度保守的通过抑制TOR来控制细胞生长的功能。在这篇论文中, 研究人员发现TSC1/2对维系果蝇生殖干细胞也起非常重要的作用。失去这些基因功能的生殖干细胞过早发生了分化, 不能进行自我更新, 从而导致干细胞的丢失。这种干细胞丢失现象可以被药物雷帕霉素(rapamycin)处理或S6k突变所抑制, 说明干细胞丢失是由于TORC1的过度激活导致的。在机制上, TORC1的过度激活可以抑制BMP信号通路在干细胞内的活性, 而BMP信号是维系干细胞自我更新的主要因子。另外, TORC1的过度激活也可以激活一个不依赖BMP-BAM通路分化途径, 最终导致生殖干细胞的分化。

本论文揭示了结节性硬化症致病基因产物在干细胞调节中的一个新的, 在进化上有可能保守的功能。这一新机制





袭荣文实验室发现TSC致病基因新作用

的发现有助于进一步理解干细胞在体内的自我更新与分化调节的平衡机制，并对理解结节性硬化症的病理及寻找防治措施具有参考作用。

近期袭荣文研究组还发现了多梳基因调控干细胞的一个新的模式和机制。多梳基因家族这一类表现沉默因子一直被认为是维持干细胞多能性的重要机制。它们直接作用于许多与细胞分化相关的基因，抑制其表达，从而维持干细胞的未分化状态。

研究人员报道一些多梳基因在果蝇的上皮干细胞内起恰恰相反的作用。失去这些基因功能的干细胞无法进行分化，但不断进行细胞分裂，从而导致肿瘤的发生。另外，突变的干细胞从基底膜一侧逐渐突出并脱离出上皮层，在异位不断增长，形成团状肿瘤组织。进一步的机制研究发现干细胞从基底膜一侧的突出是由非经典的 Wnt 通路介导的，而肿瘤的形成主要是由于经典 Wnt 通路的持续激活导致。

这项研究揭示了多梳基因调控干细胞的一个新的模式，这对理解干细胞生物学的表观遗传机制有重要意义。研究也揭示了肿瘤细胞发生转移的一个新的模式和机制，这对理解肿瘤的发生和转移机制有重要的提示作用，并为进一步研究经典和非经典的 Wnt 信号通路对肿瘤形成的作用提供了基础。■

“2010 帅府园论坛”

雷帕霉素靶蛋白 (mTOR): 基础、临床与产业发展暨首届全国 LAM 大会 将于 11 月在北京举行

由中国医学科学院北京协和医院和中国医学科学院基础医学研究所主办,《科学时报》社、《Frontiers of Medicine in China》杂志社和北京协和医学基金会 LAM/TSC 罕见病专项基金协办的雷帕霉素靶蛋白 (mTOR): 基础、临床与产业发展暨首届全国 LAM 大会, 将于 2010 年 11 月 27 日至 11 月 28 日在北京举办。钟南山院士和北京协和医院赵玉沛院长为大会主席。

本次会议是国内首个以 mTOR 为主题的高端学术研讨会, 为 mTOR 信号通路科研和临床人员提供一个交流平台, 以促进国内 mTOR 研究和应用发展。会议将邀请钟南山院士介绍 mTOR 研究带来的临床与产业机会, 邀请国际著名 LAM 专家 Francis McCormack 介绍 LAM 研究的最新进展。

淋巴管肌瘤病 (LAM) 和结节性硬化 (TSC) 由于 TSC 基因突变导致 mTOR 活化, 从而导致多系统的病变。LAM 是一种以肺部弥漫性囊性病变为主的多系统疾病, 主要发生于育龄期女性, 患病率仅为百万分之一。TSC 是一种遗传性疾病, 多在儿童期起病, 以神经系统 (如: 癫痫、智力发育障碍)、皮肤异常和多部位良性肿瘤为特征。TSC 的成年女性患者中有 1/3 出现 LAM 的肺部表现。雷帕霉素由于特异性地阻断了 mTOR 靶点, 给过去缺乏有效治疗的 LAM 和 TSC 患者带来了新的希望。本次会议同时举行首次全国 LAM 研讨会议和全国 LAM 病友大会。邀请 LAM 患者和对 LAM 感兴趣的医生和专家一起讨论 LAM 的诊断和治疗。

会议主办方诚挚邀请广大 LAM/TSC 病友, 对 LAM/TSC 感兴趣的医生, 对 mTOR 信号通路感兴趣的医生和研究人员以及雷帕霉素相关企业在今年 11 月相聚北京。如需了解更多会议信息, 请联系 sunweipumc@gmail.com 或 kaifeng.lam@gmail.com 获取详情。■

多发性硬化症和视神经脊髓炎患者问卷调查启动

为了更好地了解多发性硬化及视神经脊髓炎在国内流行情况, 使公众了解多发性硬化与视神经脊髓炎, 让社会更多地关注这一群体, 中国多发性硬化协会筹备小组于 2010 年 3 月发起了“多发性硬化与视神经脊髓炎问卷调查”活动。

多发性硬化和视神经脊髓炎患者可以登录中国多发性硬化协会筹备小组博客 <http://blog.sina.com.cn/mschina> 了解本次调查活动详情, 诚邀广大病友参与本次调查。

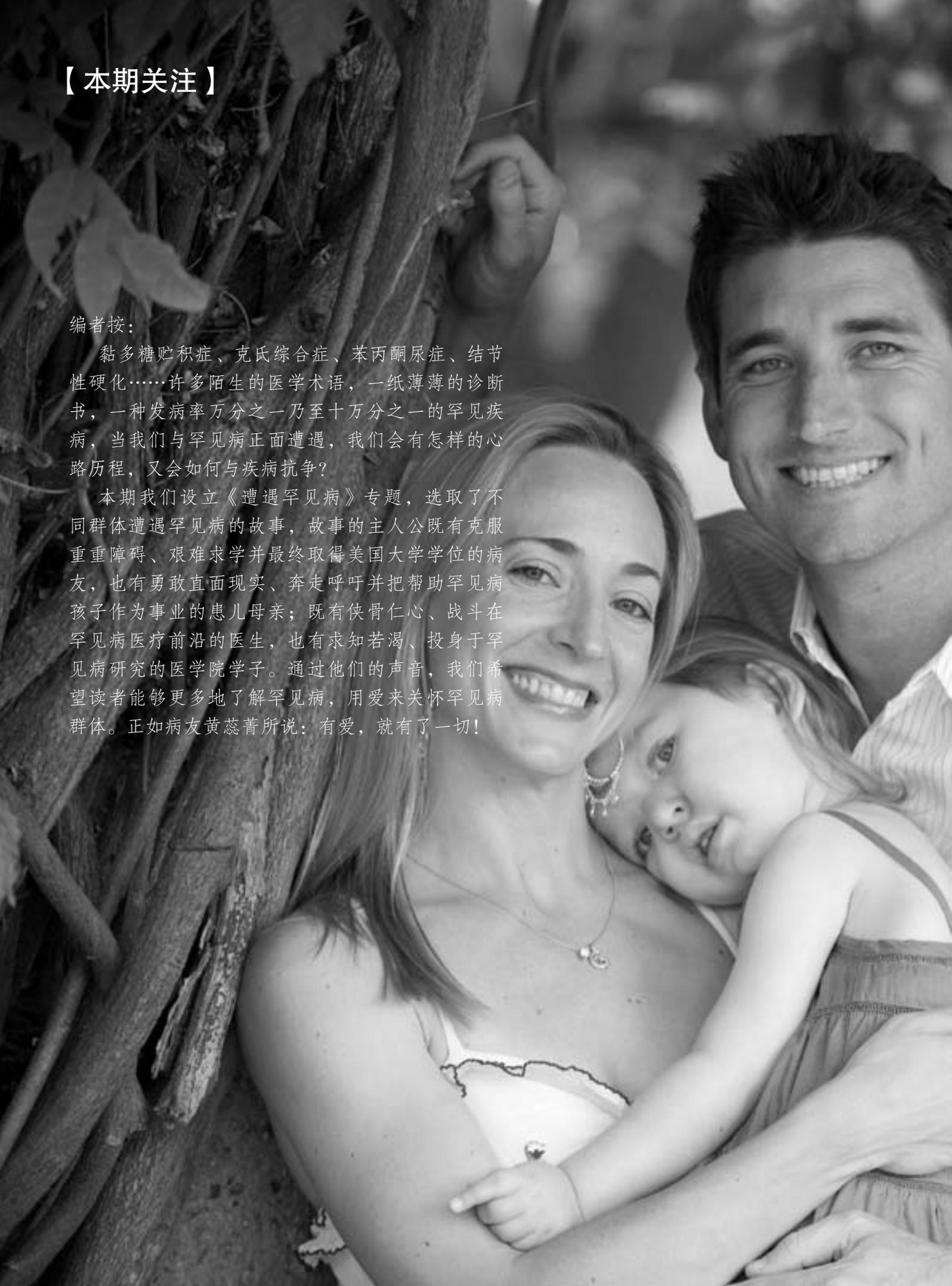
中国多发性硬化协会筹备小组邮箱: ms.mschina@gmail.com。■

【本期关注】

编者按：

黏多糖贮积症、克氏综合症、苯丙酮尿症、结节性硬化……许多陌生的医学术语，一纸薄薄的诊断书，一种发病率万分之一乃至十万分之一的罕见疾病，当我们与罕见病正面遭遇，我们会有怎样的心路历程，又会如何与疾病抗争？

本期我们设立《遭遇罕见病》专题，选取了不同群体遭遇罕见病的故事，故事的主人公既有克服重重障碍、艰难求学并最终取得美国大学学位的病友，也有勇敢直面现实、奔走呼吁并把帮助罕见病孩子作为事业的患儿母亲；既有侠骨仁心、战斗在罕见病医疗前沿的医生，也有求知若渴、投身于罕见病研究的医学院学子。通过他们的声音，我们希望读者能够更多地了解罕见病，用爱来关怀罕见病群体。正如病友黄蕊菁所说：有爱，就有了一切！



有爱，就有一切

黄蕊菁（香港黏多糖贮积症病友）/文

我想要的美好，明知永远到不了，给你一个微笑，但愿你明了。

这是《星星的泪光》中的首段，简单的歌词道出了我的心声。

我希望能籍着我这个小故事鼓励更多遭遇罕见病的人，也让更多的人明白我们这些罕见病患者的心路历程。

进入网络时代的人们“足不出户知天下”。然而我出生的年代，电脑和网络远没有像今天这样普及。当父母知道我是黏多糖症第四型的时候，以为那是一种骨病，只会造成行动上的不便，但万万没想到这是一种发病率极低且非常严重的罕见病，无药可治，预后极差，它会让所有患病的孩子像腐烂的苹果一样，从内里慢慢坏掉，直到生命的结束。

那时我住香港，三岁多时，我就出现了膝外弯，双腿无力的情况。爸妈无论有多忙都坚持每星期带着我去爬山，骑自行车和游泳。但这些都无法改善膝外弯的情况。

四岁时我被确诊为黏多糖症四型。当时医生说这个病没药可治，十多岁要以轮椅代步，只能活到二十岁。得知是什么病时，我的家人对我没有隐瞒，因为身形矮小，走路怪异，我走在街上，甚至在学校里都常常被人取笑。妈妈跟我说：“别人笑，是因为别人不懂，那么要跟他们解释，若他们还笑，那是他们没礼貌不会尊重别人，那么你又何必必要跟那些没礼貌的人计较呢？那岂不是气坏自己吗？”妈妈的话极大地鼓励了我，慢慢地我学会如何以平常心对待这些取笑我的人。

五岁多，我做了人生中第一次手术。那时候还小，不知道痛的滋味，只记得术后双腿裹了石膏，只有脚趾露出来，刚好碰上过年，我的石膏变了众人争相签名的“签名腿”。很可惜，那个石膏没有留下来。因为还在成长的关系，手术后腿部病情的改善也只维持了两年多。

十一岁时，医生发现我胯骨出现脱位，要马上动手术，否则就会瘫痪不能走路。爸妈只想了一个月，便让我再次动腿部的手术。这次手术是在夏天进行的，术后因为天气热的关系，石膏令伤口发炎，但幸好发炎不算严重，护士姐姐天天帮我清洗，在她的细心照料下，我的伤口渐渐愈合，但这次的手术让我休学六个月。

念高中时，我的听力开始下降，医生说并不严重，带或不带助听器都可以。但因为听力下降造成我的英语咬字不正，一直令我十分苦恼。高中毕业我以优异的成绩获得了《纽约时报》颁发的奖学金，与此同时我得到了一份令人兴奋的礼物——一对助听器。据说这个赞助商了解我的难处后，明白听力下降阻碍了我的学习，特别送我一一对助听器。这一年可谓喜事不断，之后我又获得了美国圣伊利沙伯大学的 Genevieve Walsh 奖学金，这是全额奖学金，包括大学四年的学费和住宿费。

在大学二年级时，我的颈椎退化引起不稳，医生说若不动颈椎的手术，如碰到或跌伤颈处就有可能引起瘫痪或死亡，所以我在零四年的三月动了颈椎手术，术后要戴上一个叫 Halo 的固定架子，架子的头上钉了八颗螺丝，螺丝以杆子撑着再连到背心里将颈椎固定起来。背心是硬的，内里是厚厚的羊毛衣，这个可是带了整整五个月呢，因此到了炎夏，家里的空调是二十四小时长开的。不然，我就热得无法忍受。

想不到的是动完这次手术后，还有另一个手术在等着我。

颈椎手术让我休学了整整一年，在 Halo 的架子拆除后的三个月，我也回到学校上课去了，那时候胯关节已常常隐隐作痛，我的医生只说如受不了，就是做手术的时候。颈椎手术已令我休学一年了，已经比其他同学晚了一年，那时候我便坚持完成学业再作打算。几经挣扎在零七年的五月终于完成学业，并在零八年的八月动了右髋关节替换手术。

有限的岁月里，我接二连三地做各类手术，只为了一个信念，我要坚强地活下去！今天的我已二十多岁了，尽管肝脾大，视听力差，身高只有一米多一点，骨骼变形，万幸的是我还能走路，还能听到这世上美好的声音，还能用手中的笔，描绘

出这世上美好的事物。我要感谢上天的眷恋，感谢所有曾经给予我帮助和付出的人们，感谢他（她）们的爱心，让这个世界如此美好而纯洁，我还要感激我的父母，没有因为我的病而放弃我，长久以来一直默默在背后作我的坚强后盾，让我学会感恩生命，感谢命运，懂得爱与美好！我会永远记得在我五岁和十一岁动了膝外弯的矫正手术后，除了打石膏的日子，他们从不让我坐轮椅，爸爸说如果他让我坐轮椅，那么我以后也不会走路了。作为一名黏多糖患者能活到现在，还能自理和四处走动，我已很满足，也因为这样，近一年来，我不怕辛苦地出席世界各地的黏多糖症会议，希望认识更多的朋友，同时鼓励其他的病友，让更多的人知道黏多糖症。

最后，我要对所有的罕见病友们说，希望你们像我一样，坚强、勇敢、自信、快乐地度过每一天，迎接命运的挑战！因为我们心中有爱，有爱，就有了一切！☺

为婧祈福

婧妈妈（结节性硬化症患者家长）/文

一晃眼，距离婧被确诊为结节性硬化症（TSC），已经过去整整两年了。过去两年，在陪伴婧成长的岁月里，有很多无奈，但作为父母，我们也经历了刻骨铭心的心灵成长。

一直以为，只要肯努力，肯用心，我的人生列车就一定能驶向幸福终点站——考上名牌大学、找到感兴趣的工作、与相爱的人结婚生小孩……主流价值观告诉我，世上无难事。没想到的是，一场悄无声息的恐怖突袭就这样摧毁了我人生中曾经理想、美好的一切。

2008年8月16日，一个普通的周末，我和老公、还有快满一岁的女儿婧婧围坐在电视机前，一家人沉浸在奥运的喜悦中。中国射击队又赢得了一块金牌，婧与我们一同为胜利鼓掌、呐喊。就在这时，一个永远铭刻在我脑海的瞬间出现了。只见婧一直雀跃的身子突然往下倒，我飞奔过去抱住，才发现她原本机灵的眼睛已经失去了神采，怎么叫唤都没有反应。将近10秒后，小家伙似乎回过神来了，但手脚软软的，倒头就晕睡过去了。那一刻，我和老公都被吓呆住了，脑子一片空白，健康、活泼、可爱的女儿到底怎么了。

我们二话不说带着婧赶到医院，医生立刻建议住院观察，并在意见栏里写上了“疑似癫痫”。当时，我的眼泪不住地往外涌，在我看来，这样的结论已经太让人难以接受了。事实上，真正的噩梦还在后面。

我在完全没有准备的情况下，和婧住进了医院。住院当天，发作就开始频繁了，一天3次，一天4次。不过最让人难受的还是，医生对诊断不明确，也没把握，而且提示的方向越来越让人心里不安。我从住进医院起就一连请了两个星期假，寸步不离地陪着婧，老公每天回家都会上网查找一堆信息，然后带过来给我看。一开始，医生提到癫痫两个字就已经让我们觉得难以接受，我甚至很天真地问老公，那以后婧岂不是不能游泳了？她那么喜欢运动……

然而，接下来真正让人难以接受的还不只这些。我还很清楚地记得，婧照MR那天，我紧张地站在机器旁看着她，她因为打了镇静安眠而睡得很熟，我的心却几乎提到了嗓门。中途，检查医生突然跑进来问，小孩有被蚊子叮过吗？我一开始条件反射地说“没有”，后来想了想才说，不可能没有啊！怎么，有问题吗？医生轻描淡写地说了句，可能是脑炎。你知道吗，当时，我连忙跑出门和在门外等候的老公说，脑炎只要对症治疗，应该不会有大问题吧。



在我当时看来，任何病都不要紧，我们就用最好的方案治，只要不为以后留下遗憾。MR 结果出来，上面提示了两项：结合腹泻病史，考虑病毒性脑炎；疑似结节性硬化。我们当时还丝毫不知道第二行的“结节性硬化”恶魔到底是什么，问医生，医生只说先不管。我们还以为先不管，就是不用管，没想到，当时医生的潜台词其实是“想管也管不了”。在第一家医院用了 10 天的抗病毒治疗，婧也第一次接受了如此密集的静脉注射，因为她好动，所以每一次的留注针头都留不了过夜。于是，小脚打肿了打手，小手也打肿了只好打头。头发被剃掉一大块，每次按着女儿挣扎的身体，我的眼泪就哗哗地流。不过婧很懂事，即便是护士打针打疼了她，打完了她还是会很有礼貌地向人再见，笑笑！

或许，婧的乖巧贴心是我当时最大的动力。在医院的那段时间，虽然辛苦但也苦中有乐，因为婧一见人就又鼓掌又握手，而且还很会跟着音乐闻歌起舞，所以很多医生、护士都很喜欢逗她玩。但是，尽管抗病毒疗程已经结束，婧的发作还是没有得到控制，医生也终于与我们讨论另外一种可能——结节性硬化。一开始，我一直不肯接受，总是找这样那样的理由来反驳看了很多资料的老公，婧身上的白斑很小啊，而且也不是什么柳叶型，更何况，婧现在这么聪明……后来，老公一个朋友帮忙，找到了中山三院神经内科一位很权威的胡学强教授，我们为了能求个明白，决定转院再做鉴定。结果，复查 MR，查 CT，甚至还请了广东省神经学会的专家会诊，结果都是指向同一个。

会诊完的那天晚上，婧很早就睡了，我和老公在病房聊了很多。那天，是我前前后后哭得最厉害的一次，我说：“这是我最后一次哭了，我什么都不怕，只怕婧受苦！”老公反而很平静，或许是因为他已经在网上联系了很多病友，比我更早认识和了解了这个病，他说：“我们要做面对最坏结果的心理准备，但是要用最积极和最好的心态去面对。”说实在的，以前，老公在我心里，就只是一个会体谅人，很乐天派的人，但我从来不会觉得他有多坚强。但那一刻，我真的觉得他是我能依靠的人，虽然我经常会说他不能吃苦，虽然我现在有时候也还是会埋怨他照顾女儿不够细致，不过，在这样一个关头，他能这样想，我觉得，已经足够了。

不过，接下来让我和他的父母分别了解这个事实，才是最残酷的。我们都不想直接说，老公打印了一叠资料，外公、外婆、爷爷都分别看了，只有文化不高的奶奶是我们简化了病情告诉她的。所以有时候，我会羡慕奶奶，她一直在心里很坚持自己的信念，孙女这么活泼可爱，怎么可能生大病！我也宁愿相信她的坚信。

这两年来，婧的发育情况一直良好，小丫头现在三岁，在爷爷耐心的调教下，会背唐诗、也认识不少字，拥有典型狮子座宝宝的外向活泼个性。亲朋好友聚会，总是要争着唱歌表演她的小才干。但让我们担心的是，她在服用了两年抗癫痫药物后，病情一直不稳定，刚开始曾经控制住半年，但最近又恢复到几天发作一次的频率。我们目前在研究生酮饮食治疗，但愿能靠这种方法控制住病情。

而且，我也明白，仅仅控制住癫痫，其实只是对抗结节性硬化症 (TSC) 的短期目标，并不是可以彻底解除这个疾病困扰的根本方法。所以，在 2009 年，我在不少热心病友家长的支持下，发起了中国结节性硬化症互助联盟，希望通过搭建一个平台，让新病友得到帮助，同时也让更多的支持和资源关注到这个罕见病群体。

我知道，一切都不像从前那样了。从此，婧和我们都将背着一个大行囊走上一段不确定的人生新旅程，悲观的人理解成包袱，乐观的人也可以理解成命运给我们的考验。对于遭遇结节性硬化症 (TSC) 的我们来说，需要学会的，是如何在应对眼前危机的同时，为自己抓住明天的希望。我在默默祈祷，愿上天保佑婧，也庇佑所有受这个病折磨的孩子们！



生命不息，战斗不止

吴艳（北京阜外医院心内科医生）/文

记得八月份的一天，我和往常一样，在急诊室接诊，突然接到荆志成老师的电话，说他已经从法国回来了，准备九月份开始在北京阜外医院 22 病区专门收治肺动脉高压的病人，问我能否来病房工作。我答应了。因为他不仅是我的老师，更是我的朋友。

我尚且认为自己一直都是一个热忱、勤奋、关爱患者的好医生，但对于一个长期在心血管病专科医院工作，隔三差五就要面临抢救工作的医者而言，瞬间的生离死别、阴阳两隔似乎都已司空见惯，原本柔软的心也变得僵硬和麻木。然而在我们这个新成立的肺动脉高压病房里，却不停的上演着一幕幕感人至深的人间真情。我在为他们治病的同时，他们也成为我最好的老师，无声地用行动阐释着“生命不息，战斗不止”的真谛。

住在 22 病区里的病人，有不少是论坛里的朋友（指中国肺高压和肺栓塞先锋论坛，编者注）。他们有的已经和肺动脉高压疾病抗战了很多年，承受着身体上的巨大痛苦和精神上的巨大压力。尽管这样，他们却没有表现出丝毫的气馁和悲观，积极配合完成右心导管检查和急性药物试验，参与制定合适的治疗方案，乐观向上地面对未来。一想到这里，我就不禁对他们肃然起敬。病友们之间更是感情深厚，他们之前在论坛上就相互认识，现在见了面，就觉得格外亲切。大家或者聚在病房里，或者坐在长凳上，聊天、谈病情、交流经验。你叫我一声姐，我喊你一声哥，相同的疾病把原本天涯海角的人们联系在了一起。在这个大家庭里，我们也和病人成为了朋友，为发现急性药物试验阳性的病人欣喜若狂，为制定一个合适的治疗方案反复推敲，为可能还存在手术机会的患者寻求高质量的会诊。

小贝，一个 9 岁的孩子，是我在这个病房负责的第一个肺高压病人。他有着和年龄不太相称的懂事，即使在右心导管检查中都很勇敢，表现得像个男子汉。他说长大后要成为一名医生，去帮助那些需要帮助的人。小贝，你比阿姨强，阿姨前两天抽血还偷偷哭了鼻子呢。

燕窝的女儿飘零燕和我年龄相仿。尽管病痛缠身，她仍然坚持在日本以优异的成绩读完大学。尽管病情很重，但每次我去查房，却都会看到她的笑容，在她身上，我看到了什么叫“生命的强者”。

我还记得“笑看人生”出院前，给他复查 6 分钟步行距离的场景。不知为什么，总觉得“笑看人生”的人缘特好，他走 6 分钟的时候，有不少病友们坐在凳子上观看，还不时有人起哄，有人喊加油。那个场景，根本不像在为病人进行病情评估，而更像一个运动员竞技在运动场上，拉拉队员们为他呐喊助威。

还有这些病人的家属们：小贝的父母、小旋子的爸爸、文慧的妈妈、王宇的女儿、“笑看人生”的父亲、江萍的丈夫、丫丫的妈妈（没有见到过她，只是从网上看到过她的博客）等等，他们恨不得代替亲人受苦，和亲人共同进退，他们或许没有身居要职，或许并不博学多才，但他们却都是很伟大的人。

从我刚开始在阜外医院工作时，就认识了荆志成老师，他不仅教给我如何做学问，更教会我如何做一名医生。你或许可以在心血管界找到比他更知名的专家、学者，但却很难找到像他那样关心病人疾苦，热忱而坚定的医生。他放弃法国舒适的生活，回国来像一个斗士一样四处奔波，从翻译出版《肺动脉高压康复指南》，到在桂林召开“第一届肺动脉高压联谊会”，到建立新的肺动脉高压病房，他所做的一切只为推动我国肺动脉高压领域的进展，让肺动脉高压这一疾病得到应有的重视。尽管他有时一天都没有时间吃饭，有时两天只能睡上几个小时，但每一个病人或者家属给他发的邮件他都能认真回复。我常说他：你现在真是铁人三项啊。他说：我们和病人一样，都走在长征的路上，我们要和病人们一起努力，共同攻克肺动脉高压。这才是一颗真正的医者之心、仁者之心，荆教授也正是一个“战斗不止”的勇士。

肺动脉高压和其他的心脏疾病不同，它所累及的人群主要是年轻人：有年幼的孩子，有花季少女，有成绩优异的在读大学生，有初为人妻、人母的姐妹，也有家庭支柱的男子汉。他们的生活原本应该属于校园，属于运动场，属于高山和大海，属于广袤的大自然。他们正处在生命中最绚烂的季节或者尚未到达感受生命的年纪。他们之中或许有年轻的父母，或许有相爱的恋人，或许有待抚养长大的孩子，或许有待赡养的年迈双亲。但肺动脉高压却让人变得有心无力。正因为这样，我把“生命不息，战斗不止”这句话送给我自己和论坛上所有医生们以及所有看到这篇文章的肺动脉高压病人。我们承认肺动脉高压是一种难治性疾病，目前上市的特效药价格也都很昂贵。但在医学高度发达的今天，新的技术，新的药物以及适合我们平民老百姓服用的药物会逐渐问世，所有的肺动脉高压的病人们（无论急性药物试验敏感与否）要并肩战斗，坚持自己的信念，珍爱自己的生命。终究有一天，我们会完成自己的长征，取得最终的胜利。（本文原载于“中国肺高压和肺栓塞先锋论坛”）

一个PKU母亲的心路历程

赵宁（苯丙酮尿症患者家长）/文

2006年，在全家人苦苦期盼多年之后，我的福娃宝宝终于来到人间。宝宝的到来给全家族带来了无限的快乐。然而，就在宝宝刚刚过完满月的第二天，早上8:45分的一个电话，给我们这个原本温馨的家带来一个噩耗：我的宝宝是PKU患儿。自己虽然略读过几年书，但从未听说过PKU，更想不到PKU不治疗的后果会如此严重——不治疗会导致宝宝变傻、变瘫、无知觉直至死亡。

听到这个消息，全家人都不敢相信，不愿相信。看着宝宝天真的脸庞，甜美的笑容，我在心里一次又一次地问自己，宝宝怎么可能得这样的病？这是真的吗？现实是无情的。在那些日子里，我完全崩溃了，终日不思饮食，以泪洗面，对自己与宝宝的前途感到从未有过的绝望，甚至常常想与宝宝一起结束生命。

不久，我联系上了PKU互助网站——中国苯丙酮尿症关爱网。通过关爱网，我得到了无数未曾谋面的亲友们的鼓励和帮助，我渐渐从绝望中走出来，并树立了带好宝宝的信心。虽然自己内心仍不愿相信这个事实，但我敢于面对现实，敢于接受现实，并决定全心全意地把自己的精力放在照顾宝宝身上，使宝宝能与其他孩子一样健康成长。

刚开始治疗的时候，那是个初冬。我们需要每周不畏严寒带宝宝去医院检测血值（苯丙氨酸在血液中的浓度）。记得第一次测血值时，医生说需要抽取静脉血。看到医生们在宝宝头上采血的时候，我几乎晕倒了。天啊！两位医生为了保证抽血质量以及宝宝不被扎到，她们死死地按住宝宝的头和身体。医生的手几乎包住了宝宝的整个头部。而宝宝此时却只能无助地挣扎，无辜地痛哭。宝宝的哭声丝毫不能让医生有半点松动。我知道医生这么做是对的。但我的宝宝从来到人间，还未如此哭过。此时，宝宝在哭，我也在哭。而我的心还在滴着血。当我和爱人抱着哭泣的宝宝从医院出来时，看见宝宝的姥姥正躲在墙角哭泣。姥姥心疼还来不及呢，怎能看到宝宝受罪？

回家的路上，抱着已经哭熟睡着的宝宝我们谁也没有说话。看着宝宝冻红的小脸和额头上抽血的痕迹，我的眼泪不禁又淌下来。宝宝如此受罪，到何时才算一站呀。

此后，我每周都带宝宝去测血值。虽说是取指血，但看到针扎在幼嫩的指尖时，宝宝全身一颤，紧接着就会大哭，我的心里又是一阵阵酸楚。为了改变这种状况，我决定用采血笔给宝宝采血。向来晕针的我，为了宝宝少受罪，先拿自己来练手。一次又一次地在自己指尖上试验，最终我找到了效果最好的采血笔和采血步骤。虽然自己指尖上伤痕累累，但我认为这么做是值得的。



宝宝因为需要饮食控制，只能吃特殊食物（经过特殊处理使食物中的苯丙氨酸含量为零或很少）。我曾尝过特奶，味道像生土豆一样涩，与普通奶粉的香甜无法相比。但宝宝在拒绝了几天后，就不得不习惯了。每当看着宝宝大口大口地喝着特奶，我心里真不是滋味。只有想到只要吃特奶宝宝就不会有问题，心里才会好受些。特奶价格很高，如果全是自费的话，家庭需要承担高额的费用。好在目前北京的救助政策是免费为患儿供应特奶到6岁，可以适当减轻我们的负担。可是一想到宝宝6岁以后的生活，心又一下子揪起来。目前基本上全国社保、医保、商业保险都不为PKU儿童提供保障。而PKU患者需要终身进行治疗，治疗费还很高，不是一般家庭能承受的。当想到有些孩子因为家里无法承担高额费用而被迫放弃治疗，慢慢变傻、变瘫、无知觉直至死亡，我的心里久久不能平静。不知道北京什么时候也能像海南省那样将PKU纳入医保范畴。如果全国各地都能将PKU纳入社保、医保和商业保险的话，像宝宝一样的PKU儿童的一生将会有保障了，社会也就少了许多因弃治而变傻的PKU儿童，变得更加和谐。

当宝宝第一次口齿不清地喊出“妈妈”的时候，我流泪了。这是幸福的眼泪，因为宝宝正和其他孩子一样健康成长，这是给父母最好的回报。因为控制了饮食，宝宝能够像其他孩子一样努力成长，努力给父母一个又一个惊喜。他张开小手蹒跚学步的样子似乎在向世人宣告：PKU可以治疗！PKU儿童可以像宝宝一样在父母加倍的呵护下健康成长！

在与亲友们的交流过程中，我结识了一位令我十分尊敬的远在新疆的老人——孟老。他不仅为了自己身患PKU的孙女，更为了全国各地有着相同遭遇的家庭而殚精竭虑。

2007年8月，孟老来北京开会。与会期间，我有幸见到了他。为了全国PKU儿童能得到更好的特食，在会议之余，孟老不顾疲劳与北京生产特食的厂家进行协商，虽然没有实质性进展，但我们还是看到了些许希望。为了给PKU儿童补充微量元素，孟老还连夜到北京郊区的首都儿科研究所北京婴幼儿食品有限公司的生产基地与厂家联系相关事宜。厂家为了给全国PKU儿童献上一份爱心，特别为PKU儿童赶制了一批产品（市场上同类产品大多含对PKU儿童致命的阿斯巴甜），并承诺长期以最优惠价格提供。

由于孟老远在新疆，与厂家沟通不便，希望我能做这件事——为各地PKU儿童联系并提供钙、铁、锌产品。我从来没敢想过自己有能力为全国亲友做些什么。但正是许多像孟老一样的亲友帮助了我，使我鼓起勇气面对PKU。亲友们无私的帮助，给了我极大鼓舞。我决定尽我自己的绵薄之力，为PKU亲友做点事情。

不久，我申请并成为了PKU关爱网的一名义工。作为义工，我要无私地帮助各地亲友，尽自己的能力为亲友们排忧解难。在新疆PKU之家、河南PKU之家等PKU救助团体成立后，我与北京的倪蕊女士等几位亲友成立了北京PKU互助、自救的团体——北京PKU联盟（筹）。我们的宗旨是：北京PKU亲友团结在一起，彼此互相交流、互相沟通、互相帮助、互相救治，与专家们一起共同对抗PKU，为了PKU儿童得到最好的保障而努力。

我知道这绝不是简单的事，不是心血来潮就能做好的。从某种角度来说，这是一项事业，一项关乎自己宝宝，关乎全国PKU儿童美好未来的事业。这项事业虽然不会因为我的加入而有太大变化，但只要所有人都能为这项事业出把力，我坚信自己的宝宝和所有PKU儿童都会有一个美好、幸福、有保障的未来。

我决定用我的一生为这项事业而奋斗。让我们所有人都献出一份爱心，为了自己的宝宝，为了所有PKU儿童的未来，团结起来而努力吧！



我和罕见病有个约会

吴伦比（北京大学医学部学生）/文

很小的时候我就希望自己能成为一名医生，披上白褂，治病救人。孜孜不倦的努力终于有了回报，当我坐在北大医学部的教室里听着博学的教授们细致讲解人体解剖，看着课件上一页页明晰的发病机制时，幸福的感觉溢于言表。站在巨人的肩膀上，受益于前人留下的种种宝贵经验，有时似乎觉得只要把内科书细嚼慢咽吞进肚子里，牢记现有知识，便可以解决临床的诸多问题。而这个幼稚的想法在大二学习遗传课的时候被彻底颠覆了。

数字化的 Fabry 病

印象最深的是黄昱老师讲的一节代谢病。老师在黑板上写下了一个个熟悉的临床症状——蛋白尿、发热、胸痛、肢端感觉异常、腹泻、腹痛、肝功异常……“同学们，面对一个出现这些症状的患者，大家觉得他应该到哪科就诊呢？”同学们议论纷纷，有说去肾内科看看蛋白尿的，有说去心内科排除下心梗的，有说去内分泌科查查糖尿病的，还有的说去消化科鉴别下腹痛的，大家讨论得十分积极。“大家都想的很好，临床的基础知识也很不错”，老师微笑着说，“但是，我今天说的这个病人他患的是法布里病，即 Fabry 病，是一种 X 染色体隐性遗传的溶酶体蓄积病，它的各系统损害都和代谢障碍有关。事实上，

有许多的遗传代谢病，由于发病率较低，临床上少见，很难被诊断，治疗也相当受限……”就这样，一个个让人惊奇的疾病通过生动的幻灯和老师精彩的讲解映入了我的脑海：一吃蚕豆就溶血的孩子，身上有鼠尿味的苯丙酮尿症患者，还有容貌怪异的粘多糖病病人。这一切的一切与我之前所学习到的东西是那样的不同。于是乎，一个月后，怀着好奇的心情和强烈的兴趣，我成为了黄老师实验室的一分子，用课余时间协助老师对 Fabry 病进行研究筛查。由于我们用的是血片酶活性检测法，好长一段日子里，我对 Fabry 的印象就是一些数值，和它的交往也是在一部四四方方、棱角分明的荧光分析仪中进行的，酶活性数值显示降低的血样就是我们要筛查的对象。由于还没有见过真正的患者，病人的形象可以说是自己内心组合出来的，存放在大脑的一个虚拟概念。

第一次亲密接触

直到一个周二的下午，黄老师说一个可能是法布里病的小女孩将要把血样送到我们实验室筛查，当时我又紧张又激动，不知道自己通过荧光仪器打交道近一年的病人究竟会是什么样子。那天下午，李蕊（化名）和她的父母都到了。这几年来，他们从河南开始到全国各个医院寻医问药，做了很多的检查，尝试了很多药物，李蕊的病情却一直不见好转。小女孩 16 岁，扎着一个马尾，圆圆的脸蛋看起来和正常人没什么差别，但她一来就一屁股靠在了实验室的机器上，显得十分疲乏。据她说，她从 6 年前就开始就出现了四肢疼痛、无力的症状，并且不断加重，有时会不明原因的发热，四处求医都没有明确诊断。上星期在三院就诊，经过一系列检查之后，和实验室合作的袁医生怀疑是这个病才推荐她过来的。现在她已经没有去上学了，自己觉得很难过，希望可以尽快知道到底是什么原因，也不想父母再担心了。李蕊妈妈心疼地抚摸着孩子的脑袋，用不太标准的普通话说：“医生拜托你了，有时候我真希望病的是我啊……你看这孩子……”说着说着，哽咽了。看着她悲痛的样子，我的内心一阵酸楚，久久不能平静。在后来的谈话中我们了解到，李蕊的父亲在 40 岁时进行了肾移植，之前也有出现过类似的症状，但是并不严重。我们留下了李蕊及父母的血样和电话，送他们离开了。回到实验室，老师对我说，现在国家的医疗体系还不完善，尤其对于罕见病缺乏一定认识，所以很多患者临床难以找到病因，即便是明确诊断了，也缺乏有效药物。而我们所做的就是进一步了解这个疾病在中国的发病情况，让临床诊断能够重视。我们现在已经在和国外的专业药商联系，希望能够引起社会关注，尽力改善患者的现状，不过这是一个需要长时间为之努力的事情。

当酶学结果出来，显示父亲和女儿的酶活性都明显降低时，我的心情非常矛盾：终于从抽象的数字中走出来和 Fabry 病有了第一次亲密接触，却对这个社会弱势群体的茫茫未来感到爱莫能助。

隐蔽的“变色龙”

事实上，之前的许多文献报道均认为携带 Fabry 致病基因的女性症状会比较轻微，而我们真正遇到的小李蕊却有着比较典型的表现。其实，和 Fabry 一样，许多罕见病的发病及临床表现都是千变万化的，患者出现在不同的科室，疾病非常的隐蔽。

随后在医院的实习生活中，我也遭遇到了一些罕见病。记得在消化科轮转时，曾遇见的一个皮肤黝黑的小伙子，是因为全身乏力、脾大、肝功能异常收住院的。当时大家一直考虑是肝炎，但是病毒复查都是阴性，而检查白细胞和血小板都有些低。问病史的时候我觉得 20 岁的小男孩表情很呆板，说话也含糊糊的，没太在意。后来贾主任仔细询问和查体后，怀疑他患了肝豆状核变性。肝豆状核变性又叫 Wilson 病，它是一种遗传性铜代谢障碍所致的肝硬化和以基底节为主的脑部变性的罕见疾病，可以因为铜的沉积累及别的脏器。这样一来，这个病人脾大和神经系统改变的症状就可以解释了。其后眼科发现本病特征的蓝绿色 K-F 环，酶学也进一步确诊。我感到很是惊讶，罕见病又一次与我那么贴近，而我却差点眼睁睁看着它溜走。我很佩服贾主任的经验和临床思维，也很庆幸这是一种可有效治疗的疾病，随后的青霉胺治疗让患者逐渐好转。是的，许多罕见病就如隐蔽的“变色龙”，早期的发现需要一双智慧的眼睛。

遭遇罕见病，让我认识到自己知识的不足；遭遇罕见病，也让我学习了解到了更多。罕见病需要社会的重视，患者需要我们的关怀。如果说“变色龙”的发现依赖于医生渊博的知识和丰富的经验，那么罕见病患者现状的改善所需要的，则是你我最真挚的一颗心。☹

猫丸的XXY自述

猫丸（台湾克氏综合症病友）/文

晴天惊雷，被确诊克氏综合症

我是生长在台湾台北市的克氏综合症患者猫丸（1965年生，现年45岁），因为结婚了两年，老婆的肚子一直没动静，在35岁那年奉老妈的命令去医院检查，结果老婆正常，而我被检验出47XXY无精无法生育。

那时医院也没说什么，只知道无法生育，治疗方法等等一切都没说……

就这样过了一年，老婆就跟我离婚了（当然有很多原因啦，就不明说了）。

直到去年（44岁时），我感觉自己身体方面有点急速老化的状况发生，因为很无聊再加上现今网路实在很发达，就上网找47XXY的讯息，这才得知XXY还有很多后遗症：乳癌“中奖率”是常人的20倍~50倍、男性女乳症、骨质疏松症、免疫系统问题等等！

什么“雌雄同体”、“阴阳人”、“伪娘”的称号都加注在我们这群人的身上。还有人问：你们为什么不干脆去变性呀。这些我们都只能默默承受。

一波三折，辗转求医的艰难之路

因为在日商公司上班，日语水平还OK，于是我上网找到日本的一个克氏综合症自助团体“三毛の庭”。在日本漫画《上帝的恶作剧》中，主要角色都是根据这个自助团体里的真实案例来改编的，这部漫画提醒着所有人，世界上还有这样一些病患在为生存而奋战。

经日本自助团体的病友建议，我需要先去医院检查骨质密度及荷尔蒙值。只好跟公司请假至台北新光医院检查骨质密度及荷尔蒙值。

骨质密度已届60岁程度，医师嘱咐：注意不要跌倒。

又挂了内分泌科，告知医师我是47XXY患者，那医师竟说只不过多了个X而已，又没什么特别，骨质差就多喝牛奶就好了，多晒太阳，多运动就好了云云。真是够了！

过了一周后去取报告，还是挂内分泌科，这次医师居然改口说：谢谢你增长我的知识，因为47XXY人太少，只在书上看过，我学长建议该用xxx治疗……真是无言以对，我只好再次求助于日本自助团体。日本研究47XXY已届十几年了。病友建议用雌激素来治疗，因为雄激素治疗骨质疏松较没成效，而雌激素是治疗女性更年期骨质疏松最好的药物，补荷尔蒙的话就雌激素及雄激素两者择一。在内心挣扎了许久后，我最终选择了使用雌激素普力马

林来治疗骨质疏松及补荷尔蒙。使用雌激素普力马当然也会有其副作用，就是乳腺形成，原本就有的乳房就更挺些了，需要天天按摩胸部，这是比较麻烦的事。

由于新光的医师不愿意开雌激素这种药，我只好转院至台大医学中心就诊。台大基因医学部一开始建议我打辜固酮1/4量，我也就试试看咯。结果打针当天晚上身体发热，好像整天都在发春，脾气火爆，胸骨好像要裂开般的痛，接连着头痛好几天。因为只打1/4药量，药效很快消失，我只好又吃回普力马林。

一个月后医师只好开另一种雌激素伊使蒙180颗，每日1颗口服，3个月后再去会诊。等到我六月五日去会诊，医师又开了另一种药：昂斯妥凝胶，是外用的雄激素（辜固酮），跟我说可以治疗男性女乳症。这药超贵，1包（1日份）要价140台币，并且我看到药包上居然写着副作用是男性女乳症！不管补雄性或雌性激素，都会长乳房，应该说这药医师没用过也没看过，要拿我当试验品还要我自己出钱！

前路茫茫，在绝望中寻找希望

其实在台湾，克氏综合症算是医疗孤儿，不在罕见病范围内，但是罕见病的资料库里却有克氏综合症的案例，对此我咨询相关工作人员，他们却不回答！

后来我问主治医师，他的答复是发病率万分之一的疾病才算罕见病，克氏综合症的发病率是千分之一所以不算罕见病，只可申请重大伤病卡，因这病所产生的费用，住院半价优惠或负担少部分。

至于那个昂斯妥凝胶，到现在我还没用，因为还在考虑。

复诊是七月三十日，这几天一定要试用，挣扎中……

日本病友告诉我雌激素跟雄激素混用治疗可能对身体不太好。

在台湾我是唯一公开资料的克氏综合症患者（相片/部落格公开等等），藉由有限生命，帮助自己及病友，互相交流勉励。

希望这次的自述能对大家有所帮助。☹



PKU联盟



P K U 联 盟

PKU (苯丙酮尿症) 联盟由北京赵宁女士发起, 在几位 PKU 家长的响应下, 于 2008 年 10 月 1 日正式成立。联盟在建立初期只有几十位 PKU 家长参加, 随着联盟不断发展壮大, 成员已经达到千人, 遍布于全国各个省、自治区、直辖市 (除西藏自治区外)。联盟主要通过 PKU 联盟网站、论坛和 QQ 群为全国各地 PKU 患者家庭提供各种医疗和特殊食品信息。PKU 联盟通过这些网络平台, 不仅宣传了 PKU 知识, 增加了 PKU 特食制作的种类, 提高了家长对 PKU 的认识, 还扩大了联盟的社会影响力。PKU 联盟一方面积极帮助成员克服种种治疗过程中的困难; 一方面积极联系生产厂家, 为 PKU 家庭提供质优价廉的特殊食品; 另一方面积极与各媒体进行广泛接触, 宣传 PKU, 增加 PKU 的社会关注度。与此同时, PKU 联盟还积极与罕见病各民间团体进行联系并共同推动罕见病立法。

PKU 联盟力争团结一切可以团结的力量, 为全国 PKU 孩子、家长、家庭服务。联盟对成员加入的要求: 只要是 PKU, 只要是 PKU 家属, 只要是需要联盟帮助, 无论身在何地、无论是何种肤色, 就自动成为 PKU 联盟的成员。PKU 联盟也将尽自己的能力帮助那些需要帮助的 PKU 孩子和家长。

宗旨:

用我们的爱托起 PKU 孩子美好的明天!

部分已开展的工作:

为全国 PKU 家庭免费分发了 PKU 专用面粉 800 余袋, PKU 曲奇 600 余袋, 并在 2009 年中秋佳节到来之际, 为全国 200 多名 PKU 孩子提供了特食制作的月饼, 使不少从未品尝过月饼的孩子生平第一次享受到月饼的甜美。

在 PKU 联盟不断地努力下, 特食生产企业英国纽迪希亚公司、浙江诸暨申一食品科技有限公司长期给予联盟成员一定的优惠政策。北京首儿药厂为联盟成员特供专门用于 PKU 孩子的钙、铁、锌、维生素等营养保健品。

2009 年成功地在全国 6 个城市同步进行 PKU 的专题报道, 扩大了 PKU 在社会中的关注度, 提高了联盟在 PKU 家长心中的影响力。

2010 年上半年先后在北京晚报、北京电视台、北京青年报对 PKU 进行了相关报导。

已与美国、日本等国 PKU 组织取得联系, 彼此建立长期合作交流关系, 以便掌握更多国际 PKU 方面的最新动态。

加强与各罕见病民间组织的联系与合作, 作为联合协办机构积极参与《中国罕见病》期刊各项工作。☺

联系人: 赵宁 (PKU 联盟会长)

Email: pku_union@163.com

QQ 号码: 251521461

联系人: 黄晶 (PKU 联盟秘书长)

Email: hj20070319@126.com

QQ 号码: 358207496

PKU 联盟网址: <http://pkuunion.org>



2010 年世界血友病大会手记

王立新/文 来源：中国血友之家

7月5日出发

北京时间7月5日凌晨1:20，我们一行3人（黄子楷、张量智和王立新）从北京首都机场出发前往阿根廷，参加2010年世界血友病联盟（WFH）全球国家成员组织（NMO）培训。

经过30个小时的飞行（中途在德国法兰克福转机停留了5个小时），我们于当地时间7月5日晚上8点到达阿根廷首都布宜诺斯艾利斯。旅途劳累自不必说，能够平安到达大家还是觉得很高兴，一颗悬着的心也总算放下了。出关一切顺利，WFH的志愿者已经早在等候我们……

7月7日培训第一天

上午8:30培训准时开始，WFH举行了简短的开幕仪式，欢迎来自91个国家和地区的111位血友病组织代表。会议开始，WFH主席Mark介绍了WFH在过去几年中取得的成就以及未来的战略规划。WFH的执行主任Claudia介绍了WFH未来几年将实施的工作计划。医学副主席Alison介绍了世界各国科学家在血友病医学领域所开展的研究工作。WFH的几位官员并就讲话内容回答了现场代表的提问。

下午，会议的主题是网络沟通战略。WFH首先介绍目前在高科技不断发展的情况下，网络媒体在信息传播方面所发挥的巨大作用，并介绍几种网络交流工具，如Facebook等。美国、中国、澳大利亚的代表介绍本国血友病组织在利用网络技术来开始血友病关怀工作所取得的经验，受到与会者的欢迎。子楷的演讲尤其受到与会者关注，因为我们在网络上请医生回答问题和举办血友病知识讲座，普及血友病知识方面有一些独到之处。

7月8日 培训第二天

今天，我们分成4个小组，每个小组有不同的讨论话题，第一组由新兴组织构成，讨论话题是：组织活动，我们就分在这一组；第二组也是新兴组织，话题是：临床研究；第三组是西班牙语组，话题是：与当地组织合作；第四组是成熟组织，话题：解决冲突。台湾血友组织分在了这一组。

WFH副主席 Aris（马来西亚）主持了我们这个小组的讨论。他曾经作为讲师来过中国参加2006年中国血友之家在北京举办的能力建设培训。他的主持诙谐幽默，能充分调动大家的参与积极性，受到与会者欢迎。

下午，举行了第3次全体会议，议题是青年问题。WFH今年特别为血友病组织的青年领导人问题举办了为期半天的讨论，足以说明WFH对血友病青年领导人的重视。晚上以青年领导人身份来参会的各国代表又单独聚会，阐述各国对此问题的看法。张量智参加了本次讨论，了解了世界各国血友病组织在这方面的认识。

7月9日 培训第三天

上午WFH主席 Mark（美国）、副主席 Alison Street（澳大利亚）、副主席 Srivastava 教授（印度）出席了我们小组的讨论，并做了主题讲座。Srivastava 教授的演讲题目是《治疗出血性疾病的临床研究》，Mark 的讲话题目是《病人，医生和病人组织在临床研究中的作用》。

针对讲座内容，会议主持人邀请与会者提出问题，并请演讲者回答，这种活动充分体现了WFH对各国代表的尊重。而且，每次会议结束后都给大家发一张评估表，请大家填写。这已经成为WFH的一种惯例。互动性和参与性使讨论会的气氛非常融洽，民主气氛浓郁。

下午举办了第4次全体会议。WFH执委成员 Paula 开始介绍会员代表大会和选举程序。来自新西兰，法国和加拿大的3位执委候选人（Lay Member）做了精彩的演讲，并回答了代表提问。尖锐的问题和巧妙、幽默的回答不时激起热烈掌声和会意的笑声。

副主席 Gordon（曾经参加了2009年中国血友之家在深圳举办的会议）做了WFH章程的修改说明，执委 Rob Christie 和副主席 Alison Street 介绍了会员代表大会的规则和程序，特别强调了残疾可及性和利益冲突披露政策。这一政策体现了WFH对残疾人的充分尊重和公益组织在工作中追求公开、公正、公平的思想理念。

会议最后，WFH全体执委被请到前面接受大家的质询。各国代表纷纷提出了自己关注的问题，也表达了对WFH的感谢。全体代表最后起立鼓掌，向执委会成员表示敬意，向WFH工作人员和同声翻译员表示感谢，场面感人。

7月10日 大会开幕式

下午5:30分，我们集体驱车来到会展中心，参加2010年世界血友病大会的开幕仪式。WFH主席，阿根廷血友病协会主席和大会主席分别致辞，阿根廷舞蹈家表演了精彩绝伦的探戈舞。这是阿根廷的象征，体现了阿根廷民族热情奔放，勤劳智慧的性格。

和往届一样，世界各大血制品生产商为自己的展台做了精心的布置。WFH和一些国家的血友病组织也做了精彩的展示。整个会展大厅成为一个庞大的舞台，充分展示出各个企业，组织目前的科研水平，技术能力和工作状态。

来自世界4000余名医护人员、卫生官员、厂商和患者组织代表齐聚一堂，共同交流2年来全球在血友病领域所取得的进展，面临的挑战。这是一次难得的学习机会。在这里，我们可以看到世界上医学专家最领先的学术成果，我们也可以看到厂家最先进的科技产品，我们还可以看到世界各国血友病组织在血友病关怀方面取得的巨大成就。走进会场，你会有一种目不暇接的感觉。

7月11日 大会第一天

WFH主席 Mark 以《世界家庭：实现我们的目标》为题首先发言，加拿大专家 Andrea Doria 以《血友病的影像学》为题做了首场学术报告。

讲话中，Mark 再次强调：“WFH将超越血友病，为所有患遗传性出血障碍的人提供关怀。”这包括了血友病基因携带者，血管性血友病，遗传性血小板功能障碍等疾病。Mark 指出，在诊断和关怀方面，我们已经取得许多进步。但是，为了患有出凝血功能障碍的女性，特别是撒哈拉沙漠以南地区的血友病患者和家庭、儿童和青年，还有许多工作要做。WFH将为他们提供更多诊断、培训和能力建设。女性和非洲成为今年的主题。此外，WFH搜集到的数据表明，GAP（自2002年开始推行的国家联合进步计划）计划在推动世界各国血友病关怀事业发挥了巨大作用。在不依靠凝血因子的情况下，教育、社会心理支持、关怀和多学科培训都能够减少血友病患者的死亡率。



Mark 在讲话中表示，将采取步骤把青年人融入到 WFH 的工作中来，以确保青年一代愿意为血友病事业服务。

7 月 13 日 大会第三天

今天上午，我参加了 WFH 特别举行的中国会议。WFH 的官员和中国血友病治疗中心的医生都出席了本次会议。会议中，中方代表杨仁池主任主要介绍了中国目前在治疗和产品供应方面取得的改善状况，和即将举行的济南血友病会议的准备工作，我介绍了中国血友之家有关年会的进展情况。

会后，我们又与医生聚在一起，讨论了济南会议的具体内容。吴竟生主任特别嘱咐我们尽快拿出病人宣教材料的出版内容（诺和诺德 2 期支持项目），并

在济南会议上交稿，年底印刷。她希望我们根据中国的血友病国情编辑出比较有特色的病人宣教手册，力争做到图文并茂。

下午，我们参加了 WFH 举行的亚洲和西太平洋地区会议。WFH 主席 Mark 和执委 Paula 分别讲了《用数据建设我们的全球大家庭》和《其他罕见出血疾病》。

WFH 副主席 Alison 的讲课题目是《低剂量预防》。北京儿童医院的吴润晖主任参与了这个话题的讨论，介绍了中国在血友病儿童预防方面取得的一些经验。

WFH 委员 Nigel Key 主讲了《医生与患者的合作》。在讲话中，他特别以中国为例，阐述了医患合作在血友病关怀领域可以取得的成功。这体现了 WFH 对中国近年来的进步所给予的肯定。然而，我们清楚地认识到，我们在许多领域与世界发达国家，甚至是发展中国家还存在着许多差距。

会后，韩国病友提议和我们一起讨论两国血友病方面的经验。我们感到很高兴，不一会儿，台湾、泰国和日本的病友和参会代表也加盟进来，大家用英语进行交流，分享各自的经验，气氛非常融洽。其中比较突出的是韩国的血友病基金会。该基金会为韩国的血友病人做了许多工作，包括开办血友病诊所，为患者报销药费，举办各种宣教活动。最后，大家提议明年积极争取参加在中国举办的东亚血友病论坛。

世界血友一家亲。在这次会议上，我们切身体会到这一点。语言，文化，宗教都无法阻碍我们的交流与沟通。因为我们流着同样的血。

7 月 15 日 会员代表大会

今天是第 29 届世界血友病大会的最后一天。会议的主要审议通过了 WFH 的工作报告，医学报告，财务报告；接纳赞比亚等国的血友病协会为新国家成员组织；通过 WFH 关于《安全高效凝血因子的决议》；修改 WFH 章程；选举新的执委委员；法国和新西兰的代表当选新一届执委的 Lay Member；确定 2014 年世界血友病大会举办地为澳大利亚的墨尔本。

最后，主席 Mark 向退休的的执委委员，向参与整个会务工作的人员，向世界各国参会代表表示了衷心的感谢，掌声经久不息。

大会结束了，但我们全世界血友病人的友谊地久天长。大家依依惜别，眼里充满怀念和憧憬。☺

剪·爱 剪纸艺术迎春巡回首展

——关怀血友群体公益活动

主办单位：重庆市血友病康复协会 民盟重庆市委经济委员会
民盟重庆九龙坡区委 民盟重庆沙坪坝区委



2010年重庆剪·爱剪纸艺术迎春巡回展 ——关爱血友病群体公益活动

来源：重庆市血友病康复协会

为了让社会更多地了解和帮助血友病群体，在重庆民盟的大力支持下，由重庆市血友病康复协会、民盟重庆经济委员会、沙坪坝文化馆、南岸区文化馆、四川美术学院画廊等单位主办，重庆助残志愿者总队、春回大地志愿者协办的“2010年重庆剪·爱剪纸艺术迎春巡回展”于2010元宵节拉开序幕。剪·爱纸艺提供了大量精美的原创剪纸艺术作品参加巡回展览。

巡展活动从2月到5月分别在重庆主城区的杨家坪步行街、沙坪坝区文化馆、三峡博物馆、南岸区文化馆、四川美术学院画廊、观音桥步行街等地进行展出。特别是4月17日世界血友病日在重庆著名的三峡博物馆的展览，得到了重庆市委宣传部和重庆市民盟的大力支持。重庆市副市长甘宇平、重庆市政协副主席陈万志和重庆市委宣传部领导亲临现场致辞并对活动给予了高度评价。

巡展中观众对剪纸精品赞不绝口，剪·爱的《新嫁娘》、《烟雨三月舞春风》、《重庆明天更美好》、《伞韵》等用独创专利技术平面多层次立体表现手法创作的优秀作品把观众带到了剪纸艺术的最高境界，让观众耳目一新。

此次巡展活动不仅加深了社会对血友病、血友病患者和家庭的了解，更展现了血友病人自强不息、奋斗不止的精神，取得了良好的社会反响。■



PKU联盟与美国PKU亲友交流活动纪要

日前，PKU（苯丙酮尿症）联盟会长赵宁女士与美国的马里兰州 PKU 家长 Sam 先生进行了一次会谈。席间，双方就两国、两地 PKU 情况进行了深入交流，联盟对此次谈话进行了摘录。

来源：PKU联盟

赵宁：欢迎 Sam 先生回国度假，我们一直期望能和国外 PKU 家长进行深入交流。

Sam：谢谢！

赵宁：请您先介绍一下美国 PKU 的情况好吗？

Sam：好的。在美国，新生儿筛查是受法律保护的，绝大多数州有相关的立法。如果父母没有给刚出生的宝宝做新生儿筛查，一旦查出，是按犯罪论处的。因此，在美国，基本不存在漏筛和失查的情况。也没有人不去筛查，确诊的 PKU 孩子所需的治疗费用基本由各州的保险公司承担。

赵宁：您所指的治疗费用包括什么？

Sam：马里兰州是这样的，由政府提供特殊奶粉和蛋白粉到孩子 18 岁。每个 PKU 孩子凭保险卡到政府指定的保险公司领取奶粉、蛋白粉。18 岁以后转到个人所投保的保险公司进行报销。

赵宁：那 PKU 孩子所吃的特殊米、面、零食呢，政府给免费提供吗？

Sam：米、面、零食需要自己承担。其实，就是养一个正常孩子也要吃饭呀，这点开销大家都负担得起。在美国 PKU 孩子吃米很少，米多数都是从日本买的。相对而言吃面条的多，面条、通心粉有美国生产的也有意大利生产的。我认为意大利的面食非常好，种类也很丰富。

赵宁：那 PKU 特殊面粉你们从哪里购买呢？做出来的面包和普通面包一样吗？

Sam：面粉更是便宜，我们到超市买来淀粉为孩子做面包，做好后也可以切成面包片，跟普通面包是一样的。在美国有 PKU 孩子吃的低蛋白奶酪，把奶酪和生菜夹在面包中间，口味还是不错的。

赵宁：您认为对于 PKU 孩子而言什么才是最重要的？

Sam：营养是最重要的。对于 PKU 孩子的营养主要来源是奶粉、蛋白粉，米、面只是解决孩子饱的感觉，而奶粉、蛋白粉是孩子赖以生存的基础。对于 PKU 孩子来说如果不靠奶粉或蛋白粉

来摄取每天所需蛋白质，那将无法继续生存下去。

赵宁：能说说您孩子的情况吗？

Sam：我的孩子今年 19 岁了，刚刚上大学，学习成绩还算不错，这点让我们全家都很欣慰。她是女孩，经典型 PKU。在中国出生时没有筛查，等孩子 11 个月时发现与其他孩子不同，主要表现在语言发育和四肢发育。于是带孩子去了北京儿童医院，结果怀疑是 PKU，建议到中日友好医院复查。在中日友好医院确诊，治疗一段时间后，我们便决定全家移民美国。

赵宁：您的女儿 11 个月确诊是 PKU，经过 19 年严格的饮食控制，现在还能看出一点受损痕迹吗？

Sam：和正常人完全一样，如果你见到她根本看不出她是个 PKU 患者。这些年我们也感到很奇怪，是不是大脑受损细胞有修复的可能呀！

赵宁：当时治疗过程一定很艰辛吧。

Sam：是的。不过当时用的日本奶粉，现在看来确实不错。后来是美赞臣的特食奶粉。

赵宁：但是 2007 年 4 月中美贸易发生摩擦，使得美赞臣退出国内市场。这才从英国引进的纽迪西亚特食。

Sam：不过好像美赞臣从去年又回到中国市场了。

赵宁：在美国对 PKU 有什么救助政策吗？

Sam：在美国，PKU 孩子是享受特殊照顾的。而且由于医学的发达，对于多数美国人来说，PKU 并不是什么怪病，许多疾病比 PKU 要严重得多。

赵宁：是的。近几年 PKU 联盟与其他罕见病组织经常进行交流，确实相对于其它很多罕见病来说，PKU 是相对较轻的疾病。对于经典型来说，只要饮食控制得当，PKU 孩子会跟正常孩子一样健康，由于不乱吃东西，那些受污染的食品摄入就更少，这些孩子反而更健康，甚至有很多早慧。

赵宁：美国那边有什么新的动态吗？比如，我们听说 KUVAN 上市了。



Sam：是的。KUVAN 已经在美国上市，主要是由政府买单。

赵宁：听说，用于经典型的辅助酶已经在美国进行临床实验？

Sam：是的，但是在美国一个新药的上市需要严格的审查过程，据说已经进入三期实验阶段。

赵宁：各州对 PKU 的救助政策一样吗？

Sam：各州根据各自情况制定相关政策，没有统一的标准。

赵宁：各州 PKU 组织之间有联系吗？

Sam：很少的。

赵宁：美国有一个统一的 PKU 组织吗？

Sam：有的，刚刚建立不久。

赵宁：您当年决定全家移民是为了孩子吗？

Sam：很大原因是为了孩子。毕竟当时国内的治疗水平以及民众的认知，不利于孩子的成长和康复，加之当时正好有工作机会，就毅然决定全家移民美国。

赵宁：那孩子在国外习惯吗？会因为 PKU 受歧视吗？

Sam：慢慢就习惯了。没有因 PKU 受到歧视，反而因为是 PKU 得到大家更多的照顾。有时，孩子与同学出去吃饭，同学还会提醒她，这个不能吃的。

赵宁：那孩子现在对 PKU 也能坦然面对吗？

Sam：我们从小就告诉孩子实情，告诉她哪些东西能吃，哪些东西不能吃。我们认为没有必要对孩子隐瞒病情，毕竟孩子早晚会的知道，与其让孩子长大以后认为家长在骗她，不如实话实说。因为当孩子知道家长在骗她后，会产生逆反心理和报复心理，这样反而不利于孩子的终身治疗。

赵宁：我接触了上千名 PKU 孩子，多大年龄的都有，有的孩子长大后叛逆思想很强，甚至责备父母，“我什么都不能吃，是你们两个人造成的，你们欠我的，我要什么你们都必须给我买。”其实我一直都在担心中国 PKU 孩子的心理教育问题，请问您对此怎么看？

Sam：以诚相待，顺其自然，我们并没有对不起孩子，作为

父母不要为此自责而溺爱孩子，这样反而会毁掉孩子的一生，我们做父母的尽力足矣。

赵宁：我这两年每年都去南方看望那边的孩子，我认识的一位家长，因孩子受到歧视，已经为此搬了家。原因就是很多人不知道 PKU 是什么病，在一个小区里有些小朋友家长甚至把 PKU 当作传染病，不许自己的孩子和 PKU 孩子接触。您认为 PKU 孩子应当如何面对别人各种各样的看法呢？

Sam：我们改变不了所有人的看法，只能通过社会的进步和媒体的宣传让更多人认识 PKU，了解 PKU。与其在意别人怎么说，不如教育自己的孩子坚强起来，增强抗外界干扰的能力。

赵宁：道理说来简单，做起来难呀！您能再介绍一下美国 PKU 孩子是如何进行饮食控制的吗？

Sam：主要吃奶粉、蛋白粉，其它就是素食。

赵宁：不给孩子吃肉吗？

Sam：不给。一切高蛋白的食物都不能给孩子吃。

赵宁：包括鸡蛋也不吃吗？

Sam：是的，我的孩子 19 年来没有吃过一口鸡蛋。

赵宁：啊！这是为什么呢？

Sam：一旦孩子喜欢上，是控制不了自己嘴的。

赵宁：可国内的医生在孩子 4 个月开始加辅食的时候，就建议孩子每天摄入 1/4 蛋黄，孩子大一些可以给一些肥肉。

Sam：美国不这样，主要怕孩子喜欢上，就无法控制。因此鱼、蛋、肉、奶、干果、豆类是绝对不能吃的。孩子从小就不吃这些，也就会慢慢习惯这种饮食方式。

赵宁：什么都不给孩子吃，这些孩子不缺铁、钙、锌和维生素之类吗？

Sam：靠其他途径来补充，缺钙就补钙，缺维生素就补维生素，就这样的。

赵宁：国内很多妈妈已经学会精心计算孩子每天吃的食物，根据孩子的耐受量，适当摄入蛋、肉，血值也是非常稳定的。

Sam：如果计算好的话，当然可以。但我们不敢这么做，吃那点蛋、肉也解不了馋，还不如不给呢。

赵宁：那孩子的营养主要靠什么？

Sam：奶粉、蛋白粉呀。

赵宁：我知道，国外 PKU 孩子喝的奶粉定期要加一些营养物质进去，保证孩子在成长期间所需的各种营养物质。

Sam：是的。

赵宁：那您能介绍一下国外 PKU 组织的情况吗？我们看到美国好像各州都有 PKU 组织，它们是如何运作的？

Sam：我担任美国马里兰州 PKU 组织的秘书，主要负责联络工作。美国各州都有 PKU 组织。与你们一样，也都是 PKU 家长自发组建的。各州政府对本州 PKU 组织的帮助不一样。像马里兰州，每年由州政府出资 10000 美元给我们这个组织，用于州内 PKU 家长的联谊。我们每年两次组织孩子们聚会或夏令营，一般都是找一个很大的公园，我们请来餐馆厨师，专门为孩子们现场制作低蛋白菜肴。家长们也会带一些平日孩子爱吃的饭菜、糕点与大家分享。

赵宁：我看到各州 PKU 组织也都在募集资金？

Sam：是的。主要是为组织各种活动来募集资金。各州 PKU 组织的主席一般是全职负责组织的各项活动，其他人是兼职的。

赵宁：那你们也组织特食制作吗？

Sam：我们把特食制作发到网上。其实西餐的特食制作比较简单，试几次就会。有机会上我们网站看看，做做就会，没什么难的。

赵宁：美国 PKU 食品多吗？

Sam：多。主要是许多病都有相对应的特殊食品，而且受众群相对稳定。在美国，我们一般是通过网上订购 PKU 食品，厂家也会及时邮寄。

赵宁：在国外 PKU 家长会担心自己的住址被特食厂家知道吗？

Sam：不会。因为我们的选择相对多些，如果厂家产品不好，我们会选择别的品牌。此外 PKU 在国外不会受到歧视。对于厂家

而言，他们生产的低蛋白食品不仅仅供应 PKU 家庭，如果只是 PKU 家庭购买，厂家根本无法生存。

赵宁：我了解到美国有一家特食生产公司是 PKU 家长创办的。还打算与他们联系争取把他们的产品引进国内，不知您能否帮忙？

Sam：需要我帮忙的，我一定会尽力。你说的那家公司，我知道，因为家里有两个 PKU 孩子，父母为此创办了这家特食生产公司。他们的低蛋白食品不光针对 PKU 群体，就连正常孩子也爱吃他们公司生产的食品，价格也不算太贵。我还带来了一份他们公司生产的巧克力酥饼，售价是 8 美元，换算下来，50 元人民币左右。其实，这些食品只是丰富孩子的食谱。

赵宁：这些厂家产品质量有保证吗？

Sam：当然。在美国如果产品与标明的不符，是会受到法律制裁的，政府的罚款足以使企业破产。PKU 食品是必须标明苯丙氨酸含量的，这让我们给孩子吃的时候很放心。再比如你刚才提到的那个厂家，他们公司的产品也非常受欢迎，已经出口很多国家。公司经理介绍产品时说：“我家有两个 PKU 孩子，我自己的孩子都在吃公司生产的食品”，这句话比任何检测报告都让我们放心。

赵宁：PKU 联盟日益壮大，我想今后每年让中美两国 PKU 家长进行交流，比如中国亲友去美国，美国亲友来中国。还有，这些孩子逐渐长大，如果家长希望孩子到美国留学，能否给予我们帮助。

Sam：这个没问题，我们可以发邀请函，这样去美国是很方便的。美国的家长也愿意与国外家长进行交流。如果中国的孩子到马里兰州留学，我们给予全力帮助。

赵宁：我先替中国的孩子们谢谢您！我还想问一下，作为一个组织，我们一直为其合法性而忧虑，不知美国那边是什么情况？

Sam：在美国，对于组织的管控相对而言不是很严，只要不违法，就可以申请成立，都是民间组织，属于 NGO。

赵宁：很高兴与您见面，有机会希望与您更深入交流。再次感谢您！

Sam：不客气。☺





梦想照进现实

——LAM患者梦想日记

Daisy (淋巴管肌瘤病病友) / 文 来源: 中国LAM关爱协会

温州移动助力梦想活动的网络和短信投票活动刚刚落下帷幕, 我们(5号)以7278票的好成绩, 获得了网络投票和短信投票总票数的第二名, 连日来一直操劳的心稍稍有了安慰。本来想美美地睡一觉的, 但是, 兴奋的神经系统却迟迟地不愿关机, 不断地恢复着记忆, 使我又想起自参赛以来一幕幕或感人、或沮丧、或激动、或伤心的故事……

6月17日

今天是端午节后第一天上班, 下班回家的路上, 听到温州交通广播103.9介绍“移动梦想计划”活动, 我记住了活动的网址“人民网温州频道”, 回到家后立马打开电脑, 上网查看这项活动的相关信息。我被触动得再也坐不住了。因为自从蒙牛特仑苏2009年11月份帮助瓷娃娃在北京召开了全国病友大会后, 我们也一直梦想着我们LAM(淋巴管肌瘤病)姐妹们有一天也能在北京召开首届全国LAM病友大会, 让社会上更多的人能关注我们这些罕见病患者, 也让更多的罕见病患者能凝聚力量推动罕见病的医学研究和发展。

整个夜晚, 我翻来覆去的睡不好觉, 心里盘算着怎么来参加这次活动, 我要借助温州移动公司举办的这次活动的助力, 帮助全国的LAM姐妹实现大家的梦想。

6月18日

今天早上, 我5点多就醒来了。8点左右, 我拨通了晓莉的电话, 和她谈了温州移动这次活动的概况, 并把活动的网址

告诉她，让她进一步了解这次活动。下午晓莉打来电话说：她和琳琳大致说了我想参加这次活动的事，大家都表示会全力支持我参加这次的“移动梦想计划”活动，我们 LAM 平时的宣传工作开展得艰难而曲折，这个活动对我们罕见病患者来说是一次难得的宣传机会，更有可能实现我们所有 LAM 姐妹的梦想。

得到了晓莉和琳琳的支持我更加有信心了。于是，我立刻开始投入到“移动梦想计划”的报名准备工作。按照“移动梦想计划”的规则，参加活动的梦想人，需要填写“梦想计划实现主题”，编写“追逐梦想路上的故事”。

按照我平时的写作功底，这个报名资料的编写应该不是问题，但是我还是很惶恐，生怕因为我的疏忽而落选。因为白天工作比较忙，回到家后我赶写报名资料，并连夜发给了北京协和医院的徐凯峰教授和梁波助理、病友晓莉和琳琳，让他们帮助完善报名资料。

6月19日

今天早上，我打开邮箱后发现徐大夫、梁波、琳琳和晓莉都就我的报名资料给出了很好的建议。不难看出，他们以这么快的速度回复就是对我最大的支持。根据大家的意见和建议，我对报名资料进行了修改。大约 10 点左右，活动网站的“梦想展示”页面上，终于露出了我们 LAM 梦想计划的脸。这时候，我感受到了一股强大的力量在我的身后。是的，我不是一个人在参加这项活动了，而是一群人。从现在起，我代表所有关注罕见病的人和团体在参加这次的活动。中午，我在中国 LAM 关爱协会、LamChina、中国罕见病群发了帖子，让大家进一步了解这次的活动，希望获得更多病友的支持。

没想到这些日子以来一直沉寂的各个群竟然因我的倡议帖子激起了浪花，大家相互转告，浏览活动网站了解“移动梦想计划”，纷纷支持 LAM 的这次活动，我也因此得到了大家的称赞，心里美滋滋的。

晚上回到家，开始查看每一位选手的梦想主题和梦想故事，我为很多梦想人的故事而感动。特别是 6 号小姑娘，看到她戴着氧气躺在床上，我就想起 6 个月前，我奄奄一息、全身插满了管子躺在上海胸科医院的重症监护室里，一向坚强的我，连想咳嗽、打哈欠、吐痰、转动眼神这样最简单的生理行为都要靠护工帮助我完成。后来被确诊为患了罕见疾病 LAM 后，在亲友们无微不至的关爱，在医生们的鼓励下，我坚强地站了起来。因为我想我的生命可能不会很长，但我希望它有足够的宽度，在生命有限的时间里要做最有价值的事情，对我来说，就是努力改变罕见病弱势群体的现状，使大家病有所医，过有尊严的生活。于是我调整好心态，努力活出生命的精彩。

6月21日

上午我打开活动网站，又多了好几位报名的梦想人，今天是报名截止日，目前报名的数字还在不断增加。

10 点零 6 分，我接到了这次活动组委会成员朱小姐打来的电话，她询问了我参加这次活动的目的，了解了淋巴管肌瘤病和这个罕见病群体的一些状况，进一步明确了我们的梦想计划，并与我沟通能不能在今天晚上 6 点到 6 点半接受这次活动协办方——温州交通广播《吴铭走江湖》节目的电话采访，并强调这是最后一天对参赛选手的采访，机会难得。因为参赛的时候我是以 LAM 的名字参赛的，随着活动的进一步开展，本着公平公开的原则，主办方要求我要以真实身份和姓名参赛，否则将取消参赛资格。我实在是纠结啊！因为，我考虑到我的病情亲和单位的人都不知道，担心这样一来是否会影响我的正常生活和工作，于是我和朱小姐说：“接受今天的电话采访没问题，但不要说我的真实姓名，让我考虑考虑。”她后来答应我，可以以段小姐的名义接受这次电台的采访。我想在 122 位报名参赛的选手中，主办方选择了个别选手进行采访，目的也是宣传公益事业，宣传文明向上的风尚。这次选择了我们就等于我们的梦想计划是被组委会看好的，我隐隐感觉到我们这次参赛有成功的希望。我兴奋地将这个消息告诉了 LAM 关爱协会群里的姐妹，随即我们也看到群邮件里发出了这个好消息。

3 分钟的电话连线，我把我这次要帮助 LAM 姐妹去北京参加中国呼吸高端会议，同时举办首届全国 LAM 病友大会的目的说了下，并说明钟南山院士和美国的 LAM 专家听说我们这个会议都答应要来参加，这个病目前不被医生认识，无治疗手段，所以我们渴望能和钟院士进行沟通，还说了我们这个病的一些症状和病友目前的困难。此外我还提到：罕见病不是少数人的事，因为我们每个人都有缺失的基因，一旦配偶之间发生缺失基因碰撞的话罕见病就产生了，所以这是一个全社会需要共同关注的问题，我们的关爱协会大部分成员是患者，我们一直在为提高公众意识和推动罕见病的事业不懈努力着。

接受完电台的采访，我及时向 LAM 群的姐妹通报了情况，得到了大家的赞许。

6月22日

为了让组委会成员对我们的 LAM 群体有更进一步的了解，于是我决定给这次活动组委会写一封信，向他们介绍自己，介绍淋巴管肌瘤病，介绍中国 LAM 关爱协会以及协会创造出的无数个第一，介绍我们 LAM 姐妹们的困境和坚强，并表达我们想去北京召开首届全国 LAM 病友大会的强烈愿望。

说干就干，我很快就写完了信，因为不知道这封信寄给谁，担心组委会收不到，于是打电话给朱小姐，可是她说她在开会，

不方便接我的电话。快下午 5 点的时候，我怕快递公司的人下班了，于是就按活动公布的地址和朱小姐的电话发了出去。

还好，终于在下班前接到了朱小姐的回电，我告诉她我寄了一封信给组委会，希望她能帮我转交，她答应了。真的很开心。

6 月 24 日

今天，“移动梦想计划”前 20 位梦想人名单公布了，没有太多的悬念，我们进入了前 20 位，准备明天 20 选 8 的进程。

下午，我在群里贴了一张喜报：LAM 关爱协会参加的“移动梦想计划”已进入初选名单了。大家一起努力，加油争取最终胜利。25 日开始短信和网络投票，明天我会告诉大家短信发送方式和网络投票地址。

群里很多跟帖：“太棒了，让我们共同努力加油使梦想成真。”“恭喜恭喜，坚持到底！”“全力支持，加油！”“有付出就会有收获！”……

6 月 25 日

今天投票正式开始了，我给手机通讯录里的每个人发了一条短信，要大家帮助我投票。还打电话让老公发动亲友发短信投票。但是，群里的姐妹们只能在网上投票，每台电脑一天只能投一次票，这显然将影响我们的支持率。看着这样的状况，我真的很担心能不能进入 8 强名单。

另外，今天还在群邮件和邮箱里看到了徐大夫写的一篇号召大家支持我的文章，我看后感动得差点流泪。

老公和女儿也分头打电话、发短信给各自的同学和朋友，我负责给亲戚们打电话和发短信通知。晚上，老公连常去的棋牌室的牌友都发动了。女儿的同学原本不知道我生病的事，这下大家都知道了。其中一个同学看了我的参赛故事后打电话给我女儿说，她愿意做我们的志愿者，希望能帮助我们做一些力所能及的事，我听后很感动。随后的几天，这位小志愿者就从发动更多的人支持我们开始，为帮助我们 LAM 实现这次的梦想而努力。

有几个在学校工作的 LAM 姐妹，她们利用学校计算机房的电脑投票，更多的是发动自己的亲友参与进来。

QQ 上开始闪现很多亲友的支持信息，不断有慰问鼓励的电话打来。有些看到报纸的亲友也打来了问询电话，证实 5 号梦想人是我后，表示支持到底。

今天一天忙着投票的事，那个梦想计划书还没完成，晚上继续写完后发给徐大夫、梁波、晓莉和琳琳她们，要求 26 号中午之前将意见回复给我。

6 月 27 日

这几天，每天我都会和兔八哥、娟女、霞、欣、京等人坚持守候到晚上 12 点，等到远在美国芝加哥的游子上线。游子在美国也不忘发动华人为我们投票，等我们睡觉去了，由游子来坚守，直到北京时间第二天的 8、9 点钟后我们上线。一天 24 小时，我们的网页都有人在守候，看着一票一票来之不易的票数在增加，我们感觉到离我们的梦想又近了一步。

6 月 30 日

时钟刚刚走向 30 日的第一个时辰，一些陪伴我坚守在投票区的亲友就在网上统计出了投票结果，并向我发来了恭贺的话语。

在这次投票活动中，我收获到了很多亲友和同事的关爱和帮助。这次活动并没有我想象的那样给我带来很多的困扰。为了这次活动的延续，接下来我还需要配合主办方和媒体的一些后续宣传工作。为了宣传罕见病、为了全国 LAM 姐妹的梦想，我决定勇敢地站出来，配合主办方的后续活动。哈哈，怎么好像觉得自己伟大了起来……

我亲爱的姐妹们，我们成功了，从现在起大家好好保重身体，让我们相约北京！☺

苯丙酮尿症

一、苯丙酮尿症及其分类

苯丙酮尿症（英文名为 Phenylketonuria，简称 PKU）是由于肝中苯丙氨酸羟化酶或其辅酶四氢生物蝶呤缺陷引起的先天性代谢性疾病。若不及时治疗，会对脑或神经系统造成不同程度的损害，给患者带来终身痛苦甚至生命威胁。目前对 PKU 的治疗，大多以食疗为主。BH4 替代疗法和基因治疗等新型治疗手段的出现给 PKU 的治疗工作带来新的前景。

PKU 是一种先天性代谢性疾病，多数患者在婴儿期便会出现临床症状，称为 PKU 患儿。PKU 患儿主要的临床表现为智力低下，癫痫，精神情绪异常等。新生儿期的 PKU 患儿无特异性临床表现。出生 3 个月后开始出现智能和语言发育障碍，并随年龄增大而加重。此外，患儿头发，肤色浅淡，尿液，汗液中散发出鼠臭味。

随着 BH4 替代疗法的研究进展，对 PKU 逐渐产生两种分类方法。我国常用的分类方法是根据临床表现，PAH 的活性，血液 Phe 浓度和对 Phe 的耐受量分为五种类型：

1. 经典型 PKU：苯丙氨酸羟化酶（PAH）活性为正常人活性的 0-4.4%，临床表现典型，血苯丙氨酸浓度大于 1200 $\mu\text{mol/L}$ ，尿 $\text{FeCl}_3+\text{DNPH}$ 试验呈强阳性，患儿对苯丙氨酸的耐受量小于 20mg/(kg.d)。

2. 轻型 PKU：临床表现较经典型轻，实验室检查结果同经典型 PKU，患儿对苯丙氨酸的耐受量约 36-50mg/(kg.d)。

3. 暂时型 PKU：见于极少数新生儿或早产儿，可能是苯丙氨酸羟化酶成熟延迟所致。生后血苯丙氨酸浓度超出正常范围，随后逐渐恢复正常。此类婴儿的智力发育和生长发育都正常。

4. 高苯丙氨酸血症：苯丙氨酸羟化酶活性为正常人的 1.5%-34.5%。临床表现轻或无，血苯丙氨酸浓度小于 1200 $\mu\text{mol/L}$ ，对苯丙氨酸耐受量约为 120mg/(kg·d)，多无明显智力低下。

5. 非经典型 PKU：又称恶性 PKU、四氢生物蝶呤 (BH4) 缺乏症。是由于 PAH 辅酶 BH4 缺乏所致。患儿除了有典型 PKU 表现外，神经系统表现较为突出，常见躯干肌张力减低，四肢肌张力增高，不自主运动、震颤、顽固性惊厥发作等。

随着 BH4 替代治疗的发展和 BH4 反应性 PKU 的研究进展，出现了针对 BH4 反应性的分类方法：

1. 对 BH4 无反应性的 PKU：患者对 BH4 口服治疗无明显反

应，血液中 Phe 浓度无明显变化。常见于 PAH 基因缺陷型 PKU。

2. 对 BH4 有反应性的 PKU：患者对 BH4 反应明显，口服 BH4 后血液中 Phe 浓度明显降低。此类又可分为 PAH 基因缺陷型和 BH4 合成缺陷型。

二、苯丙酮尿症的治疗方法

（一）食疗法：PKU 是一种可以通过限制饮食治疗的遗传病。为保证机体的正常生长发育，Phe 不能摄入过多或过少。进行食疗要注意以下几点：

1. 根据个体差异制定饮食方案。不同年龄的患者对 Phe 的需要量不同。即使同一个体在不同年龄对 Phe 的耐受量也不同，应根据患者的年龄制定恰当的食谱。此外，不同患者 PAH 活性不尽相同，要根据患者的实际病情，折算出果蔬中 Phe 的含量，合理制定饮食方案。

2. 注意补充维生素。接受食疗的 PKU 患者缺乏 VB12、B6 的可能性较正常人大。VB12、B6 在人体内的生化反应中起着重要作用。因此，PKU 患者应在医生或营养师的指导下适量补充维生素。

3. 在保证患儿身体健康的同时，也要关注他们的心理健康。长期单一的，与众不同的饮食会使患儿产生厌烦，逆反或自卑心理。

除以上几点之外，对于接受蛋白质替代治疗的患者，研究显示，高剂量的蛋白质替代物似乎可以使 PKU 患者血液中 Phe 浓度更低，对控制其浓度也更有益。同时，为了减轻 PKU 患者的心理负担并促使他们坚持治疗，建议采用液体蛋白质替代物。

（二）基因治疗：食疗是一种治标不治本的方法，而且有它的临床局限性，长期坚持的困难性和较重的经济负担。随着分子生物学技术的发展，很多新方法和新技术被用于 PKU 的诊断和治疗。实验也证实静脉内推注进行基因治疗的可行性，为临床基因疗法治疗 PKU 患者铺平了道路。

三、苯丙酮尿症的预防

PKU 是常染色体隐性遗传病，因而是可以预防的。

1. 避免近亲结婚；

2. 进行产前诊断：在怀孕早期或中期，可以抽取羊水进行基因诊断。☒

克氏综合症



克氏综合症，英文名为 Klinefelter's syndrome，只有男性患病，其基本症状为染色体核型 47, XXY。基本核型病患大概会占总病患的 80%，在变异型中 X 染色体越多，病患智力方面越低下。克氏综合症的形成可能是卵细胞在成熟分裂过程中，性染色体不分离，形成含有两个 X 的卵子，这种卵子若与 Y 精子相结合即形成 47, XXY 受精卵。

如果生精细胞在成熟过程中第 1 次成熟分裂 XY 不分离，则形成 XY 精子，这种精子与 X 卵相结合也可形成 47, XXY 的受精卵。

克氏综合症本身并不能致人死亡，导致病患身心困扰的都是并发症和并生症所致。其常见并生症和并发症包括：乳腺增生、隐睾、尿道上（下）裂、骨质疏松、二型糖尿病、毛周角化症、系统性红斑狼疮、自闭症、乳腺癌、肌无力、智力障碍、睾丸癌、肺癌、白血病、纵隔肿瘤、贫血、甲状腺功能减退、肥胖、精神病、神经衰弱、个性或心理障碍、脑瘫、癫痫、骨折、骨关节炎、缺血性心脏病、心脑血管疾病、紫癜、静脉曲张和血栓栓塞性疾病等。癌症标化死亡率以乳腺癌最高。

其个性心理特征以不成熟性和被动性为主，表现为情绪冷漠、沉静胆怯、动作笨拙、难以合群、优柔寡断、较少交友、缺乏上进力量和信心等。这类患者对自身缺乏男子气概经常感到不安，对其性功能低下和无生育能力甚为焦虑，形成强大的心理压力。约有 10% ~ 34% 的患者伴发精神障碍，其精神症状并无特异性，常有类似精神分裂症或情感性障碍的躁狂抑郁发作。

【预防】

母体孕期唐筛羊水检查可以检查出胎儿染色体异常，然后引产。

【预后】

目前无法治愈。☹

主持人：婧妈妈

客人：小彭、小许

时间：2010年8月9日星期一

地点：广州

彭素勤，女，TSC病友，1985年11月出生，现任企业行政助理。

从青春期开始，鼻子周围长出很多小红“疙瘩”，一开始以为只是上火，去医院皮肤科就诊，被诊断为结节性硬化症（TSC）。随着年龄的增长，小彭皮肤上的病症越来越明显，除了脸部的皮脂腺瘤，指甲里也长出了纤维瘤，背部也有鲨鱼斑等等。不过，幸运的是，小彭从来没有经历过癫痫，智力发育也很好，大专毕业后在一家电子商务公司做行政助理。

许越，男，TSC病友，1985年11月出生，修读钢琴，现任专业钢琴教师。

从1岁起，小许就开始出现TSC的典型症状——抽搐的癫痫发作，并被诊断为结节性硬化症（TSC）。随着年龄的增长，小许的皮肤上也开始陆续显现TSC的典型病症，脸部的皮脂腺瘤，指甲里的纤维瘤等等，同时，癫痫发作在药物的控制下，没有加重，但也一直没有完全控制。小许从10岁开始学习钢琴，多次获得省市钢琴比赛奖项，去年从星海音乐学院本科毕业后，目前一边在琴行教琴自食其力，一边跟随导师继续深造。

插上梦想的翅膀

婧妈妈/整理 来源：中国结节性硬化症互助联盟

【引言】

小彭和小许同住在南方城市——广州，并经历着同一种罕见病结节性硬化症（TSC）的困扰，但直到两年前，两人才相识。TSC是一种多系统受累的常染色体显性遗传病，主要表现为癫痫、皮肤病变、多器官良性肿瘤，部分病人智力发育受影响。这是一个特殊的病症，即便是被诊断为同一疾病，个体之间的症状差异还是会很大。但这两位同年同月出生的年轻人，有一个非常突出的共同特质，就是身体的病痛不仅没有在他们的成长经历留下太多阴影，而且，还成为了彼此互相鼓励实现未来梦想的同源动力。

商务助理 V.S. 钢琴教师

距离第一次相识已经有两年没有会面，两位同龄人在这次的交流中都有许多新发现。在小彭眼中，小许有关心理解他的父母、有钟爱的音乐陪伴，是那么让人羡慕。但在小许看来，音乐让他找到了心灵的平静和寄托，却也给他带来了另一份孤独。

小彭：我目前在一家电子商务公司担任商务助理，主要负责一些客户的后期沟通服务工作。

小许：我去年从星海音乐学院毕业后，就开始在琴行教授钢琴课，目前已经带了十几个学生，有小孩也有老人。我自己很享受这份工作，因为可以锻炼自己与人沟通的技巧，同时也能发挥自己所长。

小彭：你目前的工作真好。我可能算是TSC中比较幸运的，我没有经历癫痫的痛苦，至今都只是经历了皮肤和内脏器官长肿瘤的疾病伤害，所以知道TSC，其实是我自己后来看医生并从网络上了解的。至今，包括我父母在内，他们其实都对这个病认识不多，平时生活中的朋友，看到我的皮肤问题，偶尔也会关心地问我是不是上火了，



爱上户外运动的小彭曾经在一天之内爬过七、八个山头



许越在星海音乐学院毕业

要多喝汤水。我没有跟其他人多说这个病，主要是觉得要解释很久，怕麻烦。

小许：呵呵，其实我身边也有不少学生家长会很“关心”这个问题。我很感谢我的父母，他们一直很关注我的成长，也会跟我分享对这个疾病的看法。事实上，我自己对这个病倒不是特别担忧，因为至少到目前，除了每天的发作会对我造成一定的困扰外，我反而觉得，疾病让我学会更加珍惜现在，包括一些可能相对孤独的心理体验，同时也让我自己更坚强。

小彭：所以，我真的很羡慕你有这么好的父母。对了，你是从什么时候开始学习钢琴的？

小许：我是从10岁开始的，当时我一个表哥的家里有一架钢琴，但是他更喜欢画画，钢琴就成了摆设。我当时第一眼看到就很喜欢，我奶奶就向我父母提议，不如让我开始学习。所以，我真的很感激他们当时的这个决定，是钢琴让现在的我有了更多的快乐和充实的感觉。

小彭：我觉得，你现在的工作是你的兴趣所在，也能为你带来满足感，真的很不错。

小许：其实，音乐在许多人心目中很美好，但我自己觉得，并不是那么一回事。因为音乐会把你内心很微小的一个情绪放大，会给你带来一种忧伤。而且，在艺术上的执著，也会让我的心灵越来越孤独，这可以说是，目前最困扰我的地方。

小彭：那你有没有尝试结交更多其他不同领域的朋友，与他们交流释放自己的情绪呢？

小许：如果可以，我当然愿意，我目前的圈子是太小了。不过，教钢琴这个职业已经带给我许多新收获，与学生交流、学生家长交流都是一种很好的锻炼和提高，我也会学习与更多不同领域的朋友打交道。

生活 + 工作 + 学习

小许和小彭虽然都经历了TSC的疾病困扰，但小彭因为病情症状较单一，所以对她的生活交往圈子影响并不大，她最近爱上了户外运动。小许渴望了解更多新鲜世界的发问，引出了小彭绘声绘色的描述。

小许：你最近在忙些什么呢？听起来，你的工作应该是能给你带来很多大视野和新体验的。

小彭：是的，我的工作确实需要透过网络、电话与不同的客户进行沟通，的确很能开阔视野。而且，电子商务是一个新兴的行业，我们公司是由一位法国留学归来的温州人创办的，以折扣价格销售一些国际品牌，应该说，在工作中能学到不少东西。

小许：你工作顺心吗？

小彭：工作压力比较大，因为晚上还要进修一个行政管理的本科学位。我自己挺喜欢这份工作的，不过最近有一个顾虑就是，因为工作繁忙，几乎每天晚上都会加班，也考虑过要不要坚持，毕竟有点担心会对身体造成影响。虽然现在还是咬咬牙做下来了，但还是会感觉没有前段时间那么有活力。

小许：恩，谈到如何平衡工作、学习和生活的压力，其实我也会碰到这样的问题。虽然我确实也非常希望多交朋友。但一方面，担心诱发癫痫，我一般很少长期泡在网上，而且，教钢琴、继续深造钢琴已经占用了我大量的时间，真的很难再抽出精力，要学会调节自己。

小彭：身边的朋友基本上都不知道我的病情状况，未避免解释起来麻烦，我一般也会隐藏起来。

小许：其实，我虽然目前每天还是会有大脑异常放电的情况，但我一般也没有把我的情况与学生家长沟通太多，也是不希望增加他们的心理负担。而且因为一般异常出现时，我自己会有预知，我都会回避一下。所以，如果说不方便，还是会有一点点的。不过，在我自己看来，我很欣赏你，虽然我自己有癫痫的症状，但我从来没有把自己当作一个病人，如果有一个工作机会让我全身心投入，我会非常愿意的，这是一个心态问题。

小彭：恩，你说得很好。我最近也加入了一个非盈利性质的户外运动组织，周末有空的时候，就会背着背包纵情山水、露营。我曾经以自己的力量，一天之内独自走过七、八个山头，那种感觉很好，是对自己的挑战，也是在大自然中的享受。我的QQ空间，有很多我在爬山时的照片。



许越在钢琴比赛中专注演奏

“我有一个梦想”

如今，小许依然跟随导师不断深造钢琴演奏。此前他获得过广州市钢琴公开赛三等奖、广东省莎德杯钢琴比赛三等奖，还开过钢琴独奏会，他希望自己的演奏水平能不断提升。而小彭在工作中不断积累阅历的同时，心里也依然怀揣着一个想开一家“花店”的心愿。

小彭：你目前还有继续学习钢琴吗？你未来的目标是什么？

小许：有的啊，我目前一直还跟着我原来的老师学习钢琴演奏技法，以及一些钢琴教学法。这些学习一方面能帮助我在工作中更好地教学生，另一方面，也能让我在导师的引导下，更好地提升自己的演奏水平。毕竟，艺术领域是无止境的，不是说，大学四年就可以学完，是一生的修为。

小彭：你现在还会去参加一些钢琴比赛吗？

小许：恩，最近没有太多了，那些都是在学生时代参加的。目前，我可能以潜心修炼自己的演奏技巧为主，因为筹备每一次比赛都会耗费很多时间精力，而且事实上，只是获得了一个外在的证明，与你的水平本身也不是绝对相关的。而且，我也不会利用自己弹钢琴的特长去招收很多学生，毕竟，赚钱不是我教钢琴的最终目的，我只是希望能以这种手段自食其力。我现在最希望的，就是能够弹奏更多自己满意的曲目。虽然未来，我可能不会走上一条演奏的道路，但我也希望自己能成为一位高水平的演奏者。这无论对于我的学生还是我自己，才是负责的。

小彭：听下来，你是不是特别不欣赏功利的行为？

小许：是的，我教学生钢琴，尤其是很多小孩子，我特别不支持家长强迫孩子去考级。因为对音乐的体会应该是很纯净的，不应该掺合太多目的性。



在大自然纵情山水，也是小彭释放压力的一种方式

小彭：恩，我非常同意。有时候我也会想，患病本身其实更是提醒我们去体味生活中好的一面，反而不会受太多功利性、目的性行为的驱动。我自己其实也有一个怀揣很久的梦想，就是拥有一间属于自己的鲜花店，可以有很多我喜欢的鲜花。

小许：我觉得，小彭你是一个非常积极的女孩。其实，学琴是一件很艰辛也很孤独的事情，有时候，弹不到我理想中的状态，我真的会一拳打向钢琴，因为当你掌握了所有技巧之后，再上一个台阶，是靠领悟的。老师跟你说，你的手不要太紧，你放松点，虽然你心里明白，但要真的放松，并同时把曲子的神韵传达出来，又是另一回事。

小彭：但我相信，你在钢琴的道路上一定不会轻易放弃的。

小许：那是当然的，无论多苦我都会坚持，而且我相信，现在辛苦我以后才不会那么辛苦。未来，我最大的心愿就是，希望自己能真正弹得一手好钢琴，在一个领域真的做到极致。那以后无论是继续教琴，还是开琴行，我的人生都有了更多的主动权。

【采访后记】

作为一位 TSC 孩子的母亲，必须说，小彭与小许的经历的确给了我面对未来很大的信心与鼓舞。他们虽然遭遇了罕见的疾病，但是他们对生活的诚意、他们在成长过程中的独特感悟，同样也是如今这个浮躁社会所罕见的。疾病本身让他们在生活中碰到了不少的麻烦和困扰，但同时，疾病也让他们学会了更懂得感恩和惜福。虽然，他们两人的性格不太一样，小彭更倾向于多结交朋友参加户外活动释放压力，而小许则更多地是寄情音乐从内寻求心灵的力量，但他们在对话中，都非常善于发掘对方身上的优点和长处，也非常懂得敏感地体贴对方的感受。而所有这些都，我相信，都是不可预知的疾病本身，是上天带给每一个生命额外的恩赐与财富。■

换一种方式飞行

张云成（进行性肌营养不良病友）/文



张云成，黑龙江省五大连池人，1980年生，进行性肌营养不良患者。3岁发病，16岁时丧失行走能力，现已完全丧失生活自理能力，全身上下只有头部和右手中指能动。7岁开始自学，12岁开始自学写作，16岁开始接触高中课程，21岁接触大学课程。1998年至2002年，花4年时间写出了一部励志之作——《假如我能行走三天》。该作真实反映了肌无力患者的坚强生活，再现了弱小生命的伟大人格力量，一经推出便在全国引起巨大反响，目前已被移译为英文、韩文和繁体中文等多种版本，该书第二版也已由漓江出版社推出。2004年4月被评为“2003光明中国青年年度人物”年度励志人物。2007年9月获“感动中国网商奖”，2009年获“全球热爱生命奖章”。

在我写完《假如我能行走三天》这部反映肌无力患者生活的自传性作品后，在一个雪不算多的冬天，病魔又一次侵蚀了我的身体，长达几个月的卧床之后，我面对着一个无论如何也接受不了的事实——我的手再也无法握笔了！

难道这就是我的生活吗？就该这样眼望外边，没有一点自由，彻底放弃理想，直至终老吗？不，这不是我的生活，我要改变它！这时，我一下想到了电脑，这个我早已向往的神圣之物，我的心豁然开朗。

当一台崭新的电脑摆放在我面前时，一个新的问题出现了——我如何操作电脑？令人啼笑皆非的是，在买电脑之前，我竟没考虑过这个问题，就好像不存在这个问题一样。

因为我的胳膊不能抬起，不能像别人那样敲击键盘，我只能将胳膊放在桌子上，以手腕为支点，手向上翘，指根部向下弯曲，用中指按键盘，小臂左右移动，去找要按的键。那是夏秋交替的季节，中午的天气还很热，每当我打字的时候，因为出汗，胳膊在桌子上左右移动起来都会很吃力。

为了帮我减少胳膊与桌子间的磨擦，亲友为我买来了一个算盘，把它翻过来放在我的胳膊下，当做滑轮，这样，胳膊左右移动起来就省劲儿多了。我还记得第一次将小臂放在算盘上左右试了试后，心中的那种轻松与激动真是没法说！

我们的生命都像是一只海燕住入海上搏击风浪，当你平行向前无法飞行时，就侧过身来，猛然向前，换一种方式飞行，因为，总有一条路，会在梦想的绝境处出现

噢，我终于可以用五笔字型输入汉字了，又可以把心里的话写出来了，心中又一次荡漾着对未来、对现实、对战胜困难的信心！

可仅仅这一点点的自由和快乐，我也没拥有很长时间。两个月后的一次发烧后，我的手腕也无用了，往日能够勉强打字的手也抬不起来了，手放在键盘上，就像是一截木头一样，死死地瘫在上面……

用中指勉强打字的日子，不再属于我了，留给我的，只有一个还没有来得及熟悉的键盘，和一个很好、很实用却再也用不上的算盘。

记得，那是一个清晨，三哥兴奋地告诉我：“你可以用软键盘啊！”“什么，软键盘？”我不解地问。看我不懂，三哥（也是肌无力患者——编者注）开始用他嘴中叼着的筷子，在他的手写板上，比画起来。

就这样，我用鼠标点击软键盘，打字时，感觉轻松多了。用鼠标，我一分钟能打20多个字，虽然，跟别人的打字速度没法比，但这毕竟是我自己打出的字！我的心还没完全与这世界隔绝，心与世界是共通的。我又一次战胜了困难，战胜了命运向我发起的挑战，我坚定地相信，我一定会以饱满的热情去迎接生活，迎接未来！

为了追求更好的生活，我和二哥、三哥来到了北京。刚到北京的时候，我们住的是地下室，寂静的房间里只有我们兄弟三人，一天也没有几句话，这就使屋子显得更冷清了，更痛苦的是，我竟连电脑也没有了。没有了电脑，我的写作怎么进行，不能写作，理想怎么实现？那些天，我的心情苦闷烦躁到了极点，我望着窗外，向天空望去，四周“高高”的地面，将天空挤成一个四方形。雪花在静静地飘落，朵朵落在我的心上。时间在一分一秒流逝着，我就这样干熬着时间。

我还有什么呢？笔没有了，鼠标也没有了，我只剩下一个健全的大脑，那和一无所有有什么区别？

不，不，不是一无所有，我不是还有一张嘴吗？

我想到了另一个办法：用录音的方式，继续我的写作进程。我借来了一个复读机，准备把我的稿子录进磁带里，再让二哥帮我记下来。

二哥帮我戴上耳麦，耳麦紧紧夹在我的头上，把两只耳朵捂得很严，外面的声音一下变小了，我又让二哥把轮椅转过来，让我面向窗户，避开屋里的二哥、三哥。

复读机放在我腿上，当二哥按下开始键后，我看到磁带轮不急不慢地转着，我的大脑也在转着，不同的是，它比磁带轮转得要快。我的大脑在急速运转，就好像在寻找，寻找一个出口，而如果找不到就要爆炸一样。人，压力太大不是一件好事，但适当地有一点儿，还是很舒服的。比如现在，如果没看到磁带轮的转动，我是不会有紧迫感的，而没有紧迫感就不会逼着自己去想，不想，哪来的好文章呢？

最重要的是，我仍在坚持！

“今天是2005年的第一天，我将从此开始我的新生活——用口述去继续我的第二本书！”说出这第一句之后，就好像有什么东西被搬掉了，心里顿感一阵轻松。我深深地吐了一口气，为自己的这第一步，此时的自己甚至已有些热泪盈眶了！说出了第一句，第二句就显得顺畅多了。第三句、第四句……一吐为快，一气呵成。当二哥帮我把耳麦摘下的时候，心里有一种说不出的畅快，像小河一样，欢快地流淌。

就这样，我又找到了可以让我继续写作的方式，永远不会“背离”我的方式。

通过这一个个方式的寻找，我已经知道，当你遇到困难时，不要去想失去了什么，而是要想，我怎样才能到达同一个目的地？如果说，我们的生命都像是一只海燕在大海上搏击风浪，那么，当你平行向前无法飞行时，就侧过身来，猛然向前，换一种方式飞行，因为，总有一条路，会在梦想的绝境处出现。■

秋叶之静美

风信子（淋巴管肌瘤病病友）/图·文

生如夏花之绚烂，死如秋叶之静美。

——泰戈尔

我也不知道自己为什么会这样喜欢落叶。第一次拍落叶，刚刚拍了几张，相机就没电了，心里一直惦记着那片落满树叶的草坪。在一个秋高气爽，风轻云淡的周末，又去了一次公园，算是拍到了自己心仪的落叶，虽然照片拍得还有好多不尽人意的地方。

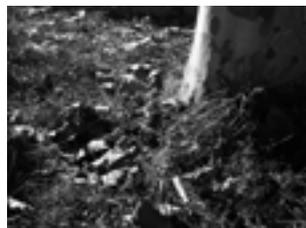
看着那些静静地躺在草坪上的落叶，很自然的联想到了人生。人的生命过程跟大自然是一样的，瓜熟就要蒂落，叶落总要归根，生生死死，循环往复，是一切生命轮回的自然规律，没有谁可以抗拒。中国人向来忌讳谈论死亡。的确，死亡是一个比较残酷和令人恐怖的话题，然而，死亡并不会因为我们的忌讳和恐惧而远离人类，有生必然会有死，从生到死，这是一个完整的生命过程，既要快乐地接受生，也得平静地面对死。

当然，健康的时候谁也不会，也不愿意想到死亡，毕竟这不是一件令人向往的事情。但是现实生活中不可避免的，每天都有死亡在发生，不管我们喜欢还是不喜欢。从生到死并没有多么遥远的距离，也不需要多么漫长的时间，一场意外的车祸，便可以让人经历从生到死的跨越，容不得你作出任何选择。如果有了充分的心理准备，当灾难突然降临的时候，就不至于难以承受那不期而至的痛苦和悲伤。

值得庆幸的是，因为患病，我可以提前直面死亡，可以用更多的时间来思考死亡的问题，安排有生之年的生活。想到死，并不代表我是悲观的，正是因为知道了有这样一个结果在等待着自己，才更加意识到生命的可贵和生活的美好，也更加热爱生活，懂得珍惜。

在对待死亡的问题上，非常欣赏漫画家丁聪老先生。他曾经跟黄苗子等几个好朋友商量，死后不留骨灰，把骨灰撒在马桶里，生前好友围着马桶三鞠躬，然后放水冲走完事。88岁时，大家还在感叹丁老先生的年轻，问他有什么秘方，他的回答是：“不锻炼，不吃水果，不吃蔬菜，吃肉。”我觉得丁老先生真正的长寿秘诀，应该在于他对生死的看淡和乐观豁达的人生态度。其实死亡本身并不可怕，怕死，正是因为我们热爱生活，眷恋这个世界的美好，难舍亲情友情，所以才会担心自己死去。如果能够正确的认识死亡，懂得任何人的生命都不是永恒的，死亡是所有人的生命终点，就会更加珍惜自己的有生之年，珍惜目前拥有的一切，更好的生活。

毕淑敏曾经说过“所有面向死亡的修行，都是为了更好地活着”。我想，思考死亡的问题，正是为了让自己活得更好一些，更充实一些，最大限度地把自己的生命活得更精彩一些，让自己的人生少一些遗憾，真正到了自己生命的枝叶飘飘坠落的那一刻，可以如秋叶一样静美。■





拥抱阳光

平海星（血友病病友）/文

美丽的灵魂
傲然地矗立于
命运的炮火之中
面对火光
他依然带着欢笑
只因为
那硝烟过后的阳光
一次次地失望
又一次次地期望
生命在轮回中
学会坚强

在生活的废墟中
在残缺的角落里
倔强的灵魂
终于
见到了阳光

哪怕
只是最短暂的幸福
他的嘴角
依然涌上了满足
不安的心灵
平静的等待着
命运又一次的洗礼

不知道
人生的战争
还得进行多久
不知道
疲惫的灵魂
还能支撑多长
只要他
还拥有不变的信念
那他终会拥抱
永远灿烂的阳光 ☀

可爱女人

赵勤华（上海肺科医院肺循环科医生）/ 文

在我们的病房里，看到了太多相濡以沫的爱情。我相信，在我们这个科室工作，会让那些对爱情失望的人重新燃起希望，让那些相信爱情的人更加坚信并守望这段真爱……或许我的工作在别人眼里并不是一份很好的工作，但我相信这个世界上没有多少人的工作能像我这样燃起这种对真爱的希望。

小军是我的病人，一个结缔组织病相关的肺动脉高压患者。病情很重，用药的效果也不是很好。陪护他的人我一直以为是他的老婆。他在病房住了近一个月，一直是这个可爱的女人在照顾他，去外面买好吃的饭菜改善他的伙食，给他买水果补充营养，而且一直笑嘻嘻的，很坚强，鼓励小军配合治疗。每天晚上她都睡在躺椅上，整整一个月都没有离开过他。小军病情比较复杂，很重，病情变化反反复复的。每次查房，看得出她挺累的，但从没看到她向我们抱怨过。

那天傍晚，我和小马在办公室准备吃晚饭。正好看到她，便让她来办公室坐坐。这么长时间的接触，我们俨然已经是朋友了。我们很感慨地对她说：“你们俩肯定是自由恋爱结婚的吧？小军生病这么久了，你还是对他这么好，他娶到你真是幸福啊！你真是坚强，总是笑嘻嘻的！”平时坚强的她，有点伤感地说：“我们还没结婚呢！”瞬间，我和小马都非常惊讶，同时非常感动。面对一个身患重症的男友，昂贵的医药费，甚至连生命何时终止都不能把握，有几个人能坚持陪伴着他，像照顾亲人那样照顾着他呀？这是多么伟大的爱情啊！她说着说着告诉了我们很多她的无奈，她所承受的压力，很多很多东西。她也有无奈，也有绝望，其实她完全可以一走了之，重新开始她新的生活。但是她对小军的同情感、怜惜感让她留下来陪伴他求医这么多年！我觉得她太伟大太伟大了！我只是希望老天能睁开眼睛，让这么好的女人活得幸福些！

小军后来加上波生坦后效果不错，顺利出院了！我在心中默默地祝福着他们！

至今，我仍然不知道小军的女朋友叫什么名字，我想给她起个名字，就叫做“可爱女人”吧！女人因可爱而美丽，而她是个百分百的可爱女人！



只是多一条

——由一篇新闻报道引起的思索

麒麟/文 来源：克氏互助会



最近在网络上有这么一篇新闻事件被中国各个媒体竞相转载，名字叫做《印尼双性人娶妻被丈母娘状告入狱》，名字起的极为有噱头。新闻讲的是现年32岁的艾特利纳·霍凡天生罹患克氏综合征，其性染色体为47,XXY，即比正常男性多了一条X染色体。由于出生时外形呈女性特征，霍凡的出生证上的性别为女性。然而当霍凡两岁大的时候，他的男性器官开始悄然发育，而且行为举止也越来越像个男孩子，霍凡也一直把自己当作男人，并数次接受了外科整形手术，以便削除自己的女性特征。2006年，时年28岁的他远赴加拿大成功切除了发育的乳腺组织，并在回国后如愿将自己身份证上的性别变更为男性。不久，霍凡邂逅了现年23岁的印尼女孩简·哈迪普斯皮托，两人一见钟情。2008年，这对有情人飞往美国拉斯维加斯举行了浪漫婚礼。当简的母亲日前获悉女婿霍凡原来是个“山寨爷们”后，一纸诉状将霍凡告上法庭。尽管霍凡本人一再辩称，自己的生理器官完全正常，不是雌雄同体的“阴阳人”，可印尼警方仍将他投入监狱，罪名是刻意“篡改”性别、欺骗勾引良家女孩。让人啼笑皆非的是，霍凡被拘捕之后，印尼的男女监狱都不肯收留他。最后几经周折，他总算被关入了女子监狱内的一个“单间”。

印尼警方估计也没有真正的了解这种疾病的某些病症，就轻率的做出这样的处罚。笔者作为一名克氏患者，而且作为中国克氏互助会的管理员，个人对印尼警方的误判有以下几点解释：

第一，染色体核型47,XXY在生理性别上来说，是男性人类的一种畸变。其基本性器官只有一套男性性器官，没有女性性器官，所以不属于生理女性人类。它的产生是由于母体卵细胞在成熟分裂过程中，性染色体不分离，形成含有两个X的卵子，这种卵子若与Y精子相结合即形成47,XXY受精卵。如果生精细胞在成熟过程中第1次成熟分裂XY不分离，则形成XY精子，这种精子与X卵相结合也可形成47,XXY的受精卵。克氏患者既有青春期也有性冲动。

第二，霍凡出生时生殖器官外形呈女性化的问题不仅是印尼有，国内的文献以及新闻中也有过类似报道。一般是由于克氏患者在出生时有少部分患者会出现尿道下裂、尿道上裂或者隐睾之类的并发症，而且估计霍凡应该是隐睾和尿道上（下）裂的双重并发症克氏患者。尿道上（下）裂看起来会非常像女性的性器官；隐睾的基本特征是睾丸在出生时并没有下降到阴囊，而是仍然停留在体内腹膜后腰部的位置上，如果没有专门的医师检查，一般家人目测很难发现，所以导致家人的误判断。

第三，乳房发育乳腺增生问题是由于克氏患者本身的雄性激素分泌的不足，所以会导致一系列发育及并发症的问题，其中以乳房发育乳腺增生最明显，大概80%的克氏患者都会发病，以乳房发育和乳腺增生最为常见。这种并发症产生的危害性有的时候甚至比克氏疾病本身更让人痛苦。一般表现为单侧或双侧乳腺呈女性发育，增生肥大，乳头、乳晕发育均好，在乳晕下可触及盘状、质地较硬韧边缘清楚的弥漫性肿块。这种并发症绝大部分在青春期发病，前期会对患者造成极大的心理压力与困扰，在30岁以后则是会产生比常人高几百倍几率发生癌变的生理困扰。本人在今年4月做了乳腺增生切除手术，从乳房内部一共取出体积为10cm×8cm×3.5cm和8cm×7cm×3cm的两块增生乳腺组织肿块。

从以上几点来看，印尼警方把他以刻意“篡改”性别、欺骗勾引良家女孩的罪名来逮捕是没有经过仔细论证的。而我们有10多亿人口数量的中国，有众多医学专家教授，我们各大媒体就这么轻率的转载了这篇文章，我们中国克氏感到很愤怒和无奈。也许就像我们组织的“博爱”兄弟所说，这就是一个47,XXY人群社会认可度进展中的事件。在这里，希望霍凡早日洗刷清白出狱，希望大众对我们克氏的误解随着时代的进步能够渐渐消除，让我们这些患者能够真正地融入人类社会中去。■

与特殊儿童相处

连载二

作者简介

特里·茂罗有两个特殊的孩子：一个19岁大，患有以语言文字为主的学习障碍，另一个孩子16岁，患有胎儿酒精综合症，两个孩子都是特里从俄罗斯收养的。

个人经历：

特里的作品有《50个特殊教育的办法》和《感觉统合综合症儿童的抚养》。她的个人网站向“收养儿童的妈妈，特殊儿童的妈妈以及大龄妈妈”提供“幽默和帮助”，被誉为是今日美国的热门网站以及家庭管理方面的优秀网站。她25年来一直扎根于写作事业，目前是赫曼卡片公司，《妇女天地》杂志和“食品与酒”烹饪书的编辑。

教育：

特里于1981年从加利福尼亚大学圣芭芭拉分校创意学院毕业获得文学学士学位。



2. 如何使儿童行为表更有效

当孩子做了家务，或是表现良好，或是能够生活自理，我们会在儿童行为表上给予奖励一定的分数，这是一种很有效的方式可以让你的孩子去做你希望他做的事情。但是对于特殊儿童的父母来说，他们经常会发现他们的孩子对于分数表不感兴趣，可能是因为分数的概念对他们来说过于抽象，或者分数带来的喜悦来的比较缓慢。调整和简化表格，对于特殊儿童的父母是非常有帮助的。以下是具体的策略：

1) 强调优点

让整张行为表上记录的都是对良好行为的奖励，而不是对错误行为的惩罚。当分数累计到一定程度或者确保清单上的每一项都完成时给予孩子一次惊喜。对于没有完成的项目不要责备孩子，当孩子做对事情的时候，让这个行为表成为一个他们获得额外分数的机会。

2) 让成功变得更简单

不要再行为表上记录很多对于孩子来说有难度的事情。稍微有几项有难度的任务是可以的，但是你要保证那里有一些是孩子已经在做并且有能力做的，以及有一些是很容易做的，这样可以使得孩子总是能拿到一些分数。在行为表上加上一列“杂项”，以表扬孩子的偶尔的良好行为。

3) 给予不同的分数

如果你的孩子并不能在没有帮助的情况下完成任务，那么你应该增加这一项任务的分数值，然后根据孩子所付出的努力来给予他们分数。举个例子，如果你的孩子早上起床能够自己穿好衣服，那么你应该给他3分，如果你给予了一点点帮忙，那么可以给他2分，如果是在你的协助下才穿好的，那么给他1分。这样，无论结果怎样，你的孩子总是可以拿到一些分数。

4) 奖励在校期间的良好行为

让孩子的老师每天寄给你一份关于孩子在校期间的表现，如

果可以的话，只要一份简单的行为核对表供你检查即可。根据表现，你可以给予孩子一定的分数奖励，重点是要把分数放到行为表上去，哪怕你的孩子这一天在学校过的不好。也许第二天运气就会好一点。

5) 少用抽象的符号

如果孩子不能理解表格中的分数或者打勾的含义，那么就用粘个“笑脸”或者类似的粘附物上去来表示正确的结果，或者当你喜欢你孩子做的事情时，就投硬币在罐子里，或者在绳子上串上几颗珠子，或者放乐高的积木在拼装塔上，或者在橡皮球上添加橡皮筋。

所有可以在上面增加东西的事物都可以拿来用。

6) 每天晚上复核行为表

这种复核能让你对于儿童正确的行为再次给予正面的反馈。如果你的孩子最关心短期的回报，那么当孩子的分数达到了最低分数线的时候，你应该给予一个笑脸之类黏在行为表上。或者用数码相机的照片制作一个虚拟的纸币，并把孩子的照片放在上面，然后每天都支付一点给他。在每星期末清点这些钱币，并换取更大的奖励，或者允许孩子使用这些钱“购买”他想要的东西。

7) 让你的奖励更有激励效果

有些孩子特别想多获得一些零花钱，对这类孩子来说，每周末结算时他们肯定是用分数来换取现金。你要事先确定金额并且记录在表格上。如果金钱的激励不太有效，那么再想想，是不是一个玩具娃娃，一顿快餐，一个掌上游戏机，一顿丰盛的中饭，硬币，还是一张可以延长“任务时间期限”的卡片？你要有创造力，一定要寻找到你孩子最想要的东西，而不是对你来说有意义的东西。

8) 让奖励变成现实

如果你的孩子精神可嘉但是能力不足，你要保证他总是能得到一些嘉奖。我们的思路是对于孩子的成功一定要给予正面的反馈，而不是靠负面的反馈和责备。提供给孩子一系列按照分数高

低降序排列的奖励，分数越少，给予的现金奖励或者奖品越少。如果你的孩子愿意按照这个规矩来办事，那么和他一起来确定这些奖励。

9) 奖励必须是可实现的

不要承诺一些你无法给予的奖励。长途的旅行或者大的娃娃都不是最合适的，对于你的孩子来说，如果他们无法得到足够的分数，失去这类奖励会是负面的一段经历，并且对你来说，要实现这类承诺难度也比较大。如果你的孩子要求给予零花钱补贴，那么你要早早的准备这些钱以便能及时给予他们。

10) 定期更新行为表

孩子的能力是不断提高的，家庭的需求也会发生变化，因此行为表也必须定期更新。如果可以的话，和你的孩子一起来调整行为表。随着你的孩子能力的提高，可以增加一些新的家务劳动，也可以去掉一些孩子基本无法做到的事情。可以头脑风暴新的奖励和获取奖励的方式。确保你的孩子总是能够获得一些东西并且乐此不疲，这才是做好一张行为表的关键。

小贴士：

1) 对于孩子的一些良好的行为，或者避免了一些不良的行为，我们可以给予他们一些赠券，这对于实现儿童行为表的目标是很有用的。试试以下这些已经做好的赠券吧，或者您可以自己动手制作。

2) 你和你的孩子使用行为表吗？参加我们的投票和讨论吧。

3. 选择合适的斗争对象

并不是所有的行为过失都需要去改变。

每个父母都要求自己对孩子要严格。在孩子的眼里父母的优柔寡断是一种弱点，如果我们不能够坚持自己的判断，那么孩子就会不拿我们当回事。但是特殊儿童的行为过失是很多的，以至于如果我们要求他们改正每一次错误的话，那么他们将永远被隔离反省。我们怎样才能既让他们知道规矩的重要性，又能够在在使用规矩的时候谨慎斟酌？下面是一些建议，可以帮助你成为一个仁慈的“主宰者”。

1) 确定你的优先顺序

罗斯·格林博士在他的书《如何引导暴躁的孩子》中阐述了一个如何将孩子的行为过失进行分类的计划，他建议使用三个“篮子”，第一个里放那些没有商量余地的行为，第二个放那些重要但是可以做适当让步的行为，剩下的篮子里是不太重要因此无需采取行动的行为。第一个篮子应该是最小的，而最后一个篮子应该是最大的。考虑一下你曾经和孩子发生争执的那些事例中，是否有一些应该属于第二个和第三个篮子呢？

2) 分析你的动机

‘Tourette's Syndrome Plus’这个网站提出了一系列标准，以帮助教师更好的判断某种行为是否必须得到改变。在你决定要和孩子“开战”之前先应用一下这种“酸性测试”，如果未能通过该测试，那么再采取行动也不迟。

3) 分析孩子的动机

运用我们之前谈到过的行为分析可以帮助你确定哪些行为需

要约束来改变，而哪些行为是要通过改变环境或者你自己的期望来做出调整，通过协调这两种情况才能达到最好的效果。

4) 给予有价值的选择机会

很多时候家长会给孩子两种选择，要么按照家长的意愿去做，要么接受惩罚，这种方法是合适的，因为很多特殊儿童由于逆反倾向，冲动或者害怕不确定性会不由自主的选择后者，所以更好的做法是给孩子两种你都可以接受的选择。比如，“你现在要么穿上鞋子，要么你就完了！”这种表达方式并不容易得到孩子的服从，你应该说：“你要先穿鞋子还是先穿外套？”

5) 保持连贯性

一旦你决定了某个规则非常重要，因此必须要实行没有任何商量的余地，那么请每一次都实施，哪怕为了贪图省事也绝不能姑息。这样你的孩子就会知道在同样的情况下每次的结果都是一样的，于是他就不会每次都来和你争吵了。同理，如果你决定留有一定商量的空间，那么也请你每一次都这样做。不要有时候很严格，而有时候又松懈。你的孩子会因为你每次都肯听听他的意见而尊敬你。最后，如果你打算放过某个行为，那么你就每一次都放过它们。不要因为你的孩子在你心情不好的时候惹了你而搞突击行动，如果你的孩子需要遵守游戏规则，那么你也一样。

4. 从1数到10

当我们要求孩子去按照我们的要求做事的时候，3似乎是一个神奇的数字。一些成功的书籍比如神奇的1-2-3，还有我们的父母告诉我们从1数到3的效用，让我们假定了只要孩子没有在规定的时间内去做该做的事情，他就是在违抗我们。但是，对于特殊儿童来说，3确是个不现实的数字。想象一下，当你给了孩子一个命令并且开始计数的时候，孩子会做什么？

a. 他会先想想你要他做什么。

b. 思考怎么做。

c. 采取行动。

可是，你的孩子在这3秒钟内能协调好这三个步骤吗？不要那么快的下结论，请考虑以下可能的问题：

1) 听觉处理

如果你的孩子处理语言有困难，那么他用来理解你的意思的时间远超过3秒钟，甚至会比“做”的时间更长呢。

2) 运动计划

对于有些孩子来说，要明确如何进行身体动作，哪怕是像停下目前正在做的事情这样简单的动作，都会是一个复杂的过程。3秒钟的时间对于计划和进行这样一个过程是不够的。

3) 压力管理

有些人会因为任务有期限而更加精力旺盛，而另一部分人却会因此而气馁。期限的压力会使你的孩子垮掉，让他们无法集中精力处理手中的事物。

4) 挫折承受能力

如果你的孩子因为任何原因无法听从你的命令，那么还不如你直接对其惩罚而不用再从1数到3了。因此这点时间对你的孩子来说是远远不足以找到其他的可能性的。

如果你的孩子有任何一条上面的问题，那么如果你能从 1 数到 10 的话，你会发觉会是更有效的方式。从 1 数到 10 既给了孩子充裕的时间去处理你的要求，也有机会让你解释的更加清楚一点，还可以从现在手上正在做的事情转换的下一件事情，以及调节沮丧的心情而不是更加有压力。有时候你会发现并不需要数到 10，那样你就可以给他一些鼓励和表扬。如果你数到了 10 而你的孩子仍然没有正确的行为，那么你还是可以让他知道后果。

给你的孩子更多的时间，表面上看起来像是抚育孩子过程中的弱点，但是如果你有理由相信你的孩子无法在短时间内执行你的命令，那么延长期限是可行的办法，这不仅仅是一种仁慈。你的目标，毕竟是让孩子最终能按你的指示去做。最终，你尽管多花了 7 秒钟，但是你不仅让孩子按照你的要求去做了，而且还省下了很多时间，那些时间原本会用来处理因孩子违抗你的命令导致的后果。毕竟，耐心，是一种美德。

5. 准备“锦囊妙计”

所有的父母都应该会变戏法。

在医生办公室长时间的排队等候就诊，饭店里低效率的服务，无休止的开车，太多的家庭作业，这种时候往往孩子就开始耍性子了，所以你要想办法逗他开心，所以你需要“一大包”的妙计，这个时候就可以用来吸引孩子的注意力或者是打发无聊的时间。

这类妙计对于所有的孩子都是有用的，但它们对于特殊儿童来说更为重要，因为特殊儿童通常不擅长自己找乐子，协调过渡以及控制自己情绪。父母们必须快速的，灵敏的，有创造力并且有足够的资源来控制压力，使局面顺利发展。提前准备肯定是有用的。下面我介绍一下怎样可以确保你总是有足够的妙计。

1) 四个关键词

你的锦囊妙计肯定至少与这四个关键词中的某一个相关，甚至于多个相关：有趣的，夸奖，舒服的，转移注意力。你必须能在很短的时间内调用它们，因为大家都知道，在紧张的局面下，只有一点点时间可以使用这四个要素，一旦超出了时间界限，孩子的脾气就发作了。

2) 准备一些诱人的东西

你的妙招中必须有一部分是实实在在的东西，你可以把它们放在你的包里或者皮夹子里以防万一。一般都是一些小东西，所有你带着它们也不会很麻烦。这些东西可以是：

· 玩具车 · 一副纸牌 · 认知卡片 · 记事本和笔 · 骰子 · 不倒翁 · 手指套 · 钥匙 · 硬币 · 照片 · 硬糖 · 小吃 · 小故事书 · 谜语书 · 葡萄干 · 动物形饼干 · 玩具娃娃 · 磁力玩具 · 彩色铅笔 · 粘纸

3) 收集好点子

你的锦囊中有一些是不用辅助器具就可以用的点子，也许你得用好几个这种点子，才能找到一个你的孩子会感兴趣做的。所以你最好列一张清单。以下是一些好点子：

· 20 个小问题
· 我来猜

- 散步
- 在喷水池中喝水
- 眺望窗外
- 说傻话
- 挠痒
- 飞吻
- 拍手游戏
- 石头剪子布
- 猜秘密
- 问问题
- 文字游戏
- 我看的是什么颜色
- 告诉我你今天做的三件事情
- 让孩子自己选择接下来做什么
- 计算题
- 计时游戏
- 握紧拳头，猜猜手里有什么
- 玩弄孩子的头发

4) 让你的锦囊“深不见底”

装一袋子的妙计是一码事，要维持它们又是另一码事。当你的孩子逐渐长大，他们的兴趣也会发生变化和转移，你必须不断更新，使得袋子里的妙计保持新鲜。记住，你的锦囊里东西不用很大，也不用很讨巧，它们只要能够让孩子不要厌倦即可。当然，它们必须是有趣的，舒适的，能鼓励孩子并且分散他们注意力。这种作用会随着过多的使用而逐渐弱化，所以在你的锦囊里东西越多越好。☒

(未完待续)



《中国罕见病》征稿启事

《中国罕见病》是由瓷娃娃关怀协会发起并主办的一份面向罕见病病友及其家属的双月刊通讯。杂志内容包括各罕见病组织工作信息、医疗信息、疾病知识、医疗救助制度、政策法律信息、病友故事以及病友个人原创作品等方面内容。《中国罕见病》将免费发放给全国各地的罕见病病友及家属，全国 20 个主要省市地区的民政、残联、卫生等相关部门以及相关医生、专家。现面向全国各罕见病组织、罕见病病友及家属、医疗专家公开征集稿件。欢迎大家踊跃投稿、推荐稿源。

征稿内容

1. 工作信息——各罕见病组织推出的服务项目（含各组织联系信息）、已经完成的工作、活动信息；
2. 医疗信息——各罕见疾病的治疗信息、疾病知识；
3. 病友信息——病友故事（记者采写、病友来稿）、病友的生活故事（文学作品创作、生活感悟）、病友的艺术作品（绘画、摄影等）；
4. 新闻信息——关于罕见病的医疗制度、救助制度等政策法律方面的报道，国内外罕见病方面的成功案例。

稿酬标准

每千字人民币一百至三百元，优稿优酬。

来稿要求

1. 邮件主题：稿件名称+署名；
2. 来稿请注明作者姓名和联系方式；
3. 字数不限；
4. 来稿都将进行简短回复，一经采用，将及时与作者取得具体联系。

投稿邮箱：hanjianbingcn@126.com
咨询电话：010-63458713

本征稿启事长期有效。

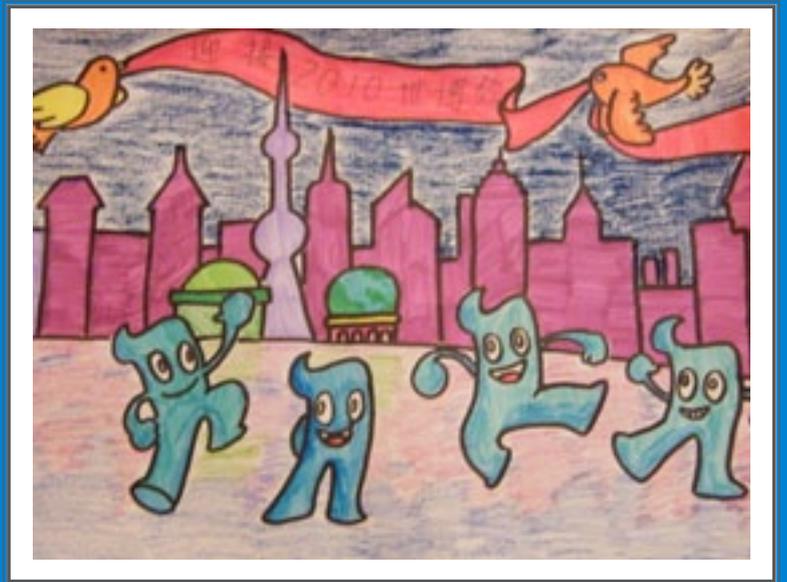
《中国罕见病》编辑部
2010年09月



李河言 荷花

李河言，男，11岁，现居兰州，小学三年级，黏多糖贮积症一型，个矮，视力差，肝脾略大，智力正常，学习成绩优，希望有一天长高。原来的梦想是成为像福尔摩斯一样的侦探。现在知道自己病了，为了更多的孩子和妈妈不再伤心，想成为一名医生，帮助更多的人解除痛苦。

顾若凡，小名甜甜，女，10岁，小学四年级学生，现居西安，黏多糖贮积症四型，行动不能自理，身残志坚，热爱生活，对于未来的美好憧憬都体现在她的画笔上，为迎接上海世博会，顾若凡创作了“欢乐迎世博”的作品。曾多次在全省绘画比赛中获奖。



顾若凡 喜迎世博会



顾若凡 在一起



莫枫 熊猫（油画）

莫枫，原名黄蕊菁，女，现居美国，美国圣伊利沙伯大学毕业，黏多糖四型，个矮，视力、听力和行动上差，热爱艺术，喜爱画画，做小手工。最大的希望：能用自己有限的力量令生活更多姿多彩，亦希望能有更多人认识黏多糖症和不要用奇异的眼光看着我们。



莫枫 企鹅（水彩画）

剪·爱

剪·爱纸艺工作室

剪·爱纸艺工作室由民间志愿服务组织重庆市血友病康复协会于2007年发起创办，重庆市政协主席、民盟重庆市委主委陈万志任协会名誉会长。重庆市血友病康复协会致力于通过发展剪纸文化产业项目，培养和组织血友病患者从事剪纸艺术创作、设计、制作和销售，以帮助他们自强不息、自救自助，并在全社会大力倡导弘扬志愿精神、关注血友病人。代表作有《舞韵》、《新嫁娘》、《烟雨三月舞春风》等，其中《新嫁娘》被选定为上海世博会重庆馆唯一剪纸艺术作品。

地址：重庆渝北空港双凤桥路111号J-2-4-4

电话：023-86786113

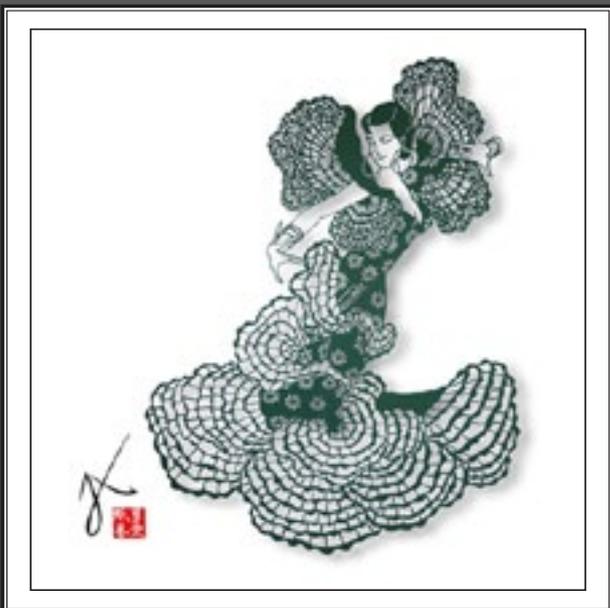
传真：023-86912783

Email：pml-pml63@tom.com

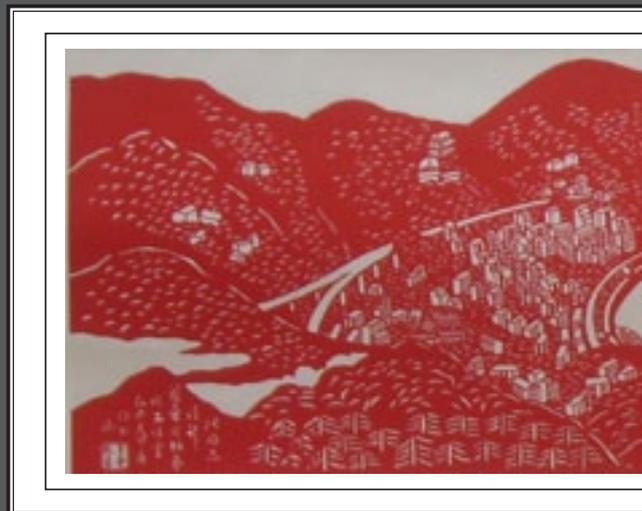
网址：www.cqxyjz.org.cn

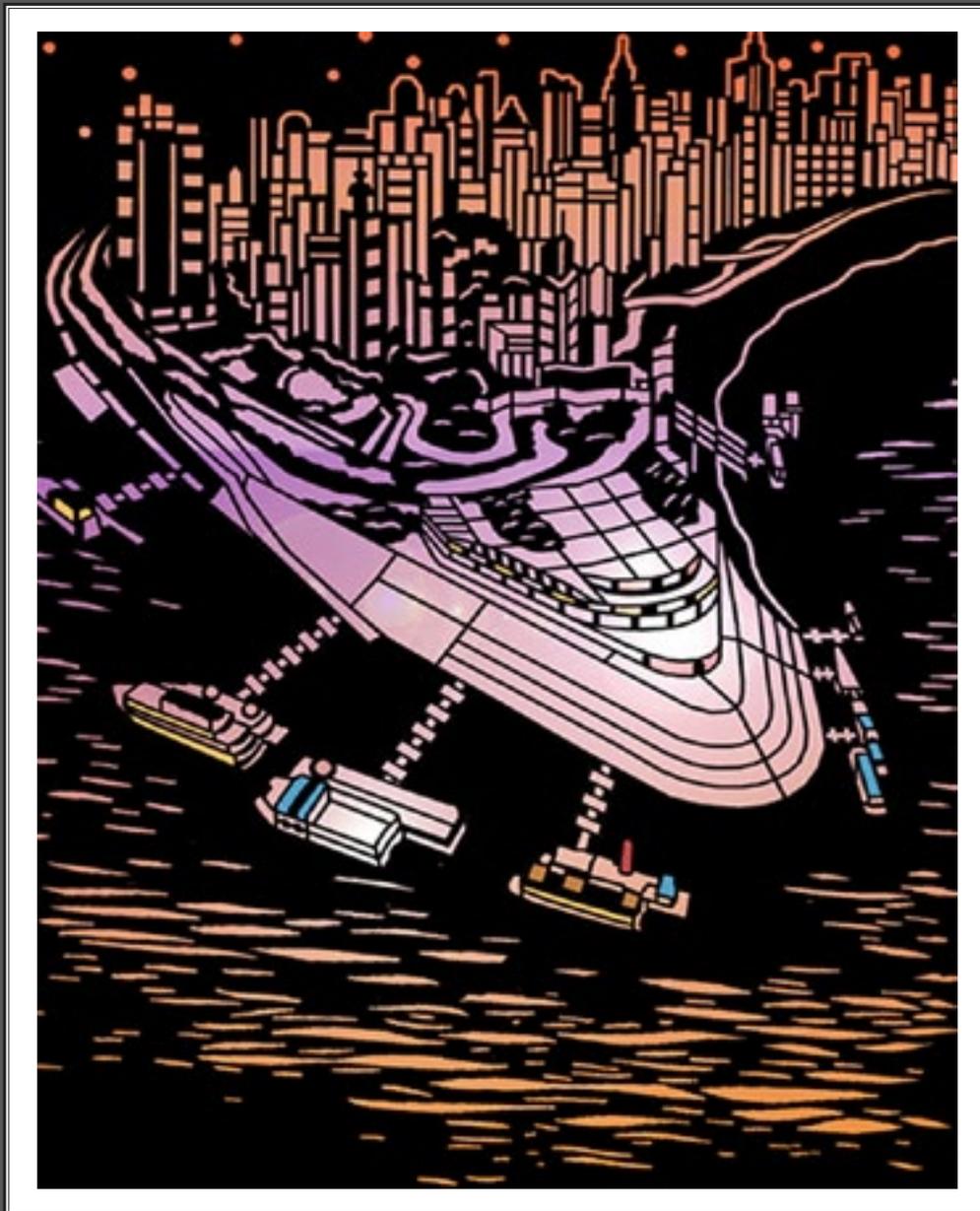


月季

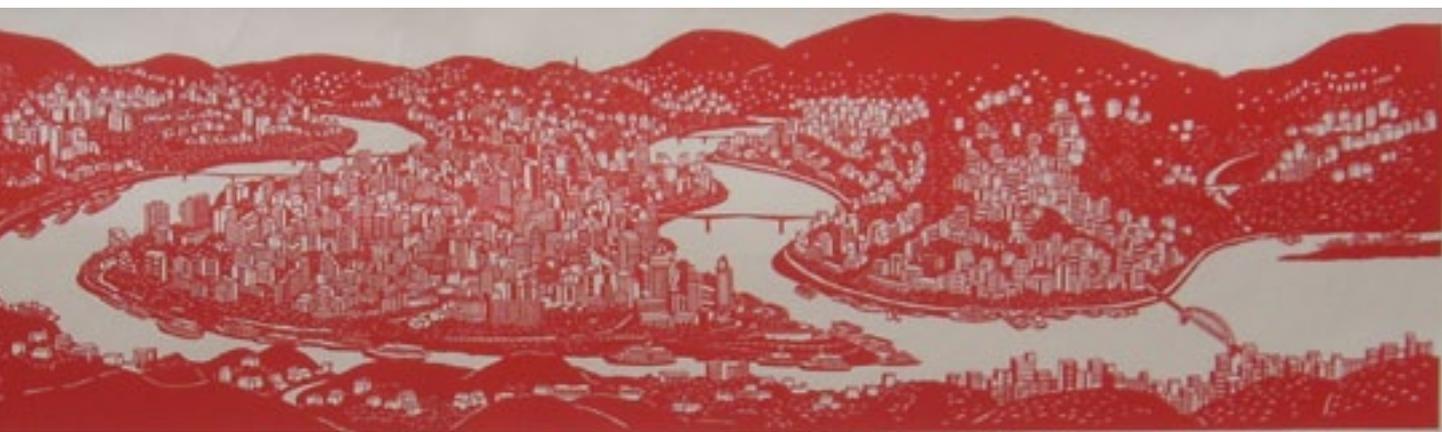


婀娜





重庆夜景



一城山色两江水（6.18×0.618米巨幅剪纸，展现山城重庆全貌）



www.chinadolls.org.cn
Love is still strong
还好，我们的爱不脆弱

脆骨病，一种让孩子们承受频繁骨折痛苦的罕见疾病
瓷娃娃，一个美丽名字的背后是一个极其脆弱的群体
其实，每一个瓷娃娃都可以拥有一个站立的明天
您的一点点帮助，就可以让他们的愿望实现

我们需要您的捐助：

户名：中国社会福利教育基金会 开户行：中国光大银行北京朝阳支行
账号：3506-0188-0000-50322(备注处注明：瓷娃娃)

您也可以通过网络在线捐助：<http://www.51give.org/ciwawa.php>

