

罕见病

Rare Disease in China

VOL. 3 DEC. 2010

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

国内首家罕见病防治协会在山东成立
中国血友之家成立十周年庆典
郑卫宁：每一天都是战斗

首届中国LAM大会在京举行
专家患者共同呼吁关注罕见病

钟南山：罕见病研究将惠及常见病和复杂病
需加大关注力度



国际罕见病日
Rare Disease Day
2011.2.28



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>



最近一条新闻引起了大家的关注,12月28日北京首都机场的深圳航空公司拒绝2名轮椅残障人士登机,当事人郑卫宁的抗议方式竟是把行李和轮椅扔向深航服务柜台,导致现场柜台玻璃粉碎一地,郑卫宁躺在碎玻璃中拒绝他人搀扶,他说“我当时想死在深航的柜台前,用一死引起大家的重视,让残疾人不再受歧视”。此情此景很是悲壮,我本人也是一名残障人士,出行也遇到过各种形式的歧视,所以从残障群体的角度来看,这种看似极端的抗议方式完全能理解,这种不满和愤怒来自于社会长期无视残障群体的“人格尊严”和“平等权利”。当身体的残疾成为事实后,残障人士需要的是有尊严和平等的融入社会的机会,而在现实中,这种机会总是被残忍地剥夺,在这个事件中,抛去冷冰冰的条款规定,只要深航方面稍微人性化一点、耐心一点、顾客至上一点,事情也不会这么僵硬。

其实郑卫宁是一名罕见病病友,但他却从不放弃对美好生命的追求,他在深圳带领一批残障群体创建了残友集团,而他认为商业的一切都只是手段,而针对残疾人的慈善和公益事业才是他所作努力的最终目标,这是一个传奇性的人物,我们通过《郑卫宁:每一天都是战斗》这篇文章感受他的思想。

本期我们关注11月底在北京举办的首届中国LAM(淋巴管肌瘤病)大会,全国五十多个LAM病友家庭和医学专家汇聚一堂,共同探讨和交流淋巴管肌瘤病的诊断治疗等问题,并呼吁医学界和社会各界加强对罕见病的关注。本次病友会议的承办方中国LAM关爱协会是在2006年由病友和医生共同发起,LAM姐妹们都是通过网络互相交流、鼓励,来获得抗击和战胜病魔的知识和信心,而这次会议也让病友第一次和这么多未曾谋面的姐妹面对面交流。

瓷娃娃在10月底开始策划和启动新春大礼包项目,我们将在春节前为全国500个罕见病家庭邮寄新春礼包,礼包分为两类,一类是送给孩子们的新春礼物,让他们在春节收到一份惊喜和意外,过一个开心的新年;另一类是给成年罕见病患者家庭发放现金红包,用于添置一些年货等生活必需品,过一个温暖的新年。这些礼包的善款通过贺卡的义卖来筹集,我们开设淘宝和支付宝购买平台,同时也在全国高校和社区开展现场义卖活动。在短短的一个多月里,有超过3000个爱心人士(团体)直接参与到这次爱心行动中,特别值得一提的是,钟汉良、羽泉、胡彦斌、李冰冰、陈坤、胡歌等数十位明星纷纷通过微博号召粉丝关注瓷娃娃的贺卡义卖活动,微博转发数已经达到上万次。虽然这是一个筹款的过程,而它实际上却在很大程度上宣传了脆骨病等罕见病群体的状况。

罕见病的工作在国内才刚刚起步,罕见病群体在其中扮演了非常重要的角色,但是目前各类罕见病组织的声音都还非常微弱,我们只有团结一致、紧密合作,才能更快更好推进罕见病工作的发展,《中国罕见病》杂志是我们工作的一个平台,也是一个工具,她将陪伴中国罕见病工作发展的每一步。

艰难而又努力过的2010就要过去,充满期待和信心的2011即将来临,我代表瓷娃娃团队感谢大家一直以来对我们的支持和帮助,祝福大家安康、幸福!

黄如方



CONTENTS 目录

INFO 资讯

P4 资讯 · 活动 Info · News

P6 资讯 · 医疗 Info · Treatment

FOCUS 本期关注

P10 首届中国LAM大会在京举行

The First National Patients Conference of LAM Hold in Beijing

P15 罕见病，不能承受之痛

Rare Disease, Can Not Bear the Pain

P17 疾病罕见，爱心无限

Rare But Not Alone

P18 自由呼吸我的梦

My Dream of Free Breath

PATIENT ORG 机构介绍

P21 中国肺动脉高压联盟

PHA China

ACTION 机构行动

P22 中国血友之家成立十周年庆典

10 Years Anniversary of Hemophilia Home of China

P23 对话日本PKU患儿家长

Dialogue to Japanese PKU Parents

DISEASE KNOWLEDGE 疾病知识

P24 肢端肥大症

Acromegaly

P25 糖原贮积症

Glycogen Storage Disease

DOCTOR Q&A 医生问答

P26 马凡氏综合症知识问答

Marfan Syndrome Q&A



DIALOGUE 病友客厅

P28 郑卫宁：每一天都是战斗

ZHENG, Weining: Everyday Was Like a Battlefield

SALON 心灵有约

P33 只要活着就有希望

While There is Life There is Hope

P34 与GH同行，路漫漫

The Journey With GH, a Long Way to Go

P36 隐形的翅膀

Invisible Wings

P39 写在二十二岁的边上

On the Edge of Twenty Two Years Old

P40 母爱，在我生命中的每一天

Maternal Love, in the Days of My Life

P41 与KALLMANN约会

Dating with Kallmann Syndrome

SERIAL 连载

P42 与特殊儿童相处（连载三）

Raising Special Children (Serial 3)

INSET 中插

小鱼：工笔人物

Xiaoyu: Meticulous Figure Paintings

张云鹏：生命的画卷

ZHANG, Yunpeng: Scroll of Life

INSIDE FRONT COVER 封二

还好，我们的爱不脆弱

Love is Still Strong

INSIDE BACK COVER 封三

《中国罕见病》征稿启事

Rare Disease in China Call for Papers

主管：中国社会福利教育基金会

Supervisor: China Social Welfare Education Foundation

主办：瓷娃娃罕见病关爱基金

Organizer: China-Dolls Found for Rare Disease

瓷娃娃关怀协会

China-Dolls Care and Support Association

编辑委员会：韩金祥 黄尚志 黄昱

Editorial Board Member: Han Jinxiang, Huang Shangzhi, Huang Yu

李定国 刘亚欧 马洪路

Li Dingguo, Liu Ya'ou, Ma Honglu

孟岩 任秀智 王延宙

Meng Yan, Ren Xiuzhi, Wang Yanzhou

徐凯峰 张宏冰 张学

Xu Kaifeng, Zhang Hongbing, Zhang Xue

(以拼音为序 Order by Alphabet)

名誉主编：刘光和

Honorary Editor-in-Chief: Liu Guanghe

主编：黄如方

Editor-in-Chief: Huang Rufang

副主编：陆敏君 白珍怡 肖磊

Associate Editor: Lu Minjun, Bai Zhenyi, Xiao Lei

联合协办：重庆市血友病康复协会

Co-Organizer: 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：福特基金会好邻居项目

Sponsor: Ford Foundation Good Neighbor Project

编辑部地址：北京市丰台区六里桥南里华源一里

Editorial Office: 8 号院 3 号楼 403 室 (100073)

投稿邮箱 Mailbox: 北京 10048 信箱 36 分箱 (100048)

电话 Tel: 010-63458713

邮箱 E-mail: rare-disease-cn@gmail.com

博客 Blog: <http://blog.sina.com.cn/rare-disease>

微博 Microblog: <http://t.sina.com.cn/rare-disease>

内部刊物 仅供交流 公益发放 欢迎传阅

国内首家罕见病防治协会在山东成立 Shandong Province Rare Disease Association Founded



10月16日，山东省罕见疾病防治协会成立大会在山东济南隆重举行，瓷娃娃关怀协会黄如方、坚春天、肖磊应邀出席本次会议。

山东省罕见疾病防治协会是国内罕见病防治领域首家经民政部门正式批准成立的社会团体，该会会长、山东省医学科学院院长韩金祥表示，协会将着力在罕见疾病医学研究、平台搭建、资源共享等方面发挥积极作用，推动国内罕见疾病科学研究和药物研发水平的提升。

瓷娃娃关怀协会执行主任黄如方在大会发言中指出，目前国内罕见病方面的医学研究和药物研发水平较低，研究罕见疾病的机构和专家很少，大部分罕见病患者长期被误诊、漏诊，不能得到及时有效的治疗。罕见病群体长期被社会所忽视，在医疗、教育、就业等方面的权益得不到保护。罕见病患者经常受到各种

歧视，社会融入困难，大部分患者家庭因病致贫，生活艰难。瓷娃娃作为一家罕见病患者自发成立的社会组织，长期致力于罕见病群体争取应有权利并提供救助和服务。黄如方表示瓷娃娃愿与山东省罕见疾病防治协会建立良好的合作关系，共同为提高国内罕见病社会认知、促进罕见病防治、提升全民族人口素质做出积极贡献。

全国政协委员、九三学社上海市副主委、上海市政协副主席、上海新华医院消化内科主任李定国在会上作了题为《罕见病防治不是少数人的事》的报告，他呼吁：罕见病患者是社会弱势中之“极弱势”，对他们提供照顾和帮助，是着眼于整个民族人口的健康繁衍过程中必要的投资，诊疗成本的考虑只是救助，而当把问题看成是每一个健康人结婚怀孕过程中的风险时，政府就应该将人口素质提高到更高层次的关注。若无政府和社会的关心和帮助，非但患者的基本生存权利无法得到应有的保障，更将有可能出现许多不幸的家庭和复杂的社会问题。《中国罕见病》通讯副主编肖磊在会后对李定国进行了专访。

会议同时举行了罕见病学术研讨会，天津医院小儿骨科主治医师任秀智、北京大学妇儿医院杨艳玲教授、北京大学深圳医院医学影像中心副主任王成林、武警总医院张仲文等就罕见病研究、诊断和治疗进行了学术交流。

瓷娃娃关怀协会应邀参加东亚峰会残疾人社会福利研讨会 China-Dolls Presents East Asia Summit Workshop on Social Welfare for Disabled Persons

9月20至21日，由民政部主办的“东亚峰会残疾人社会福利研讨会”在北京召开，来自中国、柬埔寨、印度尼西亚、老挝、马来西亚、缅甸、菲律宾、韩国、新加坡、泰国、越南、文莱等12个国家的70余名代表参加了会议。

会议主要分两个部分进行。在国家报告部分，各国代表分别介绍了本国残疾人社会福利的基本政策、主要特点、成功经验和发展方向；在专题研讨部分，各国代表就残疾人社会保障与社会服务，残疾人医疗卫生与康复，残疾人教育、就业与社会参与等专题展开研讨并形成了一系列共识。

瓷娃娃关怀协会作为中国非政府组织代表应邀参加了此次研讨会，向与会各国代表介绍了协会在罕见病领域开展的一系列工作，并就罕见病致残群体的社会保障与社会参与等问题与各国代表进行了广泛而深入的交流。协会在罕见病领域开展的医疗救助、病人关怀、政策倡导、小额资助和宣传教育等工作引起了与会代表的强烈兴趣并得到各方高度赞赏。





京津两地罕见病儿童中秋同出游 Rare Disease Children of Beijing and Tianjin Get Out of the Door in the Mid-Autumn Day

(来源：天津市血友病联谊会、瓷娃娃关怀协会) 9月22日，在传统的中秋节到来之际，京津两地近二十名罕见病儿童及家庭走出家门，和所有其他小朋友一样游览展览馆、天文馆等文化场所。

来自天津的2个瓷娃娃家庭和5个血友病儿童家庭，与志愿者相聚在天津市规划展览馆，举办了一次非常有意义的参观游览和联欢活动。展览馆中的“模拟城市——骑车游津城”和人性化设计的触摸屏，都受到孩子们特别的喜爱。短短一个多小时的参观，让孩子们学到天津丰富的文化、历史和社会发展知识。在展览馆合影留念后，大家一边欣赏周围古老的建筑和优美的海河风景，一边漫步到金街的青德基餐厅共进午餐。瓷娃娃关怀协会还为参加本次活动的孩子，每人赠送一套精美的学习用品和2箱特仑苏牛奶。

与此同时，来自北京市10个家庭的12位罕见病小朋友也在家人陪伴下，与瓷娃娃关怀协会工作人员、志愿者以及部分爱心人士畅游北京天文馆，欢度中秋佳节。北京天文馆为本次活动提供了免费门票，工作人员亲切的向孩子们介绍天文科普知识，并向罕见病小朋友赠送了礼物。

本次罕见病儿童中秋出游活动为孩子和家长创造了很好的交流机会，同时也鼓励孩子们更多地走出家门、融入社区。☺

天津血友病联谊会开展志愿者社会实践项目 Volunteer Social Activities of Tianjin Hemophilia Association

(来源：天津市血友病联谊会) 8月29日，天津血友病联谊会在天津市少年社会体验中心——雏鹰训练基地成功举办血友病儿童游园活动。参加本次活动的有天津市慈善协会邹蓉，联谊会工作人员，以及来自全市各区县的二十余位血友病儿童和家属。

上午十点，大家在中国医学科学院天津血液病医院集合，首先集体游览了天津市河东区美丽的桥园公园。午饭后，邹蓉一行走进“开迪树”天津雏鹰训练基地，根据血友病儿童的特点和孩子们的兴趣爱好，选择了警察局、广播电台、寿司店和陶艺室四种游戏。在专业人员的指引和辅导下，孩子们分别扮演了警察，广播员，厨师和工艺师，并在活动后获得了证书和奖励。4个小时的活动中，孩子们始终兴致勃勃，没有丝毫倦意。家长们也利用这次难得的机会交流血友病的治疗和护理经验。

本次志愿者社会实践项目是由“公民健康状况与受教育权工作组”支持，瓷娃娃关怀协会和天津市血友病联谊会联合举办的，为血友病儿童提供了认知社会，交流思想的机会，增进了病友之间的感情，也让他们体会到生活中不仅仅有病痛，也有幸福和快乐。也使社会大众了解到血友病人群的生活，提高了血友病在社会上的宣传影响力。为了支持本次活动，瓷娃娃关怀协会、中国血友之家和拜耳医药公司为每位小朋友都赠送了礼物。☺



LAM治疗新药弗隆已进入临床试验 The Trial of Aromatase Inhibition in Lymphangiomyomatosis

(来源:美国 LAM 基金会, 翻译:姚川) 辛辛那提大学的研究人员将一种治疗癌症的药物用于某些肺淋巴管平滑肌瘤病 (LAM) 患者, 研究其使用效果, 并因此获得美国国防部一百万美元研究基金。

LAM 是一种罕见的致命性肺部疾病, 患者主要为女性。它能够造成呼吸困难和反复性气胸, 其病因是非典型平滑肌细胞侵入肺部, 造成肺组织破坏。

辛辛那提大学胸科专家、此项研究的主要研究者 Frank · McCormack 博士表示, 尽管 LAM 目前还无法医治, 但是很多药物可能成为治疗该病的特效药, 其中一些治疗其它疾病的药物已经用于该病的治疗, 并得到美国联邦药物管理局 (FDA) 的认可。

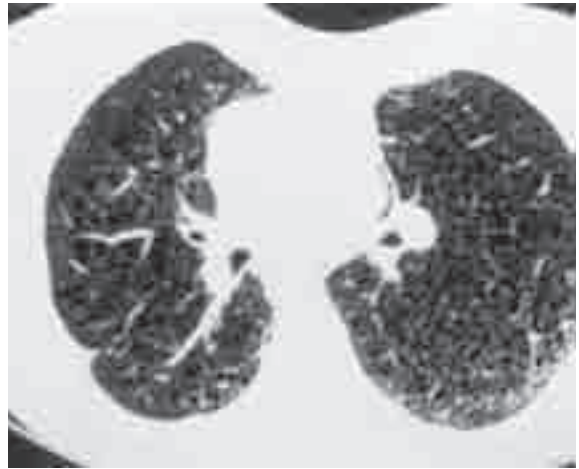
McCormack 称: “来曲唑是一种口服非甾体芳香酶抑制剂, 用于治疗手术后的激素阳性乳腺癌。它能够阻碍雌激素的合成, 降低血清雌激素水平, 并且减缓雌激素催生细胞的成长速度。LAM 的临床表现与乳腺癌受到激素影响很相似, 我们想验证来曲唑是否能够减缓 LAM 患者肺部病变细胞的成长速度以及肺功能的衰竭速度。”

这项国家级多中心的肺淋巴管平滑肌瘤病芳香酶抑制剂试验 (TRAIL) 的研究周期为两年。60 名参与者均为经诊断患有 LAM 的绝经期妇女, 她们将被随机分为接受来曲唑治疗 (每天 2.5 毫克) 或安慰剂治疗。

McCormack 表示, 研究人员将通过肺淋巴管平滑肌瘤病基金会临床研究网络 (LFCRN) 在全国范围内实施这项研究并收集数据。该小组在辛辛那提大学的其他成员还包括医学博士 Lisa · Young、医学博士 Brent · Kinder 和项目负责人 Tammy · Roads。

McCormack 称: “这项研究的主要目的是探寻 LAM 的有效治疗方法, 但是这项研究所取得的成果将不止应用于这类罕见疾病。对 LAM 这种由单基因突变引起的简单而迟滞形式的癌症进行研究, 有助于我们在更加具有侵略性的恶性肿瘤的诊断和治疗方面取得进展。”

据悉, LFCRN 将提供关于此项研究的更多信息, 也将提供主要相关研究者的联系方式。欲获知更多关于 LAM 和该项研究的进展情况, 可访问 www.thelamfoundation.org。



首款用于治疗结节性硬化症的药物获FDA批准 First Drug to Treat Tuberous Sclerosis Complex Approved by FDA

(来源:美国结节性硬化症联盟, 翻译:颜流霞) 近日结节性硬化症联盟发布消息称, 美国食品与药品管理局 (FDA) 已经批准了首款用于治疗结节性硬化症 (TSC) 迹象的药品。这款药品名为 Afinitor (依维莫司), 是由诺华制药公司加工生产, 用于治疗室管膜下巨细胞星形细胞瘤 (SEGAs)。大约 15–20% 的结节性硬化症患者会出现 SEGAs, 其特点为多在儿童和青少年出现症状, 成年后症状少见。Vicky Whittemore 博士说: “SEGAs 治疗对于结节性硬化症患者及其家庭都是巨大挑战, 因而, 对于最新的研究进展以及新的治疗选择, 我们很受鼓舞。在 Afinitor 之前, 有 SEGAs 的结节性硬化症患者的唯一治疗选择就是脑部手术, 多数患者是儿童。”

“提高大众对于结节性硬化症的认识是结节性硬化症联盟人的重要职责, 因为很多结节性硬化症被漏诊或者是误诊。” 结节性硬化症联盟主席和首席执行官 KariLuther Rosbeck 解释道。 “因此, 任何患有结节性硬化症的个体能够有多种治疗选择是很重要的。结节性硬化症研究从 20 世纪 90 年代的发现结节性硬化症的基因发展到如今的临床试验, 发展结节性硬化症患者新的治疗手段是我们的优先考虑。” Whittemore 博士接着说。 “这是首个由食品与药品管理局批准的专用于结节性硬化症治疗的药品。” Rosbeck 说, “因为发现新的治疗方式是如此地重要, 结节性硬化症联盟在 2010 年启动了结节性硬

两种治疗多发性硬化症药物临床实验数据公布

Two Clinical Trials of Drug Treatment of Multiple Sclerosis Data Released

(来源：中国医药 123 网) 近日，Teva 及其合作方瑞典 Active Biotech 公司公布，双方合作开发的多发硬化症 (MS) 新型口服治疗药 Laquinimod 在后期临床实验中表现良好。

这次实验被命名为 ALLEGRO，是一次为期两年的 III 期临床实验。结果表明，复发 - 缓解型多发性硬化症患者每天使用 0.6 毫克剂量 Laquinimod 治疗之后，复发率 (以年为单位) 比安慰剂对照组显著降低，这一检测项目为本次实验的主要临床终点。除此之外，该药还能明显减缓患者身体残疾的发展，用药安全性以及药物耐受性也都较为理想。

Teva 表示，上述实验数据将在 2011 上半年进行的一次重要医药科学大会上发表。负责该实验的研究人员称，Laquinimod 具有独特的作用机理，其中一方面是可以对神经产生保护，这是它能够减缓患者身体残疾发展速度的原因所在。Laquinimod 的下一个 III 期临床实验也正在进行中，实验结果有望于 2011 年第三季度得出。

另据消息，早先在瑞士哥德堡举行的欧洲多发性硬化症治疗及研究会议上，Genzyme 公司公布了 Alemtuzumab 的一项中期临床实验数据，所得结果表明该药可有效治疗多发性硬化症 (MS)。在此之前，Alemtuzumab 已获准作为 B 细胞慢性淋巴细胞性白血病治疗药在市场上销售，商品名为 Campath，它在 Genzyme 公司产品线当中所占据着极为重要的地位。

在这次实验期间，Alemtuzumab 受试者当中有 90% 的人用药之后能显著防止机体功能障碍进一步加重，机体功能得以改善之后，能够较好地保持治疗效果，并且在随后的 60 个月之内疾病复发的风险下降。

在整个实验中，有一个实验项目将 Alemtuzumab 和德国默克畅销 MS 药 Rebif 进行了对比，实验期为 5 年。结果发现，在此期间，Alemtuzumab 受试组当中有 13% 的人机体功能障碍加重，而 Rebif 受试组当中有 38% 的人出现这种情况。此外，在 36 个月的病情监测期内，以年为单位，前者病情复发率为 0.09，而后者为 0.47，前者比后者下降了 81%。

但该药治疗 MS 也存在着安全性方面的隐忧，即 6 名患者用药后出现了免疫性血小板缺乏紫斑症，而只有一名采用 Rebif 的患者出现了这种不良反应。除此之外，Alemtuzumab 受试组中出现自身免疫性甲状腺相关不良反应的病例达到 30%。但 Genzyme 强调，那些用药后出现了自体免疫性不良反应的患者也能较好地控制了 MS 病情。

目前，Alemtuzumab 治疗 MS 的 III 期临床实验正在进行当中，实验数据有望于 2011 年得出。☐

化症药物筛查项目。”据 Rosbeck 介绍，该项目提供资金用于测试食品与药品管理局已经批准的或者是动物模型显示有效的化合物，以便加速基础研究到临床应用的过程。Whittemore 博士补充说道：“我们希望通过生物科技、制药公司以及科学工作者的合作，加速结节性硬化症药物治疗测试。”

结节性硬化症是多系统遗传病，累及身体多个部位，包括脑、心脏、肾脏、肺、眼睛和皮肤等关键器官。结节性硬化症患者通常患有癫痫、行为异常 (注意力缺乏症——ADD)，皮肤异常 (损伤等) 等其他症状。据估计，美国有 5 万名结节性硬化症化症者，全球有超过 100 万结节性硬化症者。☐





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

2010 帅府园论坛

2010年11月27日 - 28日, 北京

编者按:

首届中国LAM大会于十一月底在北京成功举办, 全国五十多个LAM病友家庭和二百多位医学专家汇聚一堂, 共同探讨和交流淋巴管肌瘤病等罕见病的诊断治疗等问题。中国工程院院士钟南山在会上指出罕见病的研究非常有助于对一些常见病和复杂病的研究, 并呼吁医学界和社会各界加强对罕见病的关注。

事实上, 我们每个人身体里都存在缺陷基因, 一旦父母双方存在相同的缺陷基因, 孩子就有可能患上罕见病。因此, 罕见病问题不仅仅是患者群体的医疗和保障问题, 更关系到整个民族的繁衍发展和人口素质, 需要政府和社会投入更多的力量来促进罕见病防治。我们真诚地希望本次大会上专家和患者的呼吁能够得到有关方面的重视, 更希望有越来越多的人参与和投身到罕见病事业当中来!

高润霖

钟

专家患者共同呼吁 关注罕见病

Experts and Patients Gather to Raise
Awareness of Rare Disease in China



疾病与转化医学

2010 帅府园论坛

2010年11月27日 - 28日, 北京



P10 首届中国LAM大会在京举行

The First National Patients Conference of LAM Hold in Beijing

P15 罕见病, 不能承受之痛

Rare Disease, Can Not Bear the Pain

P17 疾病罕见, 爱心无限

Rare But Not Alone

P18 自由呼吸我的梦

My Dream of Free Breath

雷帕霉素靶蛋白(mTOR): 基础、临床与产业发展
首届全国LAM大会

2010 帅府园论坛

2010年11月27日 - 28日, 北京



首届中国LAM大会在京举行 专家患者共同呼吁关注罕见病

**The First National Patients Conference of LAM Hold in Beijing
Experts and Patients Gather to Raise Awareness of Rare Disease in China**

来源：中国LAM关爱协会

11月28日，首届中国LAM（淋巴管肌瘤病）大会在北京举行。国内200多位知名医学专家，美国辛辛那提大学LAM研究专家，以及来自全国各地的近50位LAM患者齐聚北京，为LAM的研究和治疗谏言献策。本次大会特邀著名呼吸系统疾病专家、中国工程院院士钟南山和北京协和医院院长赵玉沛担任大会主席。

淋巴管肌瘤病 (lymphangioleiomyomatosis, LAM) 是一种罕见呼吸系统疾病，几乎所有的病例均发生于女性，以育龄期女性为主，平均年龄30-40岁，成年女性患病率约为1/40万。不过，在遗传性疾病结节性硬化症 (TSC) 的成人女性患者中，LAM的发生率高达1/3。气胸和乳糜胸常为LAM的首发症状，并可反复发生。随着疾病的发展，呼吸困难出现并加重，最后可出现较为严重的呼吸衰竭。在我国，对LAM的文献报道可以追溯到上世纪80年代，截止到目前为止，累计报道病例数还不到200例。



钟南山：

罕见病研究将惠及常见病和复杂病 需加大关注力度

ZHONG, Nanshan: Research on Rare Diseases Will Benefit the Common and Complex Disease, Which Should Make More Effort on

本次大会主席钟南山院士指出，LAM 是一种罕见病，我觉得它有两层意义。第一，这种罕见病是发生在 20-40 岁这个年龄段的女性中，这个年龄段的女性上有老下有小，她们负担着很大的社会责任，一旦她们得病后会影响到全家；第二，这个病到目前为止还没有有效的治疗办法，所以一年一年恶化，我所接触的有很多病人，看着她的病逐步恶化，直到呼吸衰竭而死亡。另外从研究的角度看，这是一种基因异常的病，实际上对于罕见病的研究非常有助于对一些常见病和复杂病的研究。在美国的国家卫生院专门设立了对罕见病研究的部门，他不完全是针对这些病人，更重要的是通过罕见病找出共性的规律，对常见病和复杂病会有很大的帮助。

说到社会的关注，从对象来说，得这种病的女性一般都肩负着家庭的重担，她一个人得病全家都会很痛苦，因此我们必须关注她们的健康；其二，这个罕见病的研究实际上是对常见病研究的切入口，对罕见病的研究会大大促进对常见病研究认识的提高；第三，作为医务人员来说，需要理解对罕见病的研究，更应该关注这类人群。

钟院士强调，“其实我们中国就可以做一些这种研究，所以我想这需要政府和企业的投资，也需要我们医务人员来转变思想，认识到这个重要性，所以这个就涉及到社会的关注。现在我觉得力量太小，只有协和医院在推动这方面的研究进展，其他医院基本没有。第一是医生们对 LAM 这个病不太认识，把它当作其他病来治疗，结果治疗却导致了疾病本身的恶化，耽误了治疗。第二就算他们认识了 LAM，针对这个病治疗的药物也不多，所以这个很需要我们来关注，也需要社会力量来关注。所以，对 LAM 的基础、临床、企业高峰论坛等在促进我们的医学研究，促进我们转化医学研究方面是很有意义的。”



国际著名LAM专家Frank McCormack： 加强罕见病研究国际合作，共同攻克LAM疾病

Frank McCormack: Strengthen International Cooperation on
Rare Disease Research, Overcome LAM Together

美国辛辛那提大学肺脏系主任，淋巴管肌瘤病（LAM）专家——Frank McCormack 博士为出席首届中国 LAM 大会，远渡重洋专程从美国赶来。在学术会议上，他与中国的医生和病友们分享了美国关于 LAM 的最新研究进展信息，并对 LAM 病人的生存期做出了重新界定。在首届中国 LAM 病友大会上，Frank 博士与病友们积极互动，解答了病友们在用药、治疗等方面的许多疑问和困惑，并让我们全面了解了美国 LAM 病友的生活和治疗情况。大会间隙，中国 LAM 关爱协会会长琳琳与 Frank 博士进行了亲切交谈，介绍了中国 LAM 关爱协会作为中国唯一的一个 LAM 病友互助团体在宣传 LAM 和关爱病友方面做出的成绩，以及中国 LAM 病友的生活和治疗情况。Frank 博士对中国病友的生存状况给予了高度关注，并鼓励中国病友更多地参与国际交流，积极配合 LAM 的治疗研究，与医生一起协同作战，争取早日攻克 LAM 病魔。



LAM专家徐凯峰： LAM等罕见病临床诊断应引起重视

Xu, Kaifeng: Clinical Diagnosis of Rare Diseases Should Be Emphasized

北京协和医院呼吸科徐凯峰教授告诉记者，气胸和乳糜胸常为 LAM 的首发症状，并可以反复发生。此外，还会伴有咯血、胸痛等症状。超过一半的患者会出现气胸，约有 30% 患者表现为乳糜胸症状。多数患者在出现症状之前就有了活动耐力减退等表现，随着疾病发展呼吸困难日益明显并进行性加重。

徐凯峰指出：“最应该引起重视的是 LAM 在临床上经常被漏诊和误诊的现象。”“在临床上，并非所有的患者均需要病理确诊，有典型临床综合征和表现特征即可做出诊断。”在徐凯峰接诊的 LAM 患者中，有些人曾被怀疑为结核病并进行治疗。“其实，作为呼吸科大夫来说，完全可以通过患者的病史陈述和典型的胸部高分辨 CT 影像来获得 LAM 的临床诊断。如果临床上高度怀疑 LAM，患者同时伴有结节性硬化症或肾血管肌脂瘤的话，诊断完全可以确立。”徐凯峰说，真正的确诊还需依赖于病理学检查，患者通常要接受胸腔镜下的肺活检。

目前，对 LAM 发病机制的研究已经取得了实质性进展。虽然研究者们推测其发病与雌激素水平有一定的关系，但在实际研究中并没有足够的证据可以证明，这也导致在治疗方面缺乏有效的手段。不过，近年来，雷帕霉素用于 LAM 患者的治疗已经有了大量研究。虽然雷帕霉素对 LAM 的治疗仍处于临床试验阶段。但是徐凯峰认为，随着对 LAM 研究的深入，新的治疗手段一定会应用到临床。



LAM患者组织： 希望政府尽快将罕见病用药纳入医保

Patients Organization: The Cost of Rare Disease Treatment Should Be Covered by the Social Security

中国 LAM 关爱协会 2006 年由病友晓莉和北京协和医院徐凯峰教授共同发起，希望为 LAM 患者提供诊治信息和交流平台，并致力于促进临床医师对 LAM 的认识和了解，呼吁社会各界对这种罕见疾病的关注，关爱这些弱势的、被社会所忽视的特殊女性群体，推动 LAM 在中国的研究。目前是中国唯一一个宣传和研究 LAM 的民间公益组织。

中国 LAM 关爱协会会长琳琳呼吁，政府应加大对罕见疾病的宣传力度，使公众能正确地认识和了解罕见疾病，并尽快制订有关罕见疾病的专项法律法规，为保障罕见病患者的各项权益提供明确的法律依据。“没钱治疗”和“不能治疗”已经成为压在众多 LAM 患者身上的两座大山。琳琳说，“很多时候，患病的姐妹们都是通过网络互相鼓励、关怀，来获得抗击和战胜病魔的信心。而她们最需要的是整个社会对他们的关注和关爱。如果医学界能够早一点研究出治疗 LAM 的有效办法，如果每个月的用药费用可以纳入医保，如果大家的关爱永远延续，那么生命的曙光也许就不再遥远。”

北京协和医学基金会 LAM/TSC 罕见病专项基金于 2010 年 1 月 15 日正式成立并接受个人和机构捐赠。LAM/TSC 罕见病专项基金将用于 LAM/TSC 的临床和相关基础研究，包括北京协和医院设立 LAM 和 TSC 专科门诊、吸引和帮助全国更多医生投入到 LAM 和 TSC 的临床和研究中、建立患者资料库、开发血液检测手段、开展新药临床研究、促进相关基础研究、加强国际间的科研合作，以及全国 LAM 和 TSC 病友组织的网站建设和活动。

北京协和医学基金会理事长、北京协和医院妇产科学系主任郎景和教授谈起该基金成立的意义时说，基金会不仅是一项慈善事业，还是医院乃至社会对病人关爱的一部分。一方面能为罕见病患者争取社会和民间的资金资助，在一定程度上解决部分患者的燃眉之急；另一方面还可以促进医院医疗、教学和科研事业的发展，从而更好地服务于患者。☐

罕见病，不能承受之痛

Rare Disease, Can Not Bear the Pain

琳琳、晓莉（淋巴管肌瘤病病友）/文

淋巴管肌瘤病（LAM）在疾病的发展过程中，会导致病人的呼吸衰竭，并会引发病人反复气胸和乳糜胸，身体的不同器官都可能出现肌瘤，其凶险程度不亚于癌症，并且 LAM 眷顾的无一例外都是女性，不但确诊时的平均年龄越来越呈低龄化趋势，经报告最小的 LAM 患者不足 14 岁，平均确诊年龄只有 35 岁，而去世的病友也多是因为反复气胸造成呼吸衰竭，以至于在人生最美好的阶段就英年早逝。

2007 年 3 月，40 岁的云清因多处肺大泡破裂引发呼吸困难，双肺急速衰竭。这已经是她第 11 次气胸大爆发，也是她有限生命的最后一次，最终因缺乏有效的治疗，曾是运动健将的她和疾病顽强地抗争了十年之后还是离开了她的爱人和女儿。

2008 年 11 月，曾经是公司白领，并已考取了建筑设计师执照的 永远离开了成就她辉煌事业的办公桌。患上 LAM 的八年里，经历了两次肺移植的生死考验，花费了六十多万元，最终仍因乳糜胸水不止宣告不治，去世时年仅 39 岁。

2009 年 2 月，LAM 又夺走了 22 岁美丽女孩珠珠的年轻生命。她本可在这鲜花般绚烂绽放的生命时节享受着生命的美好，可是她却强忍了三年呼吸衰竭的无尽折磨，竭尽生命的最后一点力量呼吸以维持生命。去世前她也曾经尝试过雷帕霉素的治疗。终因家境困难放弃了治疗，22 岁的她过早地离开了人世。

2010 年 2 月 27 日，白雪走了，举家团圆的元宵佳节前夜，刚刚过了 50 岁生日的她永远地离开了我们。她是一位酷爱自然、酷爱摄影的行者，可在她罹患 LAM 后，每天都要面对的是靠吸氧维持呼吸，走两步就要气喘，一直咳血不停，可是她仍然乐观地对我们说：“如果我以后还能走，我就会像那些驴友一样，徒步全国、全世界去旅行，为我们的慈善筹款拍更多的精彩作品。”

LAM 目前全国的注册人数不超过 200 人，而实际患者应该远远超过注册人数。这是一种人数极少的罕见病，由于得不到社会的关注，宣传不到位，造成漏诊、误诊；很多患者得不到及时的治疗和用药信息，因维持 LAM 患者日常治疗的药物全部为自费药，并不纳入医保，而造成很多经济困难的患者最终放弃治疗。

LAM 患者由于出现气胸和乳糜胸的症状，往往需要进行开胸手术。前不久，一位 LAM 患者因连续气胸进行了开胸粘合手术，治疗花费了十五万元之多，但手术并未阻止气胸的肆虐，回到家乡后，每月发生一次气胸，每次气胸都要插管抽气，每月的花费都在上万元，而非气胸期间患者每月维持的药量包括两种支气管扩张剂、雷帕霉素、氧气吸入、激素等费用至少需要 5000 元，全部为自费，单雷帕霉素一个月的药量就需要 3200 元。还有很多患者因为乳糜胸的治疗和肝肾等部位的肌脂瘤的切除手术也需要花费大量的医疗费用，给患者家庭带来严重压力，很多 LAM 患者的家庭经济出现入不敷出的现象，而部分中、晚期的患者希望能接受肺移植，但是因为高达 30-40 万的移植费用让患者望而却步。很多患者因需长期吸氧早早地失去了工作，没有了工作收入来源，等待她们的只有放弃治疗。

即使是勉强可以维系基础并发症治疗的患者，却因为没有有效的治疗方法，只能眼看着年轻的女性生命就这样消逝。因为身患 LAM，年幼的孩子与母亲阴阳相隔；因为身患 LAM，父母年迈，却不断上演一幕幕白发人送黑发人的残酷悲剧。2006 年，由美国 LAM 基金会资助的雷帕霉素临床试验给 LAM 患者带来了曙光，虽然目前还只是缓解病情的恶化，但对于 LAM 患者来说，这已经是一个天大的好消息了，终于在漫长的等待中等来了一线希望。与 LAM 同是罕见病的结节性硬化症、肺动脉高压、法布雷症等，目前可治疗的药物大多都是由美国进行研发的，确实给罕见病患者带来了福音，但价格却极其昂贵。而做为有 13 亿人的中国来说，对于 LAM 等罕见病的药物研发却发展缓慢。

目前，中国尚未对“罕见病”的概念进行定义，罕见病问题在中国越来越被边缘化，由于每类罕见病种人数相对较少，造成医学界和全社会对其了解甚少，因此造成罕见病患者被忽视，绝大多数患者被长期漏诊、误诊，进而延误了最佳治疗时机。

同时，由于我国罕见病药品产业的空白，罕见病的对症药品基本都依靠进口，价格昂贵，医保不给报销，患者无力承担，



至今仍是望药兴叹。医保用药目录针对大多数人的常见病、大病制订，而针对少数人群的罕见病药品不包括在内，所以哪怕是参加医保的罕见病患者也无法报销相关药费。

对于罕见病药物的研发，由于每一种罕见病患者人群相对稀少，造成单个药品的市场需求狭小，制药企业无利可图，又无政策扶持，研发和生产的积极性很低，导致罕见病药物开发、引进、生产等几乎无人问津。这就需要政府加大对罕见疾病的公众宣传力度，使公众正确的认识和了解罕见疾病，并尽快制订罕见疾病的专项法律法规，为保障罕见病患者的各项权益提供明确的法律依据。

世界上众多发达、发展中国家和地区都早已颁布了各自的罕见病专项法律法规。美国西奈山医学院人类基因遗传学系樊建强博士指出：1983年通过的美国《孤儿药法案》及后来的几个修正案为孤儿药研发提供了具体的经济激励：第一、向孤儿药研发公司提供开发补助、研究基金和快速审批通道；第二、孤儿药上市后还给予7年期市场独家经营权等鼓励措施；第三、孤儿药临床试验费用的50%可抵减税额，对孤儿药的新药申请费用也给予免除。

通过法律给予政策倾斜，缔造了美国创纪录的药物研发，改善了数百万名罕见病患者的健康状况。截至2006年7月，共有1129种罕见病药物获得批准。在美国市场上，中小型制药公司生产了超过70%的孤儿药，其中许多公司都是在1983年之后单纯依靠孤儿药而启动、发展起来的。

与此同时，美国《孤儿药法案》还规定，任何商业保险公司不能拒绝罕见病患者的投保，罕见病患者只需每年比一般人多支付1000美元的保费，就可以使用任何药物，所有费用由保险公司承担。

不仅是美国，我国台湾地区在2000年也制定并实施了罕见疾病医疗补助办法，这其中对医疗支付制度作了详细的规定。对罕见遗传病患者使用的药物，及维持生命所需的特殊营养品费用实行全额报销。

包括LAM在内的中国罕见病患者正在积极寻觅着属于他们的路，他们相信，希望总会有的，也许需要更努力一些，为了获取应有的权益，不惜付出所有甚至生命去追求。而对于压在LAM患者身上的两座大山“不能治疗”和“没钱治疗”，已经成为生命中不能承受之痛，如果医学界能够早一点研究出LAM的有效治疗办法，如果每个月的用药费用可以纳入医保，如果大家的关爱永远延续……

生命的曙光也许就不再遥远，我们在企盼，梦想在前方，希望在路上……（本文原载于《羊城晚报》）



疾病罕见，爱心无限 Rare But Not Alone

晓梅（淋巴管肌瘤病病友）/文

11月27日、28日两天的首届中国LAM（淋巴管肌瘤病）大会，让我感触颇多。会上见到了来自全国各地的LAM姐妹，比起很多姐妹，我目前身体状况还不错，没有其他姐妹那样艰难。

就在大会期间，随风正好身患感冒（感冒极易诱发LAM发病），咳嗽、气喘，使她举步维艰，就连协和医院通向会场200米的路程对她来说就像登月，陪她前来参会的儿子实在不忍心看着他妈妈这么痛苦地走向会场，不容分说地抱起了妈妈走向会场，我感动的泪水直在眼眶里打转；当时像随风这样的姐妹还有陶姐、望尘莫及、瑶瑶等好几位病友由家人陪伴着三步一停五步一歇；而晓莉需要24小时吸氧，因行走喘气困难，坐着轮椅的她还是坚持在家人的陪伴下前来参会。

她们那坚强勇敢，超越生命的精神；她们那对生命不息的渴望，她们那乐观与病魔抗争的勇气；她们那不向命运低头的毅力；鼓舞了我和在场的所有人，太多的场面既感人又温馨。

我觉得荣幸的是我作为一个LAM患者，能与著名的科学家、医生一同参会，共同探讨治愈LAM的问题，在此我和所有LAM姐妹都要特别感谢北京协和医院和徐凯峰教授，是他给了我们这样的机会。

人的一生没有完美，种种缺点与意外都是上天给我们的考验与磨练，当我被确诊为LAM的时候，我一心想为自己寻找医疗信息，寻求治疗希望，无意中找到了中国LAM关爱协会，看到这么多和我一样的姐妹身患疾病，目睹到很多家庭因为LAM而演绎了人间悲剧，就在今年短短的10个月中，就有四位LAM姐妹离开了我们，给多个家庭带来了无限的痛苦。

因此，我就有一种使命感，觉得要为自己和这个群体做些什么，但是因自己能力有限，不能为大家提供更多的帮助，就力所能及地投入到LAM关爱协会的宣传工作中去。利用一切机会宣传LAM。在此感谢中国移动温州分公司“移动助力梦想”给了我机会，让我代表全体LAM姐妹参加了这个活动，并获得了梦想人资格，也就有了2010年11月28日在北京召开的首届中国LAM大会的开端。这次大会让我们全体LAM姐妹和亲友聆听了生命的凯歌，同时奏响了我们新的生命乐章。

目前在医学界LAM虽然还未能战胜，但是我们坚信只要我们坚持走下去，康庄大道一定就在前方！

LAM——这个四十万分之一的几率既然发生在我们身上，在无从选择之下，我们唯有坦然面对，接受这生命中不公平的事实。

正因为人生中有种种的缺陷与不完美，我们才要不断地去超越，去创造，并提升自己对生命的深层体会，亦唯有如此，才能在逆境中成长，我们也将越挫越勇，勇敢向前迈进。

每位罕见病病友皆身负不同层面的脆弱与残缺，无时无刻地深陷挫折与困境，无数次的跌倒和爬起，但我们依然凭着毅力创造生命中的奇迹。藉此以大家相互勉励，正如海伦凯勒曾言：“面对光明，阴影就在我们身后。”期望大家在未来的不可预期中，能更加坚强，勇往直前。

最后，我们要感谢中国LAM关爱协会，感谢北京协和医院，感谢徐凯峰教授和与会专家们，感谢所有帮助过我们的单位和个人，感谢我们的家人与朋友，有大家的陪伴扶持与相挺关爱，我想我们这一路走来不会孤单。☞



编者按：收到晓莉这篇文章的时候，首届中国LAM大会还在紧张筹备过程中，现在大会已经圆满成功，晓莉离她的梦想又更近了一步。从确诊为四十分之一的罕见病，到创办LAM中国网站为病友提供信息和帮助；从联系媒体宣传LAM和罕见病，到筹备首届全国LAM病友大会。她用孱弱的身躯，支撑着更多的病友坚定前行。如果每个罕见病病友都能站出来，不仅为自己，更为这个群体，那么我们的呼声将会更加响亮而有力。

自由呼吸我的梦

My Dream of Free Breath

晓莉（淋巴管肌瘤病病友、中国LAM关爱协会创始人）/文

淋巴管肌瘤病，简称 LAM，是一种罕见的疾病，几乎所有的病例均发生于女性。在我国，累计报告病例数不超过 200 例。2002 年我因为左胸一直有乳糜水，在北京协和医院确诊为 LAM，当时我听说我是协和确诊的第 3 例 LAM 患者，而全国我知道的也不过 5 例。上网查资料也只查到简单的一些疾病介绍，一般都只是三句：发病起因不明；目前不能医治，晚期要做肺移植；发病到去世一般不超过十年。从 2002 至 2006 年四年间，我的肺功能不断下降，动脉血气只剩下 60，已经基本接近呼吸衰竭。我非常感谢我的父母，他们每天都想着法地给我做好吃的，给我补养身体，甚至冒着恶臭去屠宰场给我买猪肺炖汤，但家人的精心照顾并没有抵挡住病情的恶化。

2006 年我的病情发展的很快，肺功能也越来越差，从单位的大厅门口到电梯间大约 50 米的距离，我经常是走到一半就因为缺氧一步也挪不动了。有一段时间，我甚至都清楚地记得两座楼间的长廊里有多少面镜子，每当我站在镜子前累得连一个撩头发的假动作都做不了，只能象一个木偶一样看着镜子的時候，我就会想起我的同学们，有的现在孩子都已经很大了，而我还在生死线上挣扎，脑子里总浮现出一家三口在草地上嬉戏打闹的场景，每当想到这里，我都会感到无尽的孤独和失落。

就在此时我得知美国正研发一种治疗 LAM 的新药雷帕鸣，并已经进入临床，我就写信给美国 LAM 基金会的会长阿 SUE，希望能争取中国加入雷帕鸣临床试验。但当时因为不清楚中国到底有多少病人，而无奈暂时搁置了这个计划，我和我的主治医生，北京协和医院呼吸内科徐凯峰教授都觉得非常遗憾，所以产生了一个念头希望先搞一个网站为 LAM 患者提供 LAM 的诊治信息和交流平台。于是我们就共同创办了 LAM 中国这个公益网站，之所以起名叫 LAM 中国，是因为我一开始选择了两个域名，一是 LAMCHINA，二是 LAMCN，后来徐大夫确定了第一个方案，LAM 中国的中文名字才最后定下来。2006 年 3 月 30 日，LAM 中国公益网站正式开通，目的就是希望能够帮助更多人，并借此宣传 LAM，呼吁社会的关注，目前在中国是唯一一个宣传 LAM、研究 LAM 的公益网站。

从网站 2006 年面世后，徐大夫不断地把国外最新的医疗信息，通过网站让病友们在第一时间里了解，又两次赴美国、英国参加 LAM 的全球峰会，把中国的 LAM 讯息通报给国际 LAM 组织，又再把国外的最新动向发布出来。并且他还撰写了 LAM 手册，让病友们全面地了解 LAM，并对可能出现的紧急事件做了归纳总结，让病友们可以做到提前预防。不敢想象在医患纠纷这么紧张，大夫和病人像一对敌人的非常时期，却可以有这样一位良师益友经常牵挂你的病情，对一个病人来说确实觉得非常欣慰也非常踏实。随着网站信息不断完善，和 LAM 病友群的开通，LAM 中国逐渐得到了社会的一些关注。2006 年 11 月，病友琳琳拜托朋友向 CCTV2《健康之路》栏目组推荐了 LAM，并介绍了徐大夫、LAM 中国网站和 LAM 病友群，充分表达了对 LAM 作为一种罕见病的媒体宣传的意义和期许，随后我们积极地等待着好消息的到来。2006 年 12 月，徐大夫说有位《健康之路》的陈编导已去医院采访过他，并把编导的联系方式给了我，我当即给陈波编导发了封邮件，首先感谢节目的关注，其次，我又列表向她推荐了很多可以作为采访对象的病友，当时我是希望有更多病友的参与。

不过也可能是天意吧，从 2002 年乳糜胸后，我就再没发过气胸，可是到了 2006 年 12 月 26 日，我却突然感觉呼吸困难，当时急诊送到医院一拍片知道气胸了。在医院住了一个多星期，差不多快好了，突然有个北京的电话打来，说要来河南采访我，因为我当时就在住院，可能这时还真的挺有代表性了，于是我就和爸妈一商量都觉得这是件好事，宣传 LAM 也是为了让更多人关注 LAM，引起社会的重视。我们都想：豁出去了，为了我的 LAM 病友们，就好好地配合拍摄，人家要拍什么就拍什么。也许是冥冥中的安排，本来我星期二就准备出院了，后来我想人家来拍肯定是拍我在医

院的镜头，与其我到时还要再来，不如我就在这再呆几天等着他们，于是就从星期二等到了星期五。

星期五早上六点多，我起身上厕所，上床刚躺下，我就听见啪一声很响的象汽球破了的声音，于是马上就觉得呼吸困难，赶快叫医生来听诊，一听又是气胸，于是又开始插管了，忙了一个多小时，刚稳定了一点，就听见门外有人说话的声音，于是就看见有位小伙子扛着摄像机进来，陈编导就跟在后面，打扮挺时尚，气质也很好，笑容里透着亲切，一进来马上就开始采访，我就开始说了，其实我当时因为刚插管，声音也很嘶哑，气喘的很，是硬说的，于是就有了节目中一段躺在床上有气无力说话那一段，其实当时说了好几段，自认为说得挺感动的几段都没有用，后来看节目时觉得挺遗憾，可能节目需要的是在叙述一个事实，介绍一种疾病，并不需要太多感动的话，所以我关于感谢老徐的，感谢父母的，感谢朋友和鼓励病友的话都没有用。

拍摄于是非常顺利愉快地结束了，不过因为中间隔着春节，《健康之路》先暂停播出了，所以有一段时间都没有听到节目的消息。2 月 25 日，我一上网突然发现网站打不开了，事后才查明网站域名被别人恶意抢注，我真的很气愤，网站运行还不到一年，域名就没了，这可怎么办，大概是愤懑、不解、无奈、后悔、彷徨、遗憾的情绪使我再次爆发气胸住进医院。因为插管时发生二氧化碳潴留（中毒），我在医院昏迷了一天一夜，生命在生死线上徘徊，并且在本该万家团圆的日子元宵节里拿到了我人生中第一张病危通知单。等我醒来的时候，就看见我妈焦灼的眼神一直凝望着我，只是一直拉着我的手说，乖乖，你离不开妈妈，妈妈也离不开你。我们单位几十个同事也挤满了我的病房为我加油，一直表现得很坚强的妈妈在我面前始终没流一滴泪，但出了门却和我的同事抱头痛哭。

这一年我一直很遗憾我爸的六十岁生日是在医院陪我渡过的。在我有病住院的日子里，从深圳辗转到北京，又回到郑州，都是他们一直陪着我。我们一起在医院度过了两个元旦、两个元宵节和两个五一，甚至 2002 年在北京住院的时候，条件更艰苦，我妈给我往医院送饭都是来回坐公交，公交车上因为非常拥挤，我妈怕饭撒了，都是把饭盒顶在头上，我每每想到这里，心里就仿佛一直在流泪。爸妈在我心目中都是非常优秀的人。我妈是一名工作了三十多年的主管护师，护理工作非常专业，所以在医院只要我妈在，我就一点也不害怕。每次我因气胸一住院，我们家人就自发、自动以及自觉地迅速形成一支专业的护理队伍。我妈负责看护，我爸负责外围，打饭送饭，办理住院手续，拿各类检查结果，配合得非常默契。我们一次次地渡过难关，虽然有病的日子有时真的很苦、很累、有时心力交瘁，但一有想放弃的时候，就



马上想到爸妈这么地爱我，我不能这么自私，为了他们，我要坚强地挺住，我还需要时间去报答他们。

有了大家的祝福，我的身体奇迹般地恢复了过来，虽然身体还十分虚弱，但一天比一天好。醒来后第一件事就想网站还没有域名，于是就委托网络公司再重新帮我申请域名吧。网站于3月15日逐渐恢复正常，并启用了新域名：WWW.LAMCHINA.NET。因为当时节目拍摄时拍的是ORG结尾的域名，可现在域名改了，如果按原来编导们拍的那个老网址发出去可就麻烦大了，我于是给陈编导发了一条短信，说明我的域名被人抢注了。节目中出现的那条短信就是三月份我重新申请域名后给她发的，没想到她用到了节目里，用的恰到好处。节目如期在四月份播出，本来通知我是安排在星期五播出，但因为嘉宾朱元珏教授的门诊在星期五，于是节目又被调到星期二，并且播出时我还看见专门为我们做了一个很大的网址出现在节目里，后来才知道央视本来是不允许在节目中出现介绍网址之类的内容的，是陈波编导特意给我们加的，她是第一位关注我们LAM中国的记者，给了我们很大的帮助。

2007年4月10日，央视二套《健康之路》LAM专题播出了，LAM专题的名字就是我本文的题目：《自由呼吸我的梦》，节目请到了北京协和医院朱元珏大夫和徐凯峰大夫参与了直播，详细介绍了LAM这种罕见疾病的发病特点及确诊手段，也介绍了LAM中国创办的过程及意义。节目播出后，我们的网站成井喷态势，在短短的两天就突破了1000人次，最高浏览人数达到636人次。一位医生在留言板上留言说：今日看了中央台《健康之路》，感觉这期节目很好，因为我是一名三级甲等医院的胸外科大夫，以前遇到过类似病例，根本不知道有这样一种疾病，长知识了。

2007年对于我来说是梦魇的一年，3月份的这次气胸并不是我苦难的结束，接下来的12月我又发作气胸住院了，这一年的时间里我共发作了5次气胸，每一次都是一段非常痛苦的经历。我曾经给我的医生开玩笑说：我的左胸是水胸，右胸是气胸，左边是抽不完的水，右边是抽不完的气。

我记得陈编导来采访我时我还笑着对她说：兵来将挡，水来土掩，得什么病治什么病，当时她哭了，我才知道我的故事也可以让人感动。

我虽然因为容易缺氧，氧含量比较低，但即便是需要带着氧气我也一直坚持锻炼，并且每天的生活非常的规律，我每天在家就用氧气机，出去就带着便携式制氧机，刚开始还有点不好意思总觉得别人一看我眼神就很异样，我妈说没事，别人以为你带着耳机呢。后来我也无所谓了。在郑州街头你如果发现有一个鼻子上带着氧气管，身上还散发着淡淡的艾味的就一定是我了。早上和晚上都是我的锻炼时间，而白天的时间就像上班一样，除了LAM中国日常的工作，偶尔也写点小文章，笔耕一下人生，畅谈一下近来的感受，然后最主要的一项工作就是回邮件和留言，邮件很多来自我的病友姐妹，有不少还是外国的病友，和香港、台湾的病友，他们都是通过LAM中国网站认识了我。

有时虽然感叹LAM改变了我们的生活，但通过LAM中国这个平台，让我们这些原本素不相识的病友能够互相鼓励，互相帮助，亲如姐妹，大家相拥取暖积极面对一切。我曾经给一位台湾的病友育宜说：虽然台湾和大陆听起来很遥远，但是对于LAM的认知，我们是共通的。很不可思议，LAM竟然变成连接我们的纽带，得病前我一定不可能想到，会是LAM把我们这样连接，虽然我们相隔海峡两岸，但我们的心却是近的，让我们一起加油，我们的目标是一个都不能少！很快育宜就回复我说：缘分真的很奇妙，我们竟然因为LAM而认识并互相扶持，而且，距离那么遥远，真是罕见疾病与罕见缘份的牵引呀，加油！我们虽然相隔遥远，但彼此加油鼓励不放弃的心和精神永远在一起！

虽然LAM现在不能医治，但我们从来没有放弃希望，对于未来我们不敢奢望，但为了所有爱我们的人，我们必须选择乐观坚强，选择坚持，坚持自由呼吸的梦想，未来我有信心和病友们一起努力，至少这种疾病仍然存在，我们就没有停止努力的理由，加油！



PHA CHINA
中国肺动脉高压联盟

中国肺动脉高压联盟

PHA China

中国肺动脉高压联盟是一个从事肺动脉高压患者救助的民间互助性组织。联盟主要由全国的患者、家属组成，同时也吸纳了很多热心的专业医生、护士和志愿者团队。目前已拥有了两个服务于肺动脉高压患者的公益论坛：肺动脉高压之声论坛，肺动脉高压先锋论坛及一个公益博客和三个病友交流 QQ 群。从 2006 年至今，在北京阜外医院、上海肺科医院及北京世纪坛医院的大力支持下，召开了五次全国性的肺动脉高压患者会议，为广大患者提供了宝贵的医疗信息，同时也为医患交流提供了广阔而有效的平台。

【目前的主要工作】

1. 为患者提供医疗信息、药物信息、心理帮扶服务；
2. 通过网络等媒体向公众积极宣传肺动脉高压的知识；
3. 向政府相关部门争取肺动脉高压等罕见病的医疗保障问题。

【拟开展的工作】

1. 利用现有的社会资源，为患者创造学习和自主就业的机会，提供相关的法律援助；
2. 在各地组织定期的患者聚会活动，增强群体间的交流与互助；
3. 与其他公益组织合作，开展力所能及的公益活动。

【肺动脉高压简介】

肺动脉高压是一种恶性的罕见疾病，主要表现为肺血管压力和阻力的持续性升高，最终可导致患者右心衰竭直至死亡。肺动脉高压是指静息时平均肺动脉压大于 25mmHg，或运动时平均肺动脉压大于 30mmHg。肺动脉高压可以是特发性的（即发病原因尚不清楚，无法解释的），或者伴随其他疾病出现，例如：结缔组织疾病、先天性心脏病、肺栓塞以及服用食欲抑制剂、HIV 病毒感染等原因。患者平均年龄约为 36 岁。目前中国尚未有权威的统计机构对肺动脉高压患者总数进行统计，但根据美国 NIH PPH 注册登记研究资料，特发性肺动脉高压年发病率约为 1 ~ 2 / 1,000,000，女性发病率高于男性，比例约为 2 ~ 3 : 1。目前，该病的发病原因不明，可能与肺血管收缩和重塑、原位血栓形成和血管内皮损伤有关。从诊断肺动脉高压起平均存活时间为 2 ~ 5 年。其治疗困难，预后差，严重程度甚至远远超过了癌症，被医生称为“心脏病中的癌症”。目前主要的治疗药物包括：内皮素受体拮抗剂（波生坦）、前列环素（万他维、flolan、德纳等）、磷酸二酯酶抑制剂（西地那非、伐地那非）等。肺动脉高压虽然目前尚无法治愈，但患者通过正规的治疗和靶向药物的治疗能够有效地改善生存质量，像正常人一样生活和工作，服务于家庭和社会！

肺动脉高压先锋论坛：www.phachina.com

肺动脉高压之声论坛：www.phworld.cn

中国肺高压联盟公益博客：<http://blog.sina.com.cn/pha0china>



中国血友之家成立十周年庆典

10 Years Anniversary of Hemophilia Home of China

来源：中国血友之家

中国血友之家于2010年10月28日至10月30日在山东济南召开了中国血友之家2010年会，并于29日下午隆重召开了主题为“爱在这里凝结”的“中国血友病关怀回顾暨中国血友之家成立十周年庆祝大会”。

29日的庆祝大会上，世界血友病联盟（WFH）亚太事务负责人罗伯特·梁先生、北京协和医院血友病专家赵永强教授、加拿大血友病专家潘教授、陆教授和各地医院医生、护士代表及相关企业负责人均到场参加了本次庆祝会。

庆祝大会首先通过一段震撼人心的视频，回顾了血友之家10年历程的风风雨雨。由济南血友病志愿者担当的主持人做了精彩的开场白后，中国血友之家会长储玉光先生对血友之家10年来的工作做了总结，并向社会各界人士对血友之家10年来一如既往的支持表示感谢。

医生代表协和医院赵永强教授、国外专家潘教授、陆教授，以及护士代表、病人代表分别上台进行了精彩的发言，使到场的社会各界人士对血友病有了全新的认识 and 了解，对中国血友病事业的前景充满了信心。

庆祝会上，中国血友之家的代表在济南大学泉城学院的志愿者的帮助下，为10年来帮助和支持中国血友病关怀事业的单位和个人颁发了感谢奖牌。之后储玉光会长又代表病人组织，与国内外专家、教授和护士代表等人进行了座谈，回答了地方代表的一些疑问，讨论了下一步中国血友病关怀事业的工作重点。

中国血友之家走过10年艰辛历程，在风雨中日渐壮大，逐步健全成长为国内颇具影响的罕见病组织。对于中国的血友病患者来讲，这无疑是一个巨大的福音。中国血友之家长期致力于中国血友病事业的关怀工作，尤其是在血友病利好政策推广方面，在社会各界的配合下取得了优异的成绩。中国血友之家积极响应党和政府的号召，时刻不忘回馈社会，回报祖国。此次会议更进一步地深化了中国血友之家的内涵，确定了今后的工作方向。我们坚信，只要有爱，中国血友之家会满怀对未来的美好憧憬，坚定不移的走下去，中国血友患者一定会有美好的明天！我们的血液不能凝结，但爱，在这里凝结！

对话日本 PKU 患儿家长

Dialogue to Japanese PKU Parents

来源：PKU联盟

1、能否介绍一下孩子的病情？

佐藤真理子：我孩子是通过新生儿筛查确诊 PKU 的，目前接受免费治疗，各方面发育情况非常好。

2、请您简单介绍一下日本 PKU（苯丙酮尿症）的情况？

佐藤真理子：PKU 在日本属于慢性病范围，只要给孩子申请《小儿慢性病医疗证》就可以享受医保。目前提供免费治疗及免费奶粉、蛋白粉直到 20 岁，20 岁后病人自己负担 30%。1977 年开始筛查，到 2008 年底，日本 PKU 患者共 541 人。

3、PKU 医疗费用如何解决呢？

佐藤真理子：PKU 孩子在上初中以前看病都是免费的，20 岁以后也只是需要自己负担 30%。这次我孩子要住院，东京这边 PKU 主治医生给孩子搭配食谱，住院时将食谱给手术医院的营养师，住院期间的饮食不用愁了，我只需给孩子带上特食奶粉就可以，所有饮食方面都由手术医院解决了，而且不额外收取费用。通知这几次给孩子看病，我发现几乎所有给孩子治病的医生都知道 PKU。所以，一般的感冒发烧等小病，配药方面我们不用担心。更何况东京这边 PKU 主治医生还为我们提供各类药品含苯丙氨酸多少的资料，孩子生病期间为孩子提供生病食谱，相当人性化。

4、日本有哪些治疗 PKU 的药品？

佐藤真理子：PKU 大体分两种类型，我的孩子是终身饮食控制，还有一种是终身服用 BH4 药。这个药一瓶 100 粒，每片药 100 毫克。在日本每月 300-500 万日元的治疗费，政府报销 70%。中国目前好像还没有这个药，家长都是自己通过各种途径从国外进口。

5、政府是怎么做的？

佐藤真理子：我孩子今年刚刚上幼儿园，在日本私立幼稚园基本不提供饭菜，都是妈妈做好带去幼儿园。如果是公立幼儿园，由幼儿园给孩子准备饭菜，但幼儿园有专业的营养师，每天给孩子搭配食谱。由于日本过敏体质的人多，因此营养师会很注意的，家长只要跟营养师说清楚什么食物不能吃就可以了。PKU 孩子需要吃特殊的米面，主食方面也是可以协调的，很人性化。在日本，PKU 女性在确定生育前就可以向政府申请免费领取特食，直到分娩生下健康的宝宝。

6、患者在贵国商业保险问题？

佐藤真理子：在日本商业保险里可以给 PKU 孩子投保教育险、投资险，PKU 属于先天性疾病，所以商业保险也是不给投保大病险种的。不过日本先天性异常学会、新生儿筛查学会、小儿分泌学会的专家一致认为商业保险拒绝加入 PKU 患者是没有法律根据的。这些年来医生们一直在努力说服日本政府，让政府协调保险公司给 PKU 患者承保大病险。我个人认为，社会保障好了，没有太大必要再投保商业险。

7、患者接受教育有哪些问题？

佐藤真理子：因为我在日本东京，孩子上学从幼儿园到初中都是免费教育，读个研究生一年也就人民币 3-4 万。日本学龄教育是立法保障的，不送孩子去学校读书是违反法律的，街道管理委员会天天来家找你，直到孩子上学。

8、患者的心理问题又是怎样解决的呢？

佐藤真理子：日本 PKU 大学生以及参加工作的 PKU 患者，同样在结婚、生育等方面会有一些烦恼。他们不愿意让别人知道自己是 PKU 患者，如果需要介绍就说自己对蛋白质过敏。在日本各城市每个区都会有健康福祉中心，免费为 PKU 患者进行心理咨询。■

肢端肥大症 Acromegaly

肢端肥大症是体内在骨骺闭合产生过量的生长激素 (growth hormone, GH) 而引起皮肤和骨骼病变的综合症, 95% 以上的患者是由于分泌 GH 的垂体腺瘤所致。北京协和医院曾统计 1999–2001 年各年的肢端肥大症病例数, 分别占当年总病例数的 6/100 万 ~ 18/100 万。

肢端肥大症是一种起病隐匿的慢性进展性内分泌疾病, 患者就诊时病程可能已达数年甚至 10 年以上。该病的主要特征是体内产生过量生长激素 (growth hormone, GH) 长期过度分泌的 GH 可导致全身软组织、骨和软骨过度增生, 引起面容改变、如鼻大唇厚、手足增大, 皮肤增厚, 多汗和皮脂腺分泌过多, 晚期更有头型变长, 眉弓突出, 前额斜长, 下颏前突、有齿疏和反咬合、枕骨粗隆增大后突、前额头皮多皱褶、桶状胸和驼背。此外, 垂体肿瘤压迫症状包括垂体瘤压迫视神经引起视力障碍等, 糖尿病、高血压、心脑血管疾病、呼吸系统疾病以及结肠癌等恶性肿瘤发生率也会相应增加, 这些代谢紊乱性疾病和并发症严重影响患者健康和生存质量, 缩短寿命。临床上, 诊断和治疗的延误会使这些并发症发生率明显增加。许多患者是在症状出现 7 ~ 8 年后才到医院就诊。肢端肥大症患者如未及时接受治疗会过早死亡, 死因大多为心血管疾病。

【治疗】

1、手术：手术切除肿瘤是大部分垂体 GH 腺瘤的首选治疗方法。目前主要采用经蝶窦腺瘤切除术, 开颅垂体腺瘤大部切除只在少数情况下采用。手术治疗的优势在为 50%–70% 的病例可一次性治愈, 且可立即降低血 GH 水平, 缓解肿瘤压迫。

2、放射性治疗：考虑到血清 GH 水平下降缓慢及垂体功能底下能并发症, 放疗通常不是垂体 GH 腺瘤的首选方案。最常用于术后病情缓解不全及残留肿瘤的辅助治疗。不能手术的患者, 放疗也可作为选择的治疗方法。

3、药物治疗：生长抑素类似物 (SSA) 是目前药物治疗的首选, 适用于出现并发症, 代谢紊乱严重, 不是和手术及恐惧手术治疗的患者。术前使用还可使大部分患者的腺瘤体积缩小, 或者肿瘤切除后用于残余肿瘤的辅助治疗。



GHA: GH 拮抗剂; IGF-1: 胰岛素样生长因子-1; NI: 正常; SSA: 生长抑素类似物; XRT: 放疗。部分患者: 有麻醉风险的患者, 有心血管和呼吸系统并发症的患者, 外科手术完全切除治愈可能性低 (如肿瘤较大或浸润到海绵窦, 或距离视交叉较近) 的患者, 恐惧或不愿手术的患者

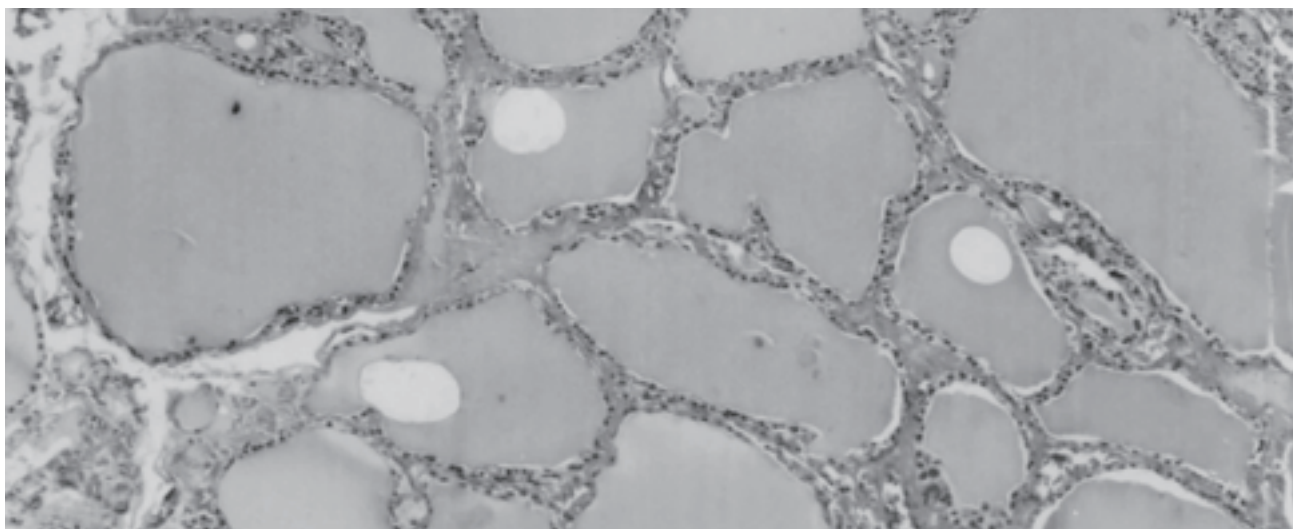
图 1 垂体生长激素 (GH) 腺瘤推荐治疗流程

来源:

中华医学会内分泌学分会, 中华医学会神经科学分会: 中国肢端肥大症诊治规范 (草案), 《中国实用内科杂志》, 2006 年 11 月第 26 卷第 22 期, 1772~1777。■

糖原贮积症

Glycogen Storage Disease



糖原贮积症，英文名：glycogen storage disease（英文缩写 GSD），别名：糖原累积病；糖原病（glycogen disease）；糖原代谢病（glycogenoses）；糖原性肝肾大（glycogen disease）。

糖原贮积症（glycogen storage disease）是因体内糖原代谢中某些酶的缺乏，使糖原不能正常分解或合成，在组织中沉积结构和数量异常糖原的一组隐性遗传性病，主要累积肝脏、心肌、骨骼肌、脑组织、肾脏等器官。其发病率约为 1/20000（不同分型的发病率各异），依其酶缺陷（多数属分解代谢上的缺陷）的不同可分为 13 型（type 0–XII）其中以 I 型最为常见，除磷酸化酶激酶缺乏（如 GSD VIII, IX）为 X 连锁隐性遗传，其余均为常染色体隐性遗传病，多数于婴幼儿期发病。

【临床表现】

糖原在机体的合成与分解是在一系列的酶的催化下进行的，当这些酶缺乏时，糖原难以正常分解与合成，累及肝、肾、心、肌肉甚至全身各器官，出现肝大、低血糖、肌无力、心力衰竭等。糖原贮积症系遗传性糖原代谢紊乱，目前已知类型有十三种，主要影响肝脏、以肝脏病变为主的有 GSD I、III、IV、IX 型，以肌肉组织受损为主要表现的有 GSD II、V 和 VII 型，其中 GSD II 型又称庞贝病（Pompe disease），是一种溶酶体病。

糖原贮积症的主要临床表现为：

- （1）由于肝脏糖原代谢障碍（GSD I、III、IX 型），出现肝脏明显肿大、空腹低血糖和生长发育落后等。
- （2）由于肌肉糖原代谢障碍，主要表现为肌无力、肌张力低下、肌痉挛和疲劳等。

【诊断】

以肝脏受累为主的患者，血液生化检查可见空腹低血糖、肝酶增高、高乳酸血症、高脂血症、高尿酸血症等，确诊可行肝脏活检，外周血白细胞相关酶活性测定或基因突变分析。

以肌肉受累为主的患者，有的影像表现为心肌肥厚，确诊也必须进行肌肉活检，相关酶活性测定或基因突变分析。

【治疗】

目前没有根治的方法，主要是对症治疗。对于 GSD II 型的患者，尽早进行酶替代治疗有良好的预后。以肝脏受累为主，有空腹低血糖的患者可给予生玉米淀粉治疗，通过维持正常血糖水平而改善体内其他代谢异常和延缓并发症的发生。对于高乳酸血症、高脂血症和高尿酸血症等可以给予饮食控制，必要时配合药物治疗。肾脏并发症（血尿、蛋白尿、结石等）可以通过药物治疗得到控制。晚期出现肾功能衰竭的患者可行肾脏移植治疗。高蛋白饮食对某些患者有帮助。☒

马凡氏综合症知识问答

Marfan Syndrome Q&A

谢进生 (北京安贞医院心外科副主任医师)

1. 什么是马凡综合症?

马凡氏综合症 (马凡综合症), 是一种常染色体显性遗传的全身性结缔组织疾病。结缔组织 (包括细胞外基质) 是身体的重要组成部分, 起粘和固定的作用。不仅如此, 结缔组织在其他方面也起着重要作用。例如, 出生前的发育, 出生后的生长, 关节的缓冲及组成使光线通过眼的径路等方面。所有的器官都包含有结缔组织, 因此马凡综合征可出现在身体的很多部分, 尤其表现在骨和韧带 (骨骼系统)、眼 (视觉系统)、心血管 (心血管系统)、肺 (呼吸系统) 和覆盖在脑和脊髓的纤维膜上 (神经系统)。这种病理情况是根据法国儿科医生 Antoine Marfan (安通尼·马凡) 所命名的, 他在 1896 年发现一个 5 岁的女孩胳膊、腿、手指和脚趾不成比例的细而长, 肌肉发育也很差, 且脊柱不正常的弯曲。在此之后, 有医生发现其他病人也有类似的骨骼改变并存在眼科情况。在 20 世纪的早期, 作为一种医学速记的形式, 马凡的名字开始通用于那些存在以上情况的人群。综合症, 是指一组病因不明, 但能够在一起发生并作为一种类型被认知的病理征象或病理改变, 随着对其病因的明确, 国际上有些专家提出应该称作马凡病。

2. 马凡综合症患者有那些心血管病变?

Antoine Marfan 在 1896 年鉴定该疾病时没有认识到马凡综合症的心脏特征。然而, 在过去的 40 年里, 人们逐渐明白马凡综合症最严重的并发症是心脏及血管的并发症, 至少 90% 的马凡综合症患者有心脏受累。正因为如此, 马凡综合症患者及医生们必须充分了解该病的心脏情况。

在大多数马凡综合症的患者中, 最严重的问题是主动脉扩张。当主动脉扩张时, 易于出现主动脉夹层 (动脉层间的撕裂)。如果主动脉出现夹层, 将逐渐引起胸正中、腹部或背部的严重疼痛, 疼痛的部位依赖于夹层发生的位置。如果主动脉撕裂, 会危及生命, 需要立即手术治疗。

主动脉扩张: 马凡综合症患者对之并不清楚, 因它可能不引起任何症状。然而, 主动脉扩张可使血液返流回心脏, 这可导致正常活动时出现呼吸困难, 也可导致心悸。

二尖瓣脱垂: 特征是在心脏收缩时二尖瓣的异常运动。二尖瓣脱垂经常是无症状的。然而, 它有时伴有不规则或急速的心跳。血液经二尖瓣返流也可引起呼吸困难。

3. 如何预防减少主动脉扩张?

我们推荐使用药物降血压和降低心跳作用力, 这将阻止或降低逐渐进行的主动脉扩张及降低夹层的危险性。首选药物是 β 受体阻滞剂。一些研究表明, β 受体阻滞剂可减缓主动脉扩张频率 (N Engl J Med 1994; 330; 1335-41)。

对于有抑郁症、哮喘或出现 β 受体阻滞剂副作用 (如腹泻) 的患者, 推荐使用钙通道阻滞剂, 如维拉帕米。维拉帕米也可降血压及降低心跳张力。

为使主动脉张力降低, 建议马凡综合症患者减少剧烈活动或提重物。

4. 何时需要手术治疗?

如果主动脉扩张速度很快、或达到一定程度 (在 5.0-6.0 厘米之间), 推荐进行选择混合移植修复手术。这包括替换主动脉瓣和靠近主动脉瓣的主动脉部分, 其存活率为 98-99%。当主动脉直径较小及患者服用 β 受体阻滞剂时进行手术, 主动脉夹层的危险性非常低。这与手术的危险性不协调且需要对人工瓣膜格外小心 (J Card Surg 1994; 9[Supp2]; 177-181)。

主动脉手术的最佳时机依赖于主动脉扩张的快慢程度。主动脉扩张和在其他有马凡综合征的家族成员中主动脉夹层病史也是一个因素。目前，主管医生必须对此进行判断。

我们推荐马凡综合症患者要进行主动脉手术最好到有经验的医院就医。

5. 手术后预期效果如何？

主动脉手术后一般需要在医院休息 5-10 天，之后，需要在家休养几个星期到几个月。主动脉手术后，患者必须进行血液抗凝治疗。他们还需要在进行牙科处理及其他可能引起细菌入血的情况之前使用抗菌素（Guidelines for Endocarditis Prophylaxis for people with Marfan Syndrome Who Have Had Cardiac Surgery, NMF Professional Advisory Board, June 1991）。

6. 还需要其他的手术吗？

选择性混合移植修复手术已经广泛地应用了 15 年。大多数进行了该手术的患者不需要其他的手术（Circ 1995；91；728-733）。如果患者在进行主动脉手术之前已有主动脉夹层，则需要其他手术的可能性会大些。在一次手术中纠正已广泛夹层的整个主动脉部分是不可能的，也是不明智的。这是因为手术时间会太长，另外，不同的切除可能接触不同的主动脉部分。

7. 主动脉和心脏如何监测？

对马凡综合症患者的评估包括超声心动图及心电图（EKG）。远离心脏的主动脉部分也需评估，在一些有特殊设备和有经验的治疗中心，心脏的大部分可通过超声心动图观察到。由熟练的技术人员操作进行超声心动图检查，测量主动脉根及心脏附近的主动脉。

如果部分主动脉不能被超声心动图所观察到，可使用 MRI 或 CT，他们可显示主动脉的所有部分。然而，进行 MRI 检查需要进入有噪音并且幽闭恐怖的机房中，而 CT 扫描包括使用一些射线和造影剂，对一些人来说可能会发生过敏反应。

如果存在主动脉夹层的可能性，可采用经食管超声心动图（TEE）测量的方法。MRI 或 CT 能提供详细信息，包括夹层的广泛程度和血流在主动脉各层之间流入和流出的位置。TEE 技术对有人工瓣膜的患者也很有用，因为这些人很难从胸表面超声下看到瓣膜后的位置。

我们推荐马凡综合症患者每 6 个月进行一次超声心动图检查，直到有记录记载主动脉大小已达稳定，之后每年进行一次检查即可。

8. 如何处理马凡综合症的儿童？

对儿童没有一致的药物治疗方法。医生认为，如果儿童有扩大的主动脉，应在 2 岁前后开始治疗；如果主动脉大小正常，则在 2 岁后不久也需要治疗。研究表明，儿童服用减少主动脉张力的 β 受体阻滞剂或钙通道阻滞剂比成人受益更大。

9. 关于马凡综合症孕妇的特殊情况

患马凡综合症的女性在考虑生小孩时有以下几点要注意：第一，其孩子有 50% 的机会患有马凡综合症；第二，怀孕时的张力可能导致快速主动脉扩大，尤其是在怀孕前已有很大程度的扩张时。对于主动脉大小正常的马凡综合症女性患者来说，发生主动脉夹层的机会很低，但不是零。即使主动脉轻微扩大，主动脉夹层的危险性在怀孕期间也很高并随主动脉扩张的发展而危险性增加。

女性患者需要了解潜在的危險。如果在以前已服用 β 受体阻滞剂，则在怀孕期间应继续使用。目前还没有报道证明，在怀孕期间使用 β 受体阻滞剂会导致已知的先天婴儿缺陷。在怀孕的前三个月期间应重复进行超声心动图检查。如果有进行性主动脉扩张或主动脉返流，则该女性患者应住院治疗或卧床休息来拖延一段时间以降低血压。

10. 马凡综合症患者的预期寿命？

用药及手术的发展大大提高了马凡综合症患者的寿命。在 1972 年，马凡综合症平均生存年龄为 45 岁，而现在为 70 岁（Am J Cardiol 1995；75；157-160）。这给予了马凡综合症患者及其家庭很大地希望。但是，只有通过对此疾病的逐渐了解、早期诊断和合理治疗才能使马凡综合症患者活到常人寿命。

11. 马凡综合症患者了解其病情有何重要性？

大多数医疗专家对治疗马凡综合症的经验不多。因此，对有马凡综合症的患者来说，充分了解其症状、检查结果、医疗用药和具体治疗细节很重要。■

我一生最喜欢的是罗曼·罗兰的小说《约翰·克里斯朵夫》，有句话说“人生是艰苦的，它对那些不甘于平庸鄙俗的人，是一种每日的战斗。”

——郑卫宁

郑卫宁：每一天都是战斗

ZHENG, Weining: Everyday Was Like a Battlefield

40岁以前，身患重症血友病的他，像一块海绵，天马行空地吸取着滋养生命的一切。

40岁之后，抓住互联网机遇的他，变身为生命发动机，引领着千千万万的残疾人，为自己为社会搭建一个又一个创造价值的商业、慈善平台。

如今，55岁的他，运营着年营收数千万的残友集团，管理着以他名字命名的慈善基金会，更推动着专注服务于残疾人的信息无障碍社会服务研究。

他就是郑卫宁，每天都在跟生命赛跑，力争在有生之年为残疾人慈善事业开创一种崭新模式。

靖妈妈 采访/撰文

对于一位罕见病人而言，生命的价值是什么？他们的生命如何才能活出更大的意义？在郑卫宁跨越半个世纪的人生历程中，这两个几乎是每天困扰着他的问号。

“我愿意用自己毫无价值的一切东西，去换有价值的人生和理想，怎么换我都愿意。”如果说，前半生的郑卫宁一直活在父母的庇佑下，通过学习排遣寂寞，那么，后半生的郑卫宁，才真正把自己的能量尽情释放，不仅成就了自己，也成就了千千万万像他一样，曾经足不出户，无法实现自我的残疾人。

郑卫宁的生命转折点发生在1999年，那一年，他的母亲去世，之前每天给母亲量血压、陪伴左右的生活顿时成了一片空白。也是从那一年开始，郑卫宁决定创业，放手一搏。但那时候的他，虽然之前曾经自学过中文、法律和经济，但商业运营在他的脑海中还是一片空白。他把母亲留给他的30万“救命钱”作为启动资金，与几个残疾朋友一起在1999年9月18日，推出了创业的第一个项目——中华残疾人服务网。

网络的确是一个聚合资源的绝佳平台，透过残疾人服务网，郑卫宁连接了更多的IT精英。但由于缺乏商业运营，30万很快就烧光了，一个非盈利的网站是无法维持生存的。这时候，软件开发作为蓬勃发展的新商机，跳进了郑卫宁的创业蓝图。他决定成立软件开发公司，并接到第一项大业务——深圳市低保数据库系统，企业有了9.5万元的进账。经历了十多年的发展，如今的残友集团，已经不再是一个小小的网站，早已发展为一个集合软件、动漫、电子商务、呼叫中心等15家高科技子公司的产业链，拥有1160多名员工，营收规模数千万的高科技集团。

事实上，最让郑卫宁自豪的，并非残友集团的商业成就。对于他而言，商业的一切都只是手段，而针对残疾人的慈善和公益事业才是他做所有努力的最终目标。从2008年到2010年的三年间，从中华慈善楷模、全国自强模范到全国劳模，郑卫宁连续三次得到了胡锦涛总书记的接见。2009年，他高调宣布，捐出他在残友集团持有的所有股份。正是在这样的舆论大背景下，郑卫宁成功向中国民政部申请了名人慈善基金会的资格，成为继宋庆龄基金会之后，国内第二家以名人命名的慈善福利基金会。

于是，残友集团、深圳市郑卫宁慈善基金会以及深圳市信息无障碍研究会，就成为了郑卫宁眼中，最健康稳固的残疾人慈善事业的三根顶梁柱。残友集团是创造利润的商业机构，持有残友集团95%股份的慈善基金会则

是监管机构，拥有大量义工群体的信息无障碍研究会则是社会服务机构，三者互为依存、共同发展。而这恰恰是郑卫宁在充分借鉴了西方的慈善服务体系后，结合中国国情发展出来的最佳模型。

如果说，郑卫宁是一个商业奇才，那么，这是因为网络把思想变成力量，而他敏锐地捕捉到了网络商机和残疾人价值间的绝妙结合点，并身体力行地将其推动实现。

如果说，郑卫宁是一名专业慈善家，那么，这是因为他没有简单地把利润捐给特定的项目，而是通过完善的体制搭建创造更多让残疾人群体实现自我价值的机会。

如果说，郑卫宁是一位颠覆性创新者，那么，这是因为他没有受传统教育的束缚，当更多的人还在畏手畏脚地分析可行性时，他早以天马行空的“拿来主义”，为己所用。

所以，郑卫宁是一个楷模，但是，郑卫宁不是一个奇迹，他所言所行的一切，是一个展现残疾人慈善事业未来的宏大蓝图，更是一个发生在我们身边，一点一滴地从愿景变成现实的真实故事。

作为罕见病患者，作为残疾人，作为实现生命价值的人，郑卫宁做到了。



三足鼎立的发展模式

罕（《中国罕见病》，下同）：能分享一下，这么多年来，你做残疾人事业的一些感悟、经验以及教训吗？

郑（郑卫宁，下同）：中国这种迅速崛起的经济环境，出现了跟全世界不一样的扩张期，有大量的富豪、中产阶级产生，包括政府，通过税收也变成了最富的政府之一。但另一方面，后工业化的社会发展，让每个人都出现了各种各样的压力，实际上这已经出现了西方慈善产生的环境。在后工业时代，慈善，其实不是说简单地削平山峰、填平沟壑等宏伟的意义，而是每个人从自己的角度出发，除了赚钱之外，如何能让自己生活得更快乐。

在这样的情况下，在中国，急需的是应对后工业时代，人群快速分化后，尽快把慈善的理念引进来。例如，西方的社会服务体系是保障社会和谐的根本，它是三足鼎力的：企业纳税，政府监管，机构服务（也就是传统的第三势力 NGO）。但实际上，我们目前的社会服务非常薄弱，鱼龙混杂，自身发展都有困难，远远达不到渗透到社会发展的每一个角落。

所以，我才有了先做一个企业，再用一个企业产生的利润，去支持一个慈善事业的想法。

我们的责任只有两个，一个就是探索一切适合残疾人工作的岗位，这个岗位一定是大规模集中的。例如今年的达沃斯论坛，我就会跟马云碰面，探讨适合残疾人发展的更好的电子商务模式，而我刚刚认识的一位仿真专家开发的专利，也可能会成为我们针对残疾人的下一个商业机会。

罕：关于你刚才说到的，你的慈善基金主要专注于孵化器，能具体谈谈运作吗？

郑：我这个慈善基金完全就是靠运气，我是一个幸运的人。别人做事可能都不会有这么多人关注，但我做那么一点点事，就被注意到了。2008年，中华慈善楷模，胡锦涛接见，2009年，全国自强模范，又被接见，然后2010年，全国劳模，又被接见。连见三次总书记的人，只有我一个。2009年，接见总书记那会，碰上我的裸捐，不能给我自己的残友集团，因为那个是私人，所以就由中国民政部直接给我批了名人基金会。

我的运作方式是，我在外面不募款，我只从残友集团的利润中获取资金。我如何能保证慈善才是我的目的，商业只是我的手段呢？所以，我来做了一个三位一体，就像企业纳税、政府监管，机构社会服务一样。残友集团纳税、基金会监管，残疾人信息无障碍研究会谈提供服务。最重要的是，如果你残友集团的总经理或者商业运营班子，提出了一些计划，开始破坏残友集团的慈善和公益愿景的时候，基金会的90%持有企业的投票权就可以



换掉总经理。

基金会的意义在于，在商业帝国的上面，有一个监管的上层建筑。

罕：如今，基金会的理事成员，除了您本人，还有一些什么样的人呢？

郑：主要有两部分的人，一部分是深圳义工，另一部分就是我们的残疾人，会选一部分代表参与进来。残友集团目前的利润，还是会回馈到集团本身的发展，目前这两年，对基金会以定额捐赠的方式投入进去。今年8月份之前一共捐赠了200万给到基金会。虽然没有写入章程的捐赠数额，但会看实际经营状况，来决定应该捐赠多少。主要的意义不是经济上的，主要的意义是三权分立的制衡，就正如资本主义的三权制衡，基金会是立法机关，研究会是司法机关，残友集团是行政机关。就好像美国的行政机关，总统的权力是最高的，但一定会有法院和议会去制衡。

罕：基金会的资金如何使用，也是由理事会投票来决定吗？

郑：我们的目的很明确，就是孵化社会企业。但事实上，目前中国没有真正意义上的社会企业，只有我们残友的分公司，我们在上海要建分公司，上海政府会给出场地、优惠政策，基金会就会衡量看，开出这个分公司需要多少钱，招上海残疾人，买电脑等等的启动需要多少钱，然后给出一笔启动资金。那么，后期这个社会企业的运作就完全需要以商业的思维来推动了，必须要自己能养活自己，残友集团的外地分公司目前已经有30多家了。

关于罕见病自治组织

罕：目前国外也有很多成功运营社会企业的案例，例如达能基金会提供启动资金的孟加拉项目，还有像尤斯斯的格莱珉银行等等。在中国目前的发展状况下，自治组织和社会企业在实现社会救助功能上，应该如何体现不同呢？

郑：不同组织的需要针对不同的功能需求。例如，病患者家属发起的自治组织，因为他们本身很清楚这个群体的需求，所以拿到的钱最知道应该花在什么地方，不会浪费。但社会企业呢，与一般的企业相比，我以承担社会责任为主，但我又是企业，那我不需要政府拨款，也不用募款，我就没有NGO那么苦恼，然后，NGO我有专业的社会服务。哪一个层面少了都有问题。

你看香港，它的社会服务很完善，残疾人而言，香港有52个残疾人自治组织。政府每一年，对残疾人都会有拨款预算，例如今年180个亿，就划出来，划出来之后，就把钱分发到自治组织。你知道在中国大陆会发生什么吗？比如同样是180个亿，其中大部分会拨给政府背景的组织，可能拨到自治组织的只有20个亿，这是很不合理的。所以，才需要你强有力的自治组织，强有力的社会企业，才需要强有力的社会机构，才可以让你的慈善，不是政府高兴了就撒一笔钱，慈善不可以是无目的的，无序的，不标准化的，随意地就把钱就可以浪费掉。

在任何一个地方，慈善应该是让钱更高效地到达它应该去到的地方。但在中国目前这种混沌的状态下，我不是慈善公益的先锋，我只是做好我的角色，我不去奢望我去成为残疾人慈善领袖，我也不希望去成为慈善公益的恐龙，我不想。我定位在我跟我的残疾兄弟在一起，那我就做我的自治组织，我们这个自治组织没有钱，那么我就办个企业去赚钱，那就办好我的社会企业，我强化我的角色，让我这种角色在中国可以得到更多的认知和关注。

去年中英社会企业家对话的时候，英国那边的代表一开始说，中国也有社会企业吗？等我讲完后，所有人都说，这是全世界最好的社会企业模式。那我就达到目的了，我树一个标杆，告诉世界，中国社会是有希望的，我们也可以推动一个好的模式。

罕：对，如何高效运筹资源以及机构管理的能力，都是我们需要学习的。我看国外一些NGO机构运营费用都是非常低，很多都能控制在1%以下，郑卫宁慈善基金的状况是如何的？

郑：我的郑卫宁基金会更恐怖，我的基金会没有一分钱的运营费用，你看我的助理，他在企业内部的职位是总经理助理，但同时他也有一个高级社工的证书，社会服务理论他比谁都熟，他拿的是职业经理人的薪水，机构的事和基金会的事，他都要处理。我把这些称为复合型人才。我们的所有高管都有社工证。

罕：我觉得，这是非常符合中国国情的一种做法。作为服务病患者的自治组织、NGO机构，发展过程中，一方面要专注在病患者救助，但另一方面还需要忙于去筹集资金，您有什么建议吗？



郑：对于中国这些NGO，还有一个格局的问题，自治组织的发展目前面临的一些困惑和困境，是带有中国特色的，是早期的困境。在西方，社会服务非常普及，各个社会服务机构会主动去寻找社区中，哪里有这样一些因病致贫的人，是个案还是能达到小组、社区。如果发现这个群体比较大，就会辅导他们去建立一个自治组织。可以是网络上的一个论坛，一个网站，一个聚合平台，达到了一定人数的概念后，就会专业的社会服务来跟进帮助组织的发展。在西方完善的自治组织应该是，残疾人组织的发起人，都是不领薪的人，而是进理事会。社会服务机构辅导你的时候，你肯定请不起专业的工作人员，肯定也做得不专业。那么我的社工就会进来帮助你，等你可以独立成长了，等你的募款都有规模后，我帮你看菜吃饭地给你总干事，社工。这样下来之后，每个机构就不会存在你刚才说的这种发展困惑。如果自治组织本身要被资金困扰，它就不可能用高档的专业人才，更不要说高级社会服务人才。如果大脑还是弱势群体在运作，这样的发展思路是肯定受限制的。

所以我说，一定要引进在营销、商业策划上高水平的人才，才可能真正让组织有一个大发展。你像我们残友，我有中国残疾人服务网，它的PR值是7，开心网才是6，新浪才是8。我需不需要别的媒体了，如果我募款，虽然我现在不募款，我在网上一放就传播开了。你知道吗？募款是一门最专业的学问，在西方是怎么样的，西方有专门的募款博士，我想要你的东西，我都不知道你想要什么，我怎么给你一个感恩方案呢？

但我相信，这个困扰只是一个阶段。但我们一定要有高的眼界，我们何不做那个先好起来的那个组织。残友集团跟其他残疾人组织，差别太大了，我们现在比任何一个大公司的规模和气派都大。在中国目前的环境下，我们只能独善其身，只能先把自己能做的做好。

最痛苦的是病人父母

罕：你觉得罕见病带给患者和家庭最大的困难是什么？

郑：罕见病无论从孩子还是对于家属来说，救助和融入社会困难。以血友病来说，本来就是比任何残疾都恐怖，随时会危及生命，但是以目前我国的规定，一定要等到血友病会造成身体上的残疾之后，才可以以肢残的方式来认定。那我还是够幸运的，我见过中年患者，他们可能一生都不会被界定为残疾人。罕见病必须由家长组成自治组织，然后有像西方一样的社会救助组织，社会服务工作。

罕见病最主要是对于家属不公平，从发现孩子有这个病，就是痛苦、绝望，一种非常非常无助的状态，这种状态会维持一生。因为罕见病有一个最可怕的，就是其进行性。比如脑瘫，对于一般家庭而言是毁灭性的，但是如果我已经接受了这样一个现实，我只会不断地改善向好。难受也绝望，慢慢训练，起码不会变坏。而且大家都太熟悉脑瘫了，都有一个完善的救助机制，起码不会绝望。罕见病的家属统一有一个什么态度，从一开始到处去问，只要这种罕见病大部分都归结为基因、遗传的问题。很多时候，自个儿还不敢讲，好像一种罪过一样。开始不跟同事们讲，但是根本不可能独立承担，最后只能寄希望于科学发展，但西方科学几百年，罕见病研究也没有多少起色。这种基因性的疾病，人数也少，很多机构和组织都没有动力去开发。

关于罕见病的抢救、康复和治疗的问题，在小医院，甚至很多人都不懂。这个留给孩子的就是无尽的痛苦，留给父母的就是吃不完的后悔药，会走很多弯路。

罕：你刚刚提到，你现在最大的遗憾就是，今天所做的一切你的父母看不到。

郑：中国人有一句古语说，子欲养而亲不待，我今天这种情况可能不属于这种，我不需要去养我父母，他们都是国家干部。我的遗憾在哪里呢？就是我的状态，让他们太牵挂了，一生就是在想，如何可以给我一个更安稳的未来，他们在深圳留了两套房子，一套我住，另一套他们自己住，然后一分钱都不敢花，留了30万给我输血。我总记得，我是1979年结婚，我1978年谈恋爱，在武汉的冠生园，几个人吃得很豪华的只需要7块6，我母亲的30万是抵御了多少通胀和忍住了多少人生快乐给我留下了这些积蓄。你说我如果就这样花掉了，我会不甘心，于是，我做了残友集团。

罕：其实当时您已经40岁了，您在创办残友集团之前，有其他的工作经历吗？在刚才跟你的交谈中，我发现你对很多领域都有很深的研究和洞察。

郑：没有，我是在地上爬着长大到13岁。其实，这些都不叫研究，你知道吗？对于残疾人来说，为了打发那种寂寞的日子，阅读成为了我们最好的消遣，是我们残疾人唯一能做的。我这辈子，我可以这么说，别人十辈子都没读的书，可能我都读了，寂寞能让我干嘛？我13岁就开始看政治经济学，所以说，对残疾人来说，很多人也说我从地理、文史、哲学，没有什么不懂得，那还是因为跟我的寂寞有关系啊，你们都到草地撒欢的时候，我就在家里阅读啊，那我只有看书嘛。

罕：对于罕见病家长，你有什么想说的吗？我常常在想，父母百年之后，我们的孩子怎么办？

郑：我们国家没有信托机构，在国外，一般都可以委托信托机构去安排。例如，家长留给孩子一套房子，那么就可以委托信托机构永远安排这套房子出租，再用出租的租金把孩子送到托养机构接受照顾。但目前在中国，无论是信托机构还是社会服务机构都太缺乏了，家长活着的时候，智障的孩子，父母去世后，孩子可能都活不过三年。所以，良好的社会环境太重要了。

罕：是的，正如我们虽然知道自己现在的力量可能很微薄，但我们都需要把自己的目标定得更长远，不然，只会把自己希望的道路越走越窄。

郑：没错，你按照西方人的思路，穿越大西洋都总要有人做。我最讨厌中国人的很多想法就是，目前怎么怎么样，未来要如何，你如果不敢想，那就什么都做不成。

我觉得，很多罕见病组织目前的所有行动，在病患者救助上，是没有问题的。但在体制创新上，做得还不够大胆，很多时候，你未来发展的格局，一定要看你有没有胆量移植，西方其实已经有很多成熟的经验。我在五个人的时候，我就期权股份制了，我说的是商业。慈善事业也一样的。2004年，我就成立了信息无障碍研究会，有机会我就成立基金会，以后再有机会，我就成立慈善大学，再有机会，我就成立慈善银行。未来世界的趋势，一定是盈利和公益是走在一起的。因为这两者，切开了以后，任何的一半都不完美，人就是一定要敢想。

【采访后记】

约访郑卫宁异常顺利，通过《南方日报》的记者拿到联系方式，拨通手机，电话那头就传来了一阵爽朗的男声，当我表明身份，自我介绍说到“罕见病”三个字的时候，我明显感受到了电话另一头的急切：“没问题，只要与罕见病相关的，我一定支持，我明天会到广州，晚上见面吧。”

与郑卫宁的访谈就在他下榻宾馆的房间里开始，从罕见病救助，谈到中国慈善发展模式的缺陷，更谈到未来罕见病事业的推进，聊了近两个小时。在采访中，他反复强调，如果当年他没有做残疾人事业，那么，一定会切入做罕见病。他更不断提醒所有正在罕见病领域积极探索的机构和组织，虽然在中国做慈善有很多这样那样的客观环境限制，但一定不能降低对自己的标准和要求，在体制构建上，一定要参照最先进的模式和经验。在不确定的未来的探索中，有人做眼前，有人要想将来，有人做可能，有人要做不可能。

郑卫宁一辈子都在追星，梦想摘取天上的星星，那颗星是他自我价值的实现，更是千千万万残疾人、弱势群体内心的乌托邦。📷

只要活着就有希望

While There is Life There is Hope

张云成（进行性肌营养不良病友）/文

有这样一种信念始终支撑着我的世界，当无情的病魔一次又一次的向我袭来，是它给了我无穷的力量和勇气去与病魔抗争，最终让我一次次地与死神擦肩而过。所有的努力，是为了活着，更是为了追求梦想！虽然时刻都要忍受病痛折磨，但我心中的梦想却从未动摇。梦想是我坚持活下去的唯一理由，只有让它照进现实，才能证明我曾经在这个世界上存在过，努力过，追求过！

几千个日日夜夜，斗转星移，我和三哥就只能这样坐着，坐着，只是坐着……生活如一潭死水般的沉寂，身边没有一个朋友，眼中的所有风景也仅是自家的小院，我也只能从这里发现春夏秋冬的变换。我却真的不甘心最终就这么默默地离去——我的心中还有太多太多的梦想，这世界上还有太多太多的美丽等我去走近，还有太多太多的心情等我去体验！与生俱来的不服输，教我毅然奋起一搏，无论将来的结果会如何，努力做过，我才无悔此生！多少次，面对无情的现实和难以忍受的巨大病痛时，我也曾想过放弃，可每每此刻，心中的梦想就会闪现，于是告诫自己：坚持，坚持，一定要坚持，绝不能做生活的逃兵，要做一个无畏的强者！于是又倔犟地一步一步，艰难而执着地向前缓缓迈进。虽然前进的速度很慢很慢，但我却始终坚信自己的付出总会有收获，勤能补拙、天道酬勤！

在我的书还未出版的时候，我常常在写稿的闲暇之余，做这样的设想：我坐在炕上，面前摆着一张桌子，桌上放着整整齐齐的两摞新书——那是我刚刚出版正飘着墨香的新书呀！屋子里挤满了我的读者，他们每人手拿一本新书，正排队等我为他们签名呢，而此时的我更是签完了这本签那本，忙得不亦乐乎却又乐此不疲，脸上洋溢着幸福的笑容……这美好的憧憬在我为出书而奋斗的日子里，为我增添了多少力量，让寂寞也变成了一种幸福。我痴痴的盼望着这一天，笔耕不辍，只为早一天让这一幕成为现实，可我怎么也没想到，就在新书即将出版之时，我却再一次病倒了，手上的肌肉进一步萎缩，再也无法握笔，那就要成为现实的设想，竟就这样成了我今生永远不可实现的梦！

二哥双手捧着我的书，将它送到我的面前。当我看到那专门为签名而准备的扉页，再吃力的动动那僵直、无力的手时，心里真不知是什么滋味——酸酸的，却又欲哭无泪——这一天，我曾经是多么的盼望啊，无数次的举目张望，无数次的凝神遐想，可当它真的到来了，给我带来的又是什么呢？

在2002年，我刚刚逃脱死亡魔爪，在接受记者采访时，他问我“你曾在文章里说，最怕的就是自己的手无法握笔，无法实现你的作家梦。但是无法握笔对于你来说，可能是早晚的事，那么我想请问，如果你的手真的无法握笔了，你该怎么办？”记得我当时是这样回答的：“如果书真的出版了，那么手无力了，无法握笔了，也就无所谓了。”然而当初说这话的时候，我却怎么也没想到，它会来的这样快，让我没有一点准备，一转眼间，担心的事变成了现实，让我真的不知所措了。

静静的躺着，我望着天棚，心里是空荡荡的。这生命中，上苍所赋予我的自由在一点点的消逝，我被病魔牢牢禁锢，只有一颗心在跳动。透过窗子，那湛蓝的天被玻璃窗分割成了几个小块，我在极力向远方望去，在极力寻找，寻找那一只飞翔的燕子，也许我是在寻找一种力量——使我重燃希望和奋斗之火的力量。

我的书真的出版了，四年的不懈努力，终于换来了今天的成功，这多少可以使我受伤的心得到一点抚慰，我的心里是何等地激动啊！望着眼前一个个还散发着墨香的铅字，仿佛它们早已被奇迹般地赋予了生命，在我眼里变得如此多姿多彩，这才是我一生中最美最靓的一道风景！更让我没有想到的是，由此我拥有了那么多关心、热爱我的朋友和读者。在此我衷心地感谢那些曾经给予我很多帮助的朋友，是你们搀扶着我一路风雨走来，圆了我人生最重要的梦；感谢那些喜爱我的读者，是你们用热情和爱心让我再一次感受到了生命的意义和真情的温暖，我要由衷的说一句：活着真好，生命如此美丽。

在我的第二本书即将截稿之时，我依然渴望能与更多的朋友结识、交流。在这个世界上每个人都有活着的理由，生命的珍贵就在于无法轮回，愿我的书能从此架起我们之间友谊的桥梁，共享生活的阳光。如果那些同样正身处逆境中的朋友们能从这本书中得一点启发和受益的话，我就足以感到欣慰了。

从我在炕上用粉笔写字，到因活动受限只能在本子上写字，再从无法握笔用鼠标打字，再到后来的只能用录音方式记录，又从从在贫困的家乡来到这充满竞争的北京，整个历程走过来，我从中深刻的体会到这一点：只要活着就有希望！

与GH同行，路漫漫

The Journey With GH, a Long Way to Go

如水（肢端肥大症病友）/文

从1997年怀孕开始我出现了严重便秘的现象，至2000年前后，不适的症状就更多了：手指关节变大、肿痛、麻木、腕关节疼痛，还患了慢性胆囊炎。为此我看了中医、西医，只说是类风湿、产后风，中药吃了好久，什么蝎子、蛇之类的都喝了也没见什么好转。我的颌下淋巴肿痛，医生说是颌下腺炎，让我烤电。2004年起我的右后颈开始僵硬酸痛，以为是颈椎病，之后又开始右侧头痛，一个月几乎不痛的时候很少，这样的头痛连身边的家人和同事都无法理解和相信。2005年我在三甲医院看了专家门诊，CT检查无异常，医生说是血管性头痛，于是中药西药凡是治疗头痛的，几乎让我吃了个遍，无效！头痛难耐时就连止痛药也没作用。

日子就这样在痛苦中度过，不知不觉中，镜子里的自己变得越来越难看，几年下来，原本清秀的模样变得熟人都不敢认了——鼻子又大又厚，嘴巴突出，嘴唇变厚；眼睛肿胀，上眼皮下垂，双眼皮已经看不见了；皮肤好粗糙，生了很多黑斑，痘痘更是层出不穷；右边头顶不知何时长出一茬新发，连头发都多了一大把；腿上长出了男人一样的毛，便秘，肌肉松弛，每天疲惫不堪；睡觉醒来总觉得右侧鼻塞，有时候会一个接着一个地打喷嚏，连着打上6、7个，直搞得泪水一把鼻涕一把（水样的）；眼睛怕光，经常会流眼泪；酒和咖啡再不敢碰了，它会让我心跳得喘不过气来。妈说我睡觉打起鼾来像个男人，睡醒了手指肿胀得握不了拳，鼻翼都是油脂。多年不见的同学说我老了丑了，这对连拍照都失去信心的我无疑是戳了伤处……容貌的改变一点点磨没了原本的活力与自信！

2008春节回老家，老师说我的许多改变很象他们社区的一个垂体瘤病人，一个耳鼻喉科的朋友也质疑我是不是垂体有问题。经他们提醒我看了一个神经外科主任，经过体检，他见我无闭经、视力缺损等问题，也说我是血管性头痛。要不是我自己坚持做磁共振，还不知道这病要拖到什么时候呢！直到2008年确诊时，我已出现了脊柱的疼痛及变化，经常心慌气短，特别能吃又容易饿，全身乏力，像个糖尿病患者，再加上没日没夜的头痛，真是痛苦不堪！

生长激素型垂体大腺瘤（GH）——肢端肥大！拿到那一纸诊断书的一瞬，我泣不成声，是委屈也是释然。多少年了，总感觉自己的身体不对劲，可就是无法得知病因，现在终于找到了令我痛苦多年的罪魁祸首了。然而，由于多年的误诊，到确诊时我已经错过了手术的最佳时机。而且由于对这个病的了解不够，治疗心切的我在一位医生的指点下，贸然实施了伽玛刀治疗。治疗后，我很快出现了心脏问题，心跳得前胸后背疼痛，浑身乏力得站不起身，各科的医生无法解释也无法改善这种状况，加上头痛难忍，在医生的建议下，我开始注射索马杜林。说来也神奇，注射治疗的日子里我恢复了体力、精力，头不痛了，心不慌了，可以做自己想做的事情了，让我可以暂时忘记自己是个病人。然而，注射索马杜林的费用岂是普通人能够承受得了的？因为索马杜林国内无药，全靠进口，一支40mg的针剂市场价近4000元人民币，而药效仅仅维持10—14天。一个月下来，仅注射费用就要万元，对于一个工薪家庭，这样的治疗可以坚持多久？



之后的两年里，我从充满希望到一次次失望甚至绝望。注射后的日子是幸福的，而这种幸福是何等的短暂！一次次，我放弃注射，不愿再用我们的血汗钱换屁股上那小小的针孔。在痛苦中煎熬的日子漫长无期，头痛令每一天都天昏地暗。痛得难以入睡时，止痛药也无济于事，每当我头枕坚硬的足底按摩器辗转睡去再醒来时，已不知麻木的头还是不是自己的。多少个夜晚，令酣睡中的我突然醒来的是那撕心的头痛！无助的泪水流给了静寂的夜，那时候真的感慨，熟睡着是多么的幸福，甚至希望可以永远那样睡去，永远不要醒来。我不止一次地想到了死亡，或许只有那样才是最终的解脱。我不是没有勇气死，而是没有放弃责任，死其实很容易，某种时候比活更容易！痛苦中我企盼着伽玛刀可以早点儿起效，还我重生的日子。然而，这是怎样漫漫无期的等待？

还好，等待中的我并不孤独，并不无助。在与 GH 抗争的日子里，我很庆幸加入了垂体瘤 GH 病友群，很庆幸结识了和我一样煎熬在痛苦中的诸多病友。从他们身上我学会了更坚强、更乐观地面对疾病。群主大姐 ah 饱受疾病困扰，满头霜白却始终心系病友，为病友四处奔走，她的执着与热忱深深打动了，令我决心与 ah 大姐一起为病友们做些什么。值得欣慰的是，由瓷娃娃关怀协会牵头的罕见病组织正在日益发展壮大和完善，罕见病相关知识及罕见病患者的生存状况已经引起越来越多人的重视。在罕见病患者、社会组织和人大代表的共同努力下，罕见疾病防治法已被全国人民代表大会立案。相信不久的将来，我们会盼来罕见病相关保障政策的出台。到那时，GH 病友们盼望的索马杜林白菜价或将成为现实，我们将远离痛苦，和所有健康人一样拥有阳光明媚的生活！☺

药

如水 / 文

燃起炉火 也燃起希望
文火武火
咕咕 嘟嘟 咕嘟嘟
演奏着并不悦耳的和弦
蒸汽升腾 一丝一缕
好似濒死人的气息
却拦不住它弥漫满屋
一分一秒 一刻钟 三刻钟
就这样守候着
为生命守候
为爱坚持

药罐满满的
满得难以翻身
是药罐太小
还是承载太多
怕是再大的药罐也
盛不下生命中的苦与痛

就这样吞下 那一碗墨色
其中滋味 似乎早已淡忘
单薄的胃只能接受
被无奈淹没
倒掉药渣 倒掉疾苦
干干净净
沐浴了煎熬生命才愈加坚强

重新燃起炉火
再次点燃希望
为生命守候
为爱坚持
……

隐形的翅膀 Invisible Wings

周朝喜(苯丙酮尿症患者家长)/文

2005年3月9日，那是一个美丽的春天，我的天使落入凡间。他是一个小小的男孩儿，身高46厘米，体重2600克。当听到他的第一声响亮的啼哭，当贴紧他红通通的小脸，当亲吻他深深的酒窝，我的心里充满了踏实和温暖。我在心里默默地说：亲爱的宝贝，谢谢你的到来。这一生一世，有你的陪伴，妈妈从此将不再孤单。

我给儿子取名睿，意指希望他聪明，有智慧，有远见，生命力像熊熊燃烧的烈火般一样旺盛。

然而，我做梦也不会想到，我和我的儿子，从此将迈上一条血泪与艰辛铺就的道路。

儿子出生刚刚半个月，医院打来电话，说新生儿筛查中，我儿子的血样检验查出苯丙氨酸指标偏高，要求复查。再次送交血样后，一直等到4月14日下午，孩子父亲从医院带回来一个惊人的消息：血样检验出苯丙氨酸含量一再升高，疑似苯丙酮尿症（英文简称PKU）。这是一种隐性遗传疾病，孩子肝脏内缺少苯丙氨酸羟化酶，无法使体内的苯丙氨酸正常代谢，即转化为有毒物质，引起脑损伤，造成患儿智力低下或痴呆。此病治疗过程漫长，需要终身；治疗方法复杂，只能吃专用的特制食品，而正常人的食物对孩子而言是毒药、是砒霜，能吃的只有蔬菜和水果；治疗费用相当昂贵，每年至少需要1.5万！

当我们带着儿子到医院第三次采血化验，当一天天等待复查的结果，我在心里祈求过上帝千万次，希望他只是在跟我开开玩笑，放过我可怜的儿子。然而残酷的事实不容置疑，4月18日医生打电话来说儿子血样检验出结果已高达30（正常是2以下），确诊为经典型PKU，叫我们立刻去医院拿治疗奶粉，当天就要进入全方位的治疗！

治疗一开始，最关心的就是血浓度是否正常。哪个孩子不贪吃妈妈香甜的奶水？我的宝贝也是如此。治疗奶粉冲好后，奶瓶刚刚送到小嘴边，儿子就开始哇哇大哭，两只小手胡乱地挥动似乎尽力在推开奶瓶。我只有狠着心，硬塞给他吃。实在不行，就饿上半天，儿子就会饥不择食，喝上半瓶。儿子的治疗奶粉，其实是我们家长心理安慰的一种叫法。没有一点奶源，完全是氨基酸复配，氨基酸那股浓浓的臭味，大人都很难接受，何况一个孩子呢？

每次给孩子喝，我的眼泪都围着眼圈转，难喝还必须要喝，这是救命的奶粉。儿子，我的宝贝疙瘩，不要责怪妈妈，不是妈妈狠心，我多想让你喝着妈妈的乳汁甜美的进入梦乡呀！这些丰厚的乳汁本来就是属于你的呀！但是为了你的健康，为了你不会变傻，为了让你好好的喝治疗奶粉，我必须这么做，请原谅妈妈！

每次带儿子去医院采血化验，小小的孩子还不知道对医院产生恐惧，当他还在好奇地张望时，钻心的疼痛就让他号啕大哭起来。此时，我总是强忍内心酸楚，使出我惯用的说笑逗唱的各种武艺，才让儿子露出笑脸。血还未止，泪珠儿还未干，儿子的笑脸就已经开始灿烂。我天真可爱的宝贝啊，无论如何也不会想到，这样的疼痛，已经不会有尽头！

为减少奔波，在儿子二个月大时，我就学会自己给孩子采血。当针尖扎进儿子的无名指，当他痛哭不止，当他极力挣扎，我万般疼痛的心，不停地对自己说：坚持，坚持，不要心软，我所做的一切，是一场捍卫儿子脑细胞的伟大战斗。儿子虽然那么小，可是时间一长，特别是从半岁以后，只要见我一拿药箱子，就惧怕；当我拿出酒精、棉签和采血针，他就开始大哭；会走以后，他就开始逃跑。采血虽然艰难，毕竟不是天天要做。而一日三餐需要儿子硬生生吞下去属于他的特殊饭菜，才真是难以攻克的一件事情。儿子吃的米、面都是用淀粉做的，刚刚蒸出来的“米饭”像鱼籽一样透明，凉了以后就是个硬疙瘩，米没有了米的形状，味道就更不用说了。但对于儿子，一生都要面对这些难吃的事物。我辛苦做出来的饭，刚一端到他面前，他就开始哭起来。无论我如何哄他，他都是把脸转向另一边，紧闭着嘴唇。哪怕我用力撬开他的嘴，他也会用舌头死死地堵住。

这个问题还没有解决，儿子又开始不断地生病了，整夜整夜地哭，不管你怎么哄他抱他，他就是不停地哭。他咳嗽，流鼻涕，不吃东西，连奶都不肯吃，一闹就是一个多月，不得不入院治疗。但辗转了几家医院不说，钱多花了几倍，病情却越来越严重。一个多月下来，儿子小小的头上，布满了大大小小的针眼，青一块紫一块，已经找不到一处完好的皮肤。那是因为，扎吊针时，他老是哭啊，挣扎啊。最多时，一天扎了八针，却还是没能吊完那点药水。此时，儿子的哭泣，已经没有了声音，全是哑哑的低吼，像是在诅咒这个万恶的尘世！而他心如刀绞的母亲，却一直在哼唱着小调，吟咏着歌谣，变换着不同的腔调。只是，真正忍受着痛苦折磨的小天使，已经全然不去理会这些徒劳的表演了！

这种恶梦般的生活，一过就是好几年！直到儿子快四岁时，才慢慢有所好转。

在这一路上，我结识了孟老，一位新疆 PKU 孩子的爷爷，从那以后儿子的食物一天天丰富起来，胃口一天天好起来，牙牙学语也渐渐清晰……他一天比一天可爱，一天比一天开心，爱好一天换一个样。更让人感到欣慰的是儿子天生对文字和书本非常敏感和喜欢，二岁多就能认识三四百个汉字，三岁时就能认识几十种名车商标。如今儿子已五岁半，不单是说一口标准的普通话，而且认识的汉字已达到 1000 多了。因为还不太会拼音，除了不会打字之外，手机和电脑的其他操作已经非常熟练了。现在，他已经能自己看书，还会在每晚睡前，给妈妈讲一个故事。而且，小小的他，早已经学会自己一人睡一间房，夜里自己起床上厕所，自己盖好被子。他总是很骄傲地对妈妈说：我长大了，我再不让妈妈为我操心了！不管是什么时候，我可爱的小天使，总是甜甜地对着我笑：妈妈，你要开心哦！妈妈，宝宝爱你！妈妈，你不要怕，宝宝一直在保护你！妈妈，宝宝和你在一起，我们相亲相爱，好幸福！

从 PKU 的血泪与艰辛中一路走来，一边是泪与笑的欣慰，一边又是无尽的担忧。这两年，他已经基本不生病，食欲也比以前大大好转，就连以前瘦削的身板，也渐渐长出了一些些肉来。可是，他的行走，还是几乎没有进步。

我一直在努力，一直在期待，以为，我的天使，会一天天地好起来，以为，他终将会像别的孩子那样，可以自由地跑来跑去，可以高高地跳跃起来。

我一直在努力，一直在期待，以为，我的天使，终将会像翱翔天际的雄鹰一般，自由地飞翔。

我万万不会料到，更可怕的恶梦，正在不远处等着我。

2010 年 9 月 10 日。我带儿子在重庆市綦江县人民医院做了心肌酶化验。这时，我听到了一个可怕的名词：进行性肌营养不良。根据我在网上查找的资料，跟孩子的症状一对比，再加上心肌酶谱各项指标的严重超高，我已经知道，这个可怕的恶魔，这个远比 PKU 可怕千百万倍的恶魔，早已经在我儿子身边潜伏很久了！

当我找到同样得这种病的病友们时，每一个人都告诉我，这病无药可治。他们当中绝大多数人，有的治疗了二十多年，然而，一切治疗都看不到效果，他们最终还是坐上了轮椅，生活不能自理。深爱着他们的亲人，就这

样眼睁睁的看着一个个鲜活的生命一天天地走向枯竭……

为了进一步确诊，2010年9月17日，我又带儿子去了重庆的一家大医院。我的小小的男子汉啊，心肌酶化验抽静脉血一次，基因分析再抽一次，他带着一颗无比勇敢的心，安静地排队，顺从地伸出胳膊，微笑着看着针头扎进自己的血管，那一刻，真的不痛吗？我看到他连眉头也没有皱一下。血刚止住，就活蹦乱跳地去坐电梯玩。而我，却带着一颗无比沉重的心，等待着那个残酷的结果。结果早在我的意料之中，医生说，症状加检验单，确诊已经没有问题了，就是它了，进行性肌营养不良，儿子则为假性肥大型，又称DMD。

30多年来，第一次最沉重的打击，我如此要强的人啊，在医院川流不息的人潮中，当着那么多人的面，泪如雨下！外面骄阳似火，近40度的高温炙烤下，我却冷得瑟瑟发抖！

五年多以来，PKU的路，那么多的血泪和辛酸，我都踏着荆棘走了过来。不管遇上多么让人揪心的事，我都可以笑着去应对。可是这一次，我觉得自己已经全身无力，所有的喜怒哀乐都失去了意义。本来以为，我已经可以看到风雨过后绚丽的彩虹，却没有想到，迎接我的，却是更为惨烈的凄风苦雨。

亲爱的朋友，我如何能不难过，原来，我的天使，一直没有翅膀。

五年多以来，我一直在努力，以为我可以做到让我的天使总有一天能够自由地飞翔。

可是，亲爱的朋友，我如何能不难过，原来，我的天使，一直没有翅膀。

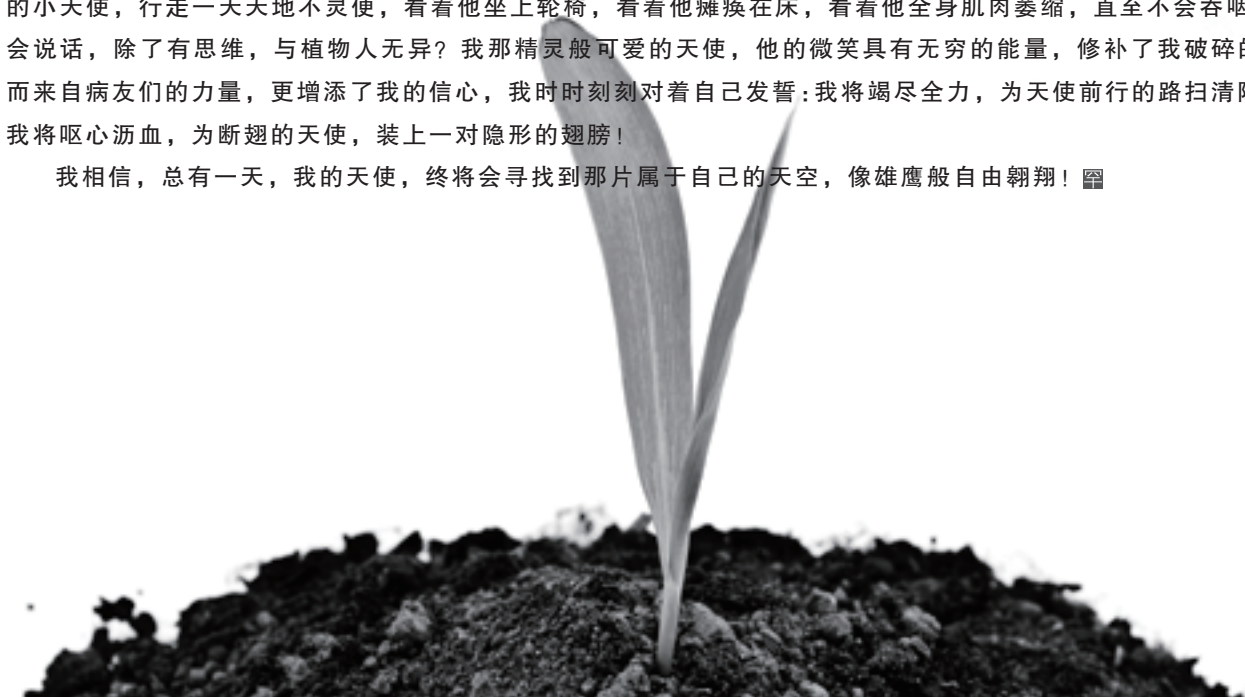
原来是这样，无论我多么努力，他早就已经不可能飞翔。

不，我不能就这样被命运打倒！我是天使的守护神，我要保护他！我必须得坚强起来，必须得站稳了脚跟，必须得与命运再一次交战！于是，这一个多月以来，我不停地告诉自己，要练习，练习将来如何面对那样残酷的场面。不管看到多么触目惊心的字眼，不管多么令人揪心的情景，我都告诉自己，不要哭，不要怕，这都是我以后要面对的，一定要笑，像我的小天使一样地微笑。经过一个多月的练习，我觉得，我似乎已经有足够的力量来面对DMD了。然而，当我拿到基因分析的报告单时，看到那白纸黑字，字字如刀般锋利，直插我的心窝：“如水，因DMD17外显子缺失，确诊为进行性肌营养不良（DMD）患者”。我还是觉得双膝发软，站立不住，天旋地转的感觉一如前一次那样清晰。渐有寒意的风中，再次传来命运幸灾乐祸的笑。

五年多的PKU治疗早已让我身无分文，很多人都劝我，不要再花冤枉钱了。同时，也有很多人，关心和疼爱着小天使，特别是PKU联盟的亲友们纷纷以不同的方式表达着对小天使的关爱和帮助。那每一分钱，每一包食品，都是亲友们一颗颗滚烫的心！

虽然我们都知道，目前的医学还达不到根治肌病的水平，但是，我们怎么能够就这样眼睁睁地看着天真可爱的小天使，行走一天天地不灵便，看着他坐上轮椅，看着他瘫痪在床，看着他全身肌肉萎缩，直至不会吞咽，不会说话，除了有思维，与植物人无异？我那精灵般可爱的天使，他的微笑具有无穷的能量，修补了我破碎的心。而来自病友们的力量，更增添了我的信心，我时时刻刻对着自己发誓：我将竭尽全力，为天使前行的路扫清障碍；我将呕心沥血，为断翅的天使，装上一对隐形的翅膀！

我相信，总有一天，我的天使，终将会寻找到那片属于自己的天空，像雄鹰般自由翱翔！☞





写在二十二岁的边上

On the Edge of Twenty Two Years Old

吉吉（特发性肺动脉高压病友）/文

屋外的月光撒下，给地面铺上了一层薄薄的银纱。

停电的夜晚更显得月亮皎洁。

抬头看着朦胧的天空，想起了亚也，嘴角也跟着上扬起来，那是在笑，甜甜的笑。

抬头看看天空就会发现，那有多微不足道。

邻居小女孩给我讲述她在班里喜欢的男孩，我笑着聆听着，多么单纯美好的爱，简单的幸福，小时的我也那样单纯的幻想过，可是长大了却发现一切并不是自己想象中的那样简单和美好，可她们还是孩子，还可以做梦，多好。

2010年快要到了，我也熬了22个年头了，离目标越来越近了，呵呵，真好。我还需要努力很多年呢，我一定会好好加油。

虽然现在偶尔会觉得心有微微的痛，虽然现在爬楼更觉得力不从心了，虽然现在更怕冷了。

但是已经有一年多没有再晕倒过了，有一年多没有再不自主的发抖了，有一年多了……一切似乎都没有变得更糟糕。

有时什么都想开了，觉得活着就是一种幸福，活着就足够了。

突然间很想夸夸老爸和老妈了。

他们真的很伟大，对我不离不弃，无微不至的细心呵护。22年了，我被宠着爱着，当公主般的侍奉，真的很幸福很幸福。只是有时我会生在福中不知福。

我想要的，爸爸都会努力帮我实现，每一个要求都尽力满足我，他是个尽职尽责，心地善良的好爸爸。爸爸很偏爱我，所以妹妹心里偶尔会觉得不平衡，会吃醋，呵呵，妹，爸爸只是爱的方式不同。爸对姐姐没有任何的期待，只盼望姐姐过得幸福平安就好。而对妹妹的要求会非常高，毕竟望女成凤是每个家长的心愿，爸爸更多的是希望你以后能有出息，过得富足美好。他真的很爱我们，只是方式不同。

妈妈，想起妈妈做的菜了，冬天的时候，我的早餐总是被妈妈端到床上，嘿嘿，她真的很宠爱我。很少能和家人静下心来一起说说话，高中时一次过年和妈妈一起走在路上，竟

晕倒在妈妈的怀里。妈妈把我送到到医院后，她自己却晕了过去。当我醒来躺在病床上，看着爸妈眼角的泪，心里很不是滋味。自己可不可以省点心省点事，别再生病了。前些日子听到妈妈说：只要想起我的身体，就觉得揪心的疼。我当时忍着泪……嘴角却竭力上扬。每次晕倒醒来我都只能笑笑，除了笑不知道怎样才能让身边的人更宽心，病在我身而痛在亲人心。

妹呀，姐姐现在觉得你越来越爱姐姐了，嘿嘿，真乖。我常常都觉得有个妹妹陪着是件很幸福的事。我们从不打架，只是偶尔拌嘴和吵闹，咱俩一个被子睡到大。夏天在空调房里，咱俩总在床上闹着疯着，有次你特傻，把自己蒙在被子里要抓我，我偷偷从自己原来睡的地方跑到了另一边，你扑了个空，哈哈，逗死我了。我们还经常抢肉吃，经常抢电脑玩……嘿嘿。我上高中的时候，常常在放假回来时带一些吃的给你，现在你上高中了，每次放假也不忘给姐带喜欢的“垃圾食品”回来，来，亲个，啵，好妹妹。妹妹你现在好懂事。

朋友，我今生最大最大的财富就是你们这些好朋友了，有你们陪着，关怀着，真的觉得这辈子都值了，真的很爱你们，我知道你们也很爱我。

亲情友情和爱情，人生必须有的三部曲才算完美。

是不是亲情和友情太过完美太过幸福，所以爱情注定要有些悲剧呢？

现在懂得了爱情是需要平衡的，既然有幸福必定就会有痛苦。

我不是被爱情眷顾的孩子，即使有，也会有很多伤痛。在现实面前，自己显得那样的落魄不堪。

因为可能会随时离开这个世界，因为不可以有小baby，因为不管谁跟我在一起都会很累很辛苦，所以，不可以害人了，对吧……

单纯些，自然些，不要想，不要梦……相聚难亦短促，离别易亦长久

Could this be love. ☹



母爱，在我生命中的每一天

Maternal Love, in the Days of My Life

道勤（糖原贮积症病友）/文

世界上有一种爱，任你肆意地去索取，却从不企求报答，这种爱叫母爱，这个人叫母亲！——题记

总想写一篇关于母亲的文章，每次提起笔来却犹豫不定，不知如何去写；怕自己下笔重了，辱了母亲的那份老实，下笔轻了，又恐不够真诚；于是这一个念头，迟迟没有落到实处……很想送母亲一束康乃馨，让花的美丽遮掩母亲的斑斑皱纹，让花的芳香拂去母亲的半辈艰辛。看到母亲一天天老去，心中常会涌起种种莫名的惆怅，我的人生倾注了母亲太多的关爱，那流淌着母爱涓涓细流的身体，让我感慨生命存在的意义，这也是对母爱最好的诠释。

母亲生长在六十年代，没有多少文化，却是一个平凡而朴实的女人。平日喜好沉默，不善言谈，在操持家务和照顾儿女上母亲总是细心周到，尽善尽美。我在家排行老大，下面还有一个弟弟，早年我因身患糖原贮积症身体发育严重滞后（目前仅125厘米），身体虚弱让我倍受病痛的折磨。听爷爷说，我2岁半时仍走路不稳，日渐隆起的“肚肚”成为了父母的心病。那时候医疗信息匮乏，我的病被作为“气胀肚”来治疗，母亲听医生说这种病需要分疗程治疗大概费用是300元。家有病患，对于经济条件贫瘠的家庭来说是一个极大的负担，为了给我攒够药钱，母亲东奔西走筹钱，并且学习了养蚕技术。按照医生嘱咐每天吃3服中药，这对当时的我来说是一种“受罪”，苦涩的中药味入口后就会引起“反胃”，有时会把胃酸都吐出，望着我倍受煎熬日渐消瘦的脸庞，母亲总是背地里偷偷的流泪和感叹。中药吃完了，期盼中，我的病依然不见好转，“肚肚”还是那样挺着，身高也不见增长。那些日子，疑云布满了母亲的额头。有时，我会因血糖低发生晕倒抽搐，母亲总是将我抱在怀里，拼命呼喊我的名字，急救方法就是双手按人中直至唤醒。就是这双手，将我一次次从死亡边上救活；就是这双手，承担起了一家大小的饮食起居；就是这双手，给了我无私的爱和莫大的动力。而不懂事的我还经常不听话，惹她生气，现在想起来，觉得自己真不体谅母亲，觉得自己真对不起她。

长大了，我渐渐明白自己的病是无药可救了，在这个家里，我给父母增添了无限的负担，母亲也因我而显得更加苍老憔悴。最为重要的是病情进一步恶化到影响了我的起居，下肢瘫痪使

我只能呆在不足十余平方的屋里。看到同龄人都已成家立业、风头正劲地干着自己的事业，使父母有享受不完的荣光。此时，我心中会生出莫须有的怅然。有时我会想：“我是家里多余的人，我拖累了父母。”心情的支配，使我产生莫名的烦躁和不安，以至于让母亲一次次受到来自我的冷酷伤害和感伤。由于长久坐椅，身上长出了一些疙瘩奇痒难耐，我想这可能是“病入膏肓”的表现。那段时间我开始绝食，心情极度悲观。为了缓解我的心情，母亲每天为我擦药，她会说起一些病残人奋斗拼搏的事。有时，她会深深的自责，说自己没有尽到母亲的责任，让我遭受到疾病的折磨……母亲的话语，“震撼”了我的心灵。透过窗帘，我看见厨房里面带愁容的母亲为我熬药的身影，她布满了皱纹的脸，花白的头花，佝偻的身影……我哭了，我想到了朱自清的《背影》，想到了过去母亲对我关怀时的点点滴滴，眼泪彻底模糊了我的视线。此时，任何的想法都不能挽回我犯下的错误，我不该惹母亲伤心。

在这个世上，我们做子女的都是自私的，理所当然的接受爱，很少替母亲着想，还不时地惹母亲生气，让母亲伤心。渐渐地我体会到母亲的不易，心生愧疚之心，渐渐学会关心母亲，站在母亲的角度考虑问题，想到母亲的欢乐与忧伤、孤独与寂寞。简单的画面，深沉的母爱，激越着我的心灵，多么相似的故事，多么相似的情节，也许不同的只是背景，雨天里，阳光下，上演着一幕幕永恒不变的主题，上帝派我来安抚母亲，恍惚间，却有大手将我罩住。母亲的爱滴滴汇在日常生活中，在我身上，时刻都会体现，不求回报，母亲默默的操劳，让我时刻环抱在温暖和光亮中。想起朱德在《母亲的回忆》中的那句话：“我爱我母亲，特别是她勤劳的一生，很多事情是值得我永远回忆的……”这句话轻抚过我的心灵，温暖立刻弥漫了全身，这种感觉多么相似。

有一片大海，那是母亲的胸怀；有一片净土，那是母亲的心灵。母亲永远是照着孩子回家的那盏灯。如果说父爱如山，那么母爱似水。莺归燕去，春去秋来，容颜渐老，银发渐多。时光飞驰，母亲却在一天天衰老。但她却是一株红色的康乃馨，开放在我的枕边；却是一条清幽幽的小溪，流淌在我生命的每一天。☺

与KALLMANN约会

Dating with Kallmann Syndrome

阿凯（卡尔曼氏综合症病友）/文

我很少抱怨我的人生，一直积极的，阳光的面对老天安排的一切。

我感谢父母的豁达开明，自从我大学毕业我就一人独自来到一座陌生的城市，是他们一直在默默的关心我，支持我走自己的人生路。

我感谢同学、朋友们的包容和理解，当他们知道我的情况后并没有歧视和排斥，而是一直鼓励我前行。

我感谢曾经爱过我的女生，谢谢你的不离不弃。

我更感谢老天，是他给了我比同龄人更年轻更秀气的容貌，是他给了我坚韧不屈服的个性，是他给了我一个注定与众不同的人生。

《剑雨》中有一句经典台词，“我愿化作一座石桥，受五百年风吹，五百年雨打，五百年日晒，只求你从桥上走过”。也许老天在给我一个机会，今世与KALLMANN约会，只为几世轮回后她的出现。

与KALLMANN约会，需要一种勇气，一种超凡脱俗的勇气。当我知道KALLMANN这个名词时，我知道这人世界上不止我一个人如此超凡脱俗，还有数以万计的兄弟姐妹和我一起并肩作战，其实我并不孤独。

从17岁起开始治疗，3年的肌肉注射让我变成了一个180标准帅哥，加上我还说得过去的容貌，从大学起就有女生的关注，经过几次尝试，我知道我成为一个真正的男人还有一定的距离，她们给我的爱，我真的不敢承受，我不敢想象我不能满足她们而尴尬的场面。

与KALLMANN约会，需要舍得。自从她从我的生活中彻底消失，我并没有如释重负，反而陷入了人生的困惑中。那时我抱怨人生，萎靡不振，对生活失去信心，甚至怀疑自己存在的价值。“莫为浮云遮望眼，风物长宜放眼量”。我始终给自己一种心理暗示，我不会一直处于人生的低谷期，总有一天能冲破重重云层。我并没有失败，只是暂时没有成功！只要在内心点亮一盏希望之灯，一定能驱散黑暗中的阴霾，迎来光明。

一切都是浮云，就让它飘过吧……

与KALLMANN约会，充满禅意。现在我在朋友们眼中是不折不扣的不婚族，我很享受一个人的生活，一个人去旅行，一个人看电影，一个人在家发呆……。现在我一个人享受着生活，我并不孤单，我还有“亮剑”群里的兄弟，我设计了群徽，一个逗号的OK，象征着KALLMANN兄弟们互帮互助，KALLMANN兄弟们的人生只有逗号，没有句号。

与KALLMANN约会……

再过一个月我28岁，人生才刚刚开始，生活还要继续，我还有父母要敬养，还有自己的人生目标要去实现。这一路上，KALLMANN还要与我相约，形影不离，人生路上多一个知己也未尝不是一件好事，经历过的也许还要经历，前面的路究竟什么样，谁也不知道，只要我们把自已沉淀再沉淀、倒空再倒空、归零再归零，这样的人生才一路高歌，一路飞扬。

与KALLMANN约会还将继续……



与特殊儿童相处

Raising Special Children

连载三 Serial 3

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。



6. 设定可实现的目标

当你在为你那特殊的孩子，你的家庭或者你自己设定目标的时候，短期的，容易实现的小目标能帮助你实现将来更大的成功。

难易程度：简易

操作时间：一天一次

以下是要点：

1. 从现在开始，而不是从将来开始。你制定的目标必须是孩子力所能及的，也不要为你自己或者家庭制定你没有时间，能力或者资源去完成的目标，因为各种问题并不会仅仅因为你定了目标而自行解决。

2. 关注某一领域。你的精力，耐心和注意力是有限的，所以请把它们用在一个地方。如果你分散你的精力，耐心和注意力，你的成功机会会小很多。

3. 从最简单的事情着手，而不是从最重要的做起。从容易的做起是一种智慧。你的目标必须是最容易实现的，而不是你最想实现的。

4. 分解你的目标。把目标分成各个小目标，然后再依次进一步分解。你的第一个目标不是完成最终理想，而是做好第一步。

5. 制定短期期限。你或者你的孩子对于实现目标的热情会随着时间慢慢消失，所以考虑一下设定一个短期内的期限，比如一周内实现一些转变。

6. 允许失败。变化比计划快，计划经常被打乱，热情逐步衰退，偶尔的倒退也是难免的，所以当你在制定目标时，请为应对将来的变数留一点余地。

7. 列一张清单。并且每天检查这个清单上的事项，把你的每一小步分解成每一天里的一点点，完成每一点能给你带来成就感。如果你的孩子也参与其中的话，把清单挂到他看得见

的地方并且显示清单完成的进度。

8. 一定要具体。你一定要写明你具体要做的事情，而不是仅仅“我要完成我的目标”。这并不是说你不能做更大更多的事情，而是尽量多给你一些成就感。

9. 给予奖励。成功应该被认可。给予孩子正面的反馈是非常有效的，哪怕是小小的奖励比如挂件，硬币或者儿童行为表上的奖励分数。成年人也需要奖励，这种奖励可以是一些独处的休息时间，一个甜蜜的拥抱或者不用为目标而烦恼的一天。不用总是期盼着巨大的成功和奖励。庆祝每一天的进步。

10. 开始下一步。实现小目标的最大好处就是它带来的成就感能让你更容易实现下一步的目标。每次向前走一小步，有一天你会发觉自己真的已经走了很远。

7. 如何过渡

我们都习惯了。当你告诉孩子需要停止目前的事情去做点别的事情，他肯定会抱怨，哭闹，发脾气，这是孩子最重要的人性“戏剧”，正是因为无法适应变化引起了他的这种行为。所以当你要开始改变的时候，要避免孩子的不适反应，你可以先退一步，把自己当作一个活的闹钟，给予你的孩子足够的提醒，从而让他能平静的度过过渡期。

难易程度：简易

所需时间：10分钟

以下是操作方法：

1. 给予一次10分钟的提醒。告诉孩子：你只剩10分钟时间。值得一提的是，除非你的孩子自己有手表可以掐时间，否则不要等真的只剩10分钟了再给予这样的警告，毕竟你的孩子有可能对你的第一次警告并没有引起足够的重视。

2. 给予一次5分钟的提醒。当还剩5分钟的时候，你要告诉孩子：你只剩5分钟时间。竖起你的手指表示5分钟这

样一个概念。至少要明确孩子已经意识到了你所传递的信息。

3. 每隔一分钟提醒一次。闹钟闹的次数越久,声音就越响,你也一样,这个时候你要更加频繁的督促孩子。3分钟提醒,2分钟提醒,1分钟……跟之前一样,这个所剩时间并不需要是真实的,你只要让你的孩子知道是时候准备一些改变了。

4. 最后60秒倒计时。这个时候,你的孩子至少已经是愿意向改变努力了,从每10秒倒计时一次,最后30秒你可以一秒一秒的倒计时。

5. 给予额外10秒钟。如果你的孩子仍然在拖延时间,那么你就告诉他你会给他额外从1数到10的时间,之后必须开始行动。

小贴士:

1. 这种技巧可能并不适合所有的孩子,但它对于那些缺乏运动计划和变化能力的孩子来说肯定是有效的。具体时间要根据孩子的不同情况来确定。

2. 一个秒表或计时器是很不错的倒计时工具。

你需要的是:

耐心

耐心

更耐心

8. 表达清楚你自己

修辞形式,讽刺,身体语言,语调,这些使语言生动形象的表达方式,让语言变得有趣和易懂。但是对于孩子们来说,这些表达方式可能阻碍他们准确理解我们所要表达的意思。

有语言处理障碍,生长发育迟缓,孤独症以及其它特殊需求的孩子要理解语言的细微差别和潜台词可能有与生俱来的困难,如果孩子对于你说的话的反应出乎你的意料,比如忽视,过度反应,反抗,不理解,恐慌,或者对牛弹琴的眼神看着你,那么请你思考以下问题:

1. 你在挖苦他,他能理解吗?

如果你的孩子不能够从你的语调中得到线索,他就只能理解你的字面意思,而字面意思正好和你所要表达的是相反的。

2. 你的孩子懂语法吗?

如果孩子不熟悉你的某种表达方式,或者他们不能理解有些词的用法可以与字面意思不同,那么说明你的表达肯定是晦涩难懂的,或是荒唐的。

3. 你的孩子知道你在逗他吗?

你想逗孩子玩,尽管你是友好的,没有恶意的,他们可能会觉得是一种威胁或者至少感到困惑,因为他们不能理解你其实并不是那意思。

4. 你的孩子知道你在故意夸大吗?

你可能仅仅为了表达幽默或者愤怒故意夸张一下,但是孩子却可能不能真正理解。他们会觉得你是很认真的,于是他们就会难过或者有其他过度反应,也有可能责怪你,当然他们也可能不知所措。

5. 孩子能体会我的感受吗?

如果你的孩子不能有效的理解身体语言和语调会影响意思的表达,那么他们可能会误解你的动机或者你的着急程度。

6. 我的表达方式与孩子的理解能力相称吗?

你和一个5岁的孩子说话方式跟和一个11岁的孩子说话方式肯定是不一样的,所以你和孩子说话时,你的表达方式一定要跟他的年龄相应的接受能力相称。

7. 我是不是说的太多了?

当你觉得孩子可能不能理解你的时候,很自然的你会试图解释,但是如果语言本身就是个问题的话,可能你的解释是徒劳的。

8. 我能不能给他更好的提示?

除了不断通过语调,身体语言和双关语来提示你的孩子,你还可以用简单的有代表性的词组来帮助他理解。比如你想要孩子去做某事,你可以这样开头:“我需要你去……”如果你想谈谈自己的感受,你应该这样开始:“我觉得……”

9. 我是否直截了当?

如果你的表达不够直截了当,那么就简化你的语言,并且重新表达,当你的孩子因为听懂了你的意思而与你合作的时候,你一定会很惊讶。

9. 最佳“紧闭”地点

禁闭孩子的时间可以或长或短,它可以作为惩罚孩子的一种手段,也可以用于在孩子的行动中休息片刻,但是不能让孩子在“面壁思过”中得到快乐。让孩子回自己房间不是最佳选择,因为很多时候他的房间里有很多电子玩具。下次,当孩子需要休息片刻的时候,你可以尝试以下一些并不热门的方法。

1. “安静椅”

在家里最无趣的角落里放上一把椅子,作为孩子休息的场所。你可以买一把电动椅,或者找一把普通的椅子,然后自己在椅子上写上“安静椅”。如果你能把年纪大一点的孩子乃至青少年放在那个小小的“安静椅”中,那就更好了。

2. 角落里

让孩子站在角落里,面壁思过,也是一个很好的选择,因为很少有什么地方比那里很无聊的了。

3. 地板上

你可以随时把孩子丢在地板上,让他禁闭,或者你可以更正式一点,准备一个毯子或者褥子,甚至上面还可以写上“用于禁闭”。

4. 如果你的孩子是双胞胎?

如果你的双胞胎因为吵架被你禁闭思过,你的直觉会告诉你应该把他们关在不同的角落里,但是可能你让他们俩站在一起禁闭思过会是更有效的惩罚。

5. 你的身边

你可以不关他禁闭,而是让他跟父母呆在一起,尤其是

可以做点家务或者其它体力劳动。

6. 你的臂弯

你可以冷漠的抱着你的孩子，这也是一种短时间的禁闭，尤其是当你出门在外的时候比较有用。紧紧的抱住，然后数到20再放手。

7. 离你最近的关禁闭的地方

如果你在外面，你也可以找一个长凳或者一条安静的走廊让你的孩子去安静一会儿。没有玩闹，不能说话不能动，直到禁闭时间到了为止。

8. 在你膝盖上

你也可以把你的孩子放在你膝盖上，面朝你或者其它地方，用你的手挽着他的手，直到禁闭时间到了为止。

9. 在你的眼神里

对于讨厌目光接触的孩子，10秒钟左右的眼神对视，绝对比坐“安静椅”效果更好。

10. “禁闭”玩具

你可以不“禁闭”孩子，但是你可以禁闭他们最爱的玩具，比如电视遥控器，电子游戏

手柄，鼠标，手机，扬声器，Ipod，游戏机或者他们最喜欢的CD和VCD。

10. “说谎”还是：“主观真实”

正确对待孩子的不诚实

什么是“真实”？美国放眼协会把这个词语作为2005年的全球最热门词汇，它的定义是“一种主观认为的真实，而非基于事实的真实”。讽刺作家史蒂芬·科尔波特创造了这个词汇，并且在美国引起了一场政治漩涡，但是这次词语也很适合那些拼命撒谎的孩子，他们的谎言更多的是基于主观愿望而不是事实。

孩子很小的时候都是被认为更倾向于说真话；父母一般不会认为孩子们会去理解他们的深层含义，或者思考的过于复杂。但是当孩子慢慢长大，如果他们没有说真话，不管他们这么做是否出自怨恨或者故意欺骗，都会被认为是在公开的撒谎。这对于特许儿童来说是很不公平的，因为他们的某些特殊情况会使得他们的理解和思考能力低于普通人的水平，比如对于患有：乙醇综合症，学习障碍，中枢神经处理障碍，感觉统合障碍，发育障碍和强迫性神经症之类的病症的孩子，他们的理解能力和处理能力比较差，因此容易被父母认为他们是在撒谎，更重要的是传统的纪律约束并不能改变他们的行为。

对于这种孩子，我们更好的是从“真实”的角度去理解他们，而不是单纯的认为他们是在说谎。事实上，这类孩子说的确实是他们认为“真实”的事情，尽管也许客观上来讲并不是真实的。这种情况完全是可能的，因为：

一. 他们不知道什么是“真的”。

容易冲动的孩子经常不知道自己干了什么，有语言处理障碍的孩子经常无法理解别人的问题和对他的期望，有感觉差

异的孩子也许只知道他们自己的感受。

二. 他们认为说真话会惹恼你，所以他们仅仅是想让你开心。

如果孩子做错了事情，无论是出于冲动，强迫，自卫，语言障碍，行动障碍还是其它障碍，他们会告诉你一些让你听了会比较高兴的消息。

三. 他们无法分清现实和幻想

对你来说客观的事物，对你的孩子来说可能是主观的。当孩子同时有几个“真话”可供他选择时，他们会选择一个他们认为最合适的。

四. 他们不能分清原因和后果

如果你的孩子扔了个球砸碎了玻璃，这个行为在你看来很明显是错误的。但是对于分不清结果和原因的孩子来说，他们并不知道“扔球”和“砸碎玻璃”之间的关系。在他们眼里，他们并不打算要“砸碎玻璃”，因此他们也并没有这么做。

五. 他们只是想参与聊天

对于人生经历不够或者词汇量不够的孩子，他们或许想参加讨论，但是他们却无法真正参与讨论，所以编一个虚幻的或者错误的故事，对他们来说，是参与讨论最好的方式。

六. 他们压力很大

如果你的孩子在受到压力时就不能够清晰的思考问题，那么当他们讲很多固执的疯狂的谎言的时候，你就不用感到奇怪了。这正是他们应对压力的方式。

七. 他们在讲“他们的真话”

特殊儿童对这个世界的认识和他的父母是完全不一样的，所以他自己的经历对他们自己来说也是“真实的”。如果你的孩子固执的，故意的讲一些你知道是不真实的事情，如果“水太热了”，“功课太重”，或是“东西找不到了”，你要问问自己，是不是对于孩子来说，他们真的是这么认为的。

综上，如果你的孩子患有那些会导致他只能讲出他认为“真实”的事物，而不是客观的“真话”，那么在你惩罚他们的撒谎之前请三思。尽管你当然要让孩子知道他们必须讲真话，但是如果他们不是故意的，那么严厉的教训未必是有效的。如果你的孩子不是出于怨恨或者故意撒谎，试试以下的策略：

- 降低你的期望
- 尽可能多的管教你的孩子，从而你会更加了解他
- 当你提问的时候，确保孩子的注意力已经转移到你身上
- 如果“真话”有不确定性需要孩子解释，那么你提问时要给予孩子充裕的时间思考，并且免于你的主观判断。
- 告诉你的孩子你需要知道“发生的事实”而不是“解释”
- 接受“我不知道”这个回答
- 意识到你孩子的现实情况，接受妥协
- 当了解事实真相的时候，尽量保持情绪平和
- 真诚的接受悔过
- 确保你自己说的客观“真实”多于主观的“真实”

(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。

投稿电子邮箱：rarediseasecn@gmail.com
来稿请寄：北京10048信箱36分箱，邮编：100048
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



张云鹏 红了樱桃绿了芭蕉（写笔画）



张云鹏 丝瓜（写笔画）



张云鹏 待到秋日再见红（写笔画）

生命的画卷



张云鹏，男，1977年生，现居北京，进行性肌营养不良症，三岁发病，现只有头能动，生活不能自理，自幼酷爱绘画，17岁开始画国画，20岁不能握笔，并开始用嘴叨笔画画，多次举办个人画展，最大的希望就是在北京开个人画展。曾获2009北京电视台《北京男孩》冠军，2009年台湾“全球热爱生命奖章”。



张云鹏 果实（叨笔画）

工笔人物



小鱼窥（工笔人物）

小鱼，女，美术学硕士。性情沉静，喜欢画画，尤擅长中国工笔画，特别是工笔人物画。2006年确诊为重度肺动脉高压，坚持治疗至今。

简要介绍一下绘制工笔画的步骤：工笔画制作程序繁复，相当考验人的耐心，但画成后，画面效果非常细腻，精致耐看。一幅画，从构思到在素描纸上起稿，再用毛笔拷贝到熟宣纸上，称为线描稿，接下来是把这幅画稿裱到画板上，以便上色均匀细致。这个时候才开始绘制的第一步骤，刷底色，要反复刷四五遍，然后调色开始绘制画面各处细节。画工笔画对调色非常讲究，要求颜色调的非常稀薄，再经过多次层层渲染，一幅画往往要渲染几十遍才能达到预想的最佳效果。



小鱼 采莲（工笔人物）



小鱼 船歌（工笔人物）

让每张贺卡插上爱的翅膀



60天, 10000套贺卡
温暖500个罕见病家庭

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
一张贺卡，一份爱心，就可以让他们的愿望实现

忙碌的2010年已接近尾声，瓷娃娃关怀协会特别推出“爱心贺卡义卖”活动，我们将在短短的60天里面，集合爱心力量，义卖出10,000套贺卡，义卖所得将在春节前，为500个贫困罕见病家庭邮寄一份“新春大礼包”，让这些家庭在寒冷的冬天，收到一份温暖的礼物！

2009年，100个瓷娃娃家庭收到了我们的“新春大礼包”，他们在电话中，与我们分享他们的惊喜和感动，些许的温暖就可以让他们有一个更美好的新年！

2010年，我们真诚希望您及您的单位、团队能够加入到我们的爱心力量中来，在即将来临的节日里，为自己的亲人、朋友、同事、客户送上一份特别的礼物，让我们的祝福插上爱心的翅膀，在每个人的心里种下快乐和幸福的种子。

