

健康故事汇

罕见的病 丰赡的爱 罹患血友病的绘画少年——

17岁的天空，晴！

本报记者 王美华



2020年疫情期间，小旭正在作画。

铺开画纸，蘸取颜料，一位清瘦的少年手持毛笔，下笔果决，收放自如。不多时，一只憨态可掬的鼠鼠、两个饱满的柿子跃然纸上……

画画的少年名叫小旭（化名），现居辽宁锦州。仅看外表，很难把这个清秀、沉静的少年和血友病患者联系起来。细看时，小旭胳膊上由于常年扎针输液留下的红点，又在暗示这位少年有着非同寻常的经历。

惊心动魄那一晚

小旭不能受伤，这是他出生后家人渐渐发现的怪事——哪怕一点小磕碰，小旭的皮肤上都会出现淤血。最初，家人以为这孩子体质较弱，没太在意。直到2010年2月，6岁的小旭在屋里玩耍时不小心撞到了暖气片，头上起了一个大包，一个多月没好，反而还大了。

2010年4月1日，小旭的母亲李丽（化名）清楚地记得这个日子，当天晚上7点多，小旭头上的包破了，血怎么也止不住。李丽慌了神，喊上小旭的父亲刘峰（化名）往医院赶。辗转3家医院，都没有查清病因。即便经过处理，血还是很快就透过了层层包裹的纱布。医生建议他们连夜上沈阳的大医院进行救治。

“血友病属于罕见病，那时候不像现在信息这么发达，很多医生都没见过这样的病例。”李丽说，当时情况紧急，亲戚找了车，火速赶往省城。面对小旭满头的鲜血，他们不停地招呼孩子，生怕他睡着。

到沈阳后，医院全力抢救，终于止住了血。经过检查，医生告知了一个令他们难以接受的诊断结果——孩子得的是重型甲型血友病，由于缺乏凝血因子Ⅷ（俗称凝血八因子），导致凝血功能障碍。血友病没有根治办法，只有及时注射凝血因子，患者才能正常生活。

“当时医生让我别害怕，说孩子还小，只要坚持预防治疗，就啥事儿没有。如果孩子残了或者失去生命了，就是父母不责任造成的，所以想啥办法也要给孩子用上药。咱们家虽然穷，但是这句话给了我力量。”李丽说。

无师自通小画家

作为一种凝血障碍性疾病，血友病临床主要表现为关节、肌肉的创伤性或自发性出血。血友病患者必须时刻避免哪怕是极细微

的碰撞和创伤，因为一旦出血就很难止住，甚至没有外伤也可能自发性出血，导致残疾和死亡。

“孩子确诊后，我们照顾他更加小心，不是他爸背着就是我抱着，也不让孩子跑跳。”李丽说，一次偶然的机会，孩子抓着笔照着了一幅画了起来，竟然还画得有模有样。他们想，既然小旭不能像别的孩子一样跑跳玩耍，让他安静地画画似乎不是不错的选择。

家里经济条件有限，没钱为孩子请辅导老师，刘峰就给小旭买了不少画册。其中，齐白石和徐悲鸿的两本画册成为小旭画画道路上的重要教材。或许是有画画的天赋，小旭竟无师自通，拿笔就能即兴作画，“跪在书桌前一画就是几小时，有时候一天就能画三本纸。”

于是，小旭的童年几乎没有和小伙伴嬉戏打闹的经历，而是被画面填满。从铅笔画到彩铅画再到水墨画，他不停地画，乐此不疲。



小旭的画作《相恋》。

“以前夏天热，孩子在屋里不间断地画，不知道出了多少汗。孩子也要强，越画越爱画。”李丽说，他们家在5楼，由于是顶层，屋里冬冷夏热，房顶还时有漏雨，小旭的爸爸就把塑料膜、泡沫地垫钉到棚顶上。抬头望去，屋顶一片五彩斑斓。

2019年夏天，小旭中暑了。当地瓷娃娃爱心协会会长谭纯慧听说后为他捐赠了一台空调，结束了夏天蒸笼般的日子。

如今小旭的卧室，斑驳的墙上随处可见他各个时期画的画。靠近床的两侧墙上，挂了不少水墨画条幅：牡丹、紫玉花、墨竹、葫芦、雄鸡……柜顶上有一摞厚厚的画，是小旭经年累月练笔积攒下来的。屋里还有一个木箱，里面装了不少荣誉证书——他的一些绘画作品先后在国家和省市级比赛中多次获奖。

治疗关键钱与药

从绘画的世界回到现实，小旭和其他血友病患者一样，为钱和药所困。凝血因子对他们来说就像粮食，只要能够及时补充，他们就可以像正常人一样生活，但绊脚石也在于此。

“八因子甲进口的1000多元一瓶，国产的也要四五百元一瓶。”李丽说，小旭确诊后离不开人，她几乎寸步不离地守着他，全家就只能靠刘峰一人打零工维持生计。

高昂的医药费一度压得小旭一家喘不过气来。很快，小旭的情况引起了政府相关部门和社会爱心人士的关注，当地区委、区政府、区妇联、区残联等单位和社会公益组织多方筹集善款，孩子的医药费问题得到很大缓解，政府还从生活上给予他们最低保障。

钱的问题缓解了，一药难求成了头号难题。

“那时候生产八因子甲的厂家少，2012到2013年大约有一年的时间很难买到药，我和孩子他爸满世界找药。”李丽说，偶尔医院



图为小旭正在作画。

有药，运气好赶上了就能给孩子买几支。

由于四处奔波给孩子看病找药，渐渐地，他们结识了一些血友病病友。“因为同病相怜，大伙儿平常就有联系，一药难求时，大伙儿就把药匀给孩子用。”刘峰说，有的成年病友说宁肯自己挺着，也要先紧着孩子用药。

很快，血友病患者救命药紧缺状况引起国家有关部门的重视。在相关部门的协调下，又一家制药企业生产的人凝血因子药品上市。“这下八因子甲就够用了。”刘峰说，在血友病病友群里，也有病友愿意将用不完的药转给他们。

近年来，随着社会医疗救助保障体系的加强，多地把血友病纳入医保，并逐步提高报销比例和额度。如今，小旭每隔一天注射200单位的八因子甲，每个月大约用30支。医保每个月能报销3200元，大大减轻了家庭的负担。

天下毕竟好人多

关节出血，是血友病最可怕的症状之一。如果关节反复出血，可能导致慢性滑膜炎，进而破坏软骨导致关节僵硬，最终形成关节功能障碍、畸形和残疾。为了得到规范化预防治疗，小旭的父母四处求医。

从病友那里，李丽和刘峰了解到北京有个血友之家，专门救助血友病患者。2012年4月17日也就是世界血友病日这天，刘峰带着孩子参加了北京血友之家举办的活动，在会上认识了北京血友之家罕见病关爱中心理事长关海和北京协和医院血液内科主任医师赵永强。

关海本身也是一名先天性甲型血友病患者，出生7个月就被确诊为血友病，12岁时



小旭的画作《双鹤》。

双腿不能行走，从此坐上轮椅。20多年来，他为血友病患者搭建起自助、互助、关爱的平台，给无数血友病家庭带去了希望。

“关海常说，他们这一代血友病患者的致残率高是没办法的事情，不能再让下一代的小病友重复他们的痛苦。”李丽提起关海，满是感激，“他鼓励我们坚持治疗，预防关节变形，别让孩子落下残疾。”

“孩子现在状态这么好，还要特别感谢赵永强医生。”刘峰说，当年在活动现场，没有太多时间和赵永强单独交流。巧的是，活动结束后，他在公交车站再次遇到赵医生，他趁机问了担心了许久的困惑——万一注射凝血因子过量，孩子产生抗体了咋办？赵永强通过专业解释打消了他的顾虑，并教给他规范的预防治疗方法。

“赵医生给我讲了一个多小时，车来了他也没走，从那以后我就知道儿子这病怎么治疗和护理了。”刘峰说，自己没有挂号费，还听了名医一个多小时的耐心讲解，心里一直过意不去。



小旭的画作《卧牛》。

“还有刘畅，她可真算是好人！”李丽说，去年疫情期间，不少医生护士支援抗疫一线，诊所也关门了，小旭扎针输液成了难题。一次，当地瓷娃娃爱心协会志愿者刘畅跟随协会来慰问走访时，了解到这个情况，当即表态自己可以帮忙。原来，刘畅是当地医院的一名护士。

“我们家在西城边，刘畅家在东城，从东头到西头老远了！因为孩子正上初中，白天没时间，她早晨4点多就从家出发，5点多钟到我给孩子扎针，她说就当逛早市了。”李丽说着红了眼圈。

不仅如此，刘畅还劝说小旭一家都学习扎针输液。“她对我说‘姐你别害怕！你要知道这药能救孩子的命，第一时间就要给孩子

输进去’。”李丽说，孩子生病十多年，每次扎针、拔针自己看都不敢看，更别提亲手给孩子扎针了。刘畅就让李丽在自己手臂上尝试，告诉她下针的窍门，就这样手把手地教会了她扎针。

“这些年有太多好心人帮我们，三天三夜都说不完。”李丽说，通过孩子的事情，他们感到欠了社会太多，“现在在我们的心愿就是希望孩子长大成人后有力量回报社会，我们全家都去做公益，帮助那些需要帮助的人。”

其实，小旭的公益之行早已开始——一直以来，小旭的画得到了很多人的喜爱。“孩子小学四年级之前，每年邮寄给血友之家七八十幅画。等他到了四年级，就去现场给大家作画，这些画拍卖后的很大一部分款项都捐给了血友之家，去帮助那些更困难的病友。”李丽对此非常欣慰。

今年秋天，小旭将成为一名高中生，他的梦想是考取中国美术学院，未来成为一名专业画家。小旭说，生病让他明白了生命的可贵与无常，也让他认定“要活在当下、做自己喜欢的事情”。同时，他下决心要学好本领，以后才有能力帮助他人，将社会各界给他的关爱传递下去。

（本文图片均由受访者提供）

罕见病大事记

★2015年底

原国家卫生计生委发文组建罕见病诊疗与保障专家委员会，负责研究提出符合我国国情的罕见病定义和病种范围，组织制定罕见病防治有关技术规范 and 临床路径，对罕见病的预防、筛查、诊疗、用药、康复及保障等工作提出建议。

★2018年5月

国家卫健委等五部委联合发布我国第一批罕见病目录，纳入121种罕见病，并提出未来目录将动态更新。

★2018年10月

中国罕见病联盟成立。联盟由超过50家医疗机构、大学、科研机构和企业等共同组成。自成立以来，在聚集研究人才、融合学科优势、强化协同创新、连接各界推动中国罕见病事业发展方面，开展了卓有成效的工作。

★2019年2月

国家卫健委发文宣告建立全国罕见病诊疗协作网，首批医院包括全国各省份的324家医院。

由国家卫健委医政医管局主导、中国罕见病联盟和北京协和医院牵头编写的《罕见病诊疗指南（2019年版）》正式发布。

★2019年12月

新修订的《中华人民共和国药品管理法》正式施行，该法明确规定，国家鼓励研究和创制新药，对临床急需的罕见病新药、儿童用药优先审评审批。

★2020年9月

国家卫健委发布第二届罕见病诊疗与保障专家委员会名单。相比首届名单，第二届罕见病专委会规模扩大近一倍，专家诊疗力量更加强大，罕见病防治工作有望得到进一步推进。

★2021年4月

第二批罕见病目录的遴选工作正在进行……



小旭的画作《国色天香》。

让罕见病患者走上自助和助人之路

话 枚

“月亮孩子”（白化症）、“蝴蝶宝贝”（遗传性大疱性表皮松懈症）、“熊猫宝宝”（戈谢病）……这些可爱的称呼背后，隐藏着一个沉重的名字——罕见病。

罕见病又称“孤儿病”，是一类发病率和患病率极低的疾病。由于中国人口基数大，罕见病并不罕见，预计我国各类罕见病患者人数约有2000万。这个数字背后，不仅意味着一个个鲜活的生命面临生存危机，更意味着一个个家庭面临灾难性的医疗支出。

统计显示，目前几乎没有罕见病可以被治愈，只有5%—10%的已知罕见病有药物可治疗。

对此，从政府到社会，多方力量伸出援手，力图破解罕见病患者在疾病诊疗、药物可及和支付保障等方面的难题。罕见病患者长期面临的诊断难、治疗难、用药难的“三难”局面，逐步得到很大改善。

此外，需要特别关注的是，由于罕见病本身的特点，很多患者不仅饱受病痛折磨，还落下了躯体残障，在外貌、语言等方面异于常人，容易在接受教育、就

业、婚恋等方面遭受歧视，导致患者产生自卑、自闭等负面倾向，社会融入困难。当一个家庭出现罕见病患者时，患者及其家属往往难以接受事实，容易出现焦虑、恐惧、绝望甚至自杀念头。

面对这种艰难的局面，一方面，政府和社会各界积极进行干预，为罕见病患者及其家庭提供帮助；另一方面，一些罕见病患者及其家属不仅顽强地与疾病作斗争，勇敢地“扼住命运的咽喉”，还积极行动起来，发起成立了病友组织，去帮助更多同病相怜的人，谱写了一曲动人的“互助交响曲”。

“有时是治愈，常常是帮助，总是去安慰。”病友组织的出现，给无数徘徊在暗夜里的患者带去了温暖和慰藉。由于发病率低，罕见病患者分散在全国各地。单独面对疾病总是困难的，但如果患相同罕见病的患者联系起来，就会发现自己“不是一个人在战斗”。病友们聚在一起，无论是诉说自己的不幸，还是倾听别人的故事，都能从中得到情感的慰藉，重拾好好生活的力量与信心。

事实上，罕见病病友组织的功能远不止于抱团取暖，它对推进罕见病诊疗进程有重要影响。罕见病发病率低、病例少，如果没有足够的患者样本，就无法开展大规模的临床研究，治疗药物的研发就成了一句空话。而病友组织汇集了众多患者，相同的疾病让他们感同身受，容易形成天然的信任关系。因此，在促进患者注册登记、普及罕见病知识、分享疾病诊疗经验、寻求专业医生的诊疗指导等方面，病友组织具有天然优势。另外，罕见病病友组织形成团体力量后，不仅有助于推动相关研究和药物研发，还有助于推动罕见病利好政策的出台，以保障更多罕见病患者的幸福和尊严。

近年来，中国相继建立了多个罕见病组织，如北京血友之家罕见病关爱中心、月亮孩子之家、北京瓷娃娃罕见病关爱中心、风信子关爱等，激励了越来越多的罕见病患者走上自助和助人之路。

“世界上只有一种真正的英雄主义，那就是看清生活的真相之后，依然热爱生活。”那些身患罕见病依然自强不息的人，那些饱受病痛折磨依然热爱生活的人，那些不再抱怨而行动起来的人，都是英雄。他们每一个个体的行动汇聚起来，犹如涓涓细流汇成江海，带领罕见病患者奔向希望。