

来自肥东的“企鹅人”程玉龙，昨天如愿在合肥举行了一个小型的“企鹅家族”聚会。他想通过这样的方式，呼吁人们关注包括“企鹅病”患者在内的罕见病患者群体，希望通过这样的方式，鼓励病友们微笑着活下去。



患者程玉龙向市民宣传罕见病知识

你不孤单 爱不罕见

“企鹅家族”昨聚会合肥，呼吁关注罕见病 产前诊断和新生儿筛查是防治罕见病最佳途径

患者讲述：发病就像走着走着突然掉进沟里

1982年，程玉龙出生在肥东县八斗镇，上面有四个姐姐，他是唯一的男孩。程玉龙出生那年，母亲已经发病，但始终没能确诊。后来母亲的情况越来越严重，先是走路不稳、说话不清，最后瘫痪在床。1989年，刚刚40岁的母亲离开了这个世界。

同样的不幸又发生在姐姐们身上，程玉龙的大姐只活了40岁，三姐29岁时也发病了（于去年8月去世，享年39岁）……程家人开始恐惧，祈祷这种可怕的疾病能放过家中唯一的男子。

可一切还是毫无征兆地发生了。程玉龙发现

自己走路开始发飘，就像踩在棉花上一样失去平衡，说话也没以前利落了。2010年8月，一纸“脊髓小脑共济失调”的报告单彻底改变了程玉龙的生活。他形容自己就像“走着走着突然掉进沟里。”

“回家有啥好东西，该吃就吃，该喝就喝。”医生告诉程玉龙，他的小脑萎缩已经很严重。

在确诊自己是一位“企鹅人”后，程玉龙也开始渐渐从当初的悲观情绪中走出来。为了不让自己的病带来更多的烦恼，他没有选择生孩子，去年他还主动离了婚，他认为年轻美丽的妻子还应有更精彩的人生道路可走。

专家呼吁：产前诊断和筛查是防治最佳途径

除了“企鹅家族”，“月亮孩子”、“金刚葫芦娃”、“瓷娃娃”……这些出现在童话故事里的好听名字，来到现实生活中都变成了恼人的罕见疾病。

年仅9岁的“瓷娃娃”正正（化名）来自阜阳，因腿骨频繁骨折无法行走被省立儿童医院收治。自打两三岁记事起，正正就知道自己和别的孩子不一样，因为腿老是骨折，不能走路，不能跑跳，也不能上学。

“这是典型的成骨不全症，是一种因先天遗传性缺陷而引起的

罕见病。”省立儿童医院骨科主任孙军介绍说，患者骨质薄脆得像瓷片一样经不起碰撞。

成骨不全症通过手术可以矫正，否则会越来越严重。

据华中科技大学同济医学院最近一项研究表明，我国罕见病患者的住院医疗服务仍属奢侈性服务，患者呈现出用不到药、用药不及时和用不起药的特点。

孙军表示，对于那些有家族史的父母，产前筛查、产前诊断和新生儿筛查是罕见病防治的最佳途径。 记者 李皖婷/文 程兆/图

渴望共鸣：一旦与外界隔绝病情将迅速恶化

其实，像程玉龙这样的病人遍布全国各地。疾病一旦来临，他们的生活将彻底逆转。更可怕的是，一旦与外界隔绝，病情将迅速恶化。

就在去年，程玉龙所在的“中国小脑共济失调病友协会”在江苏举办了一个病友见面会，活动取得了很大成功，于是他想到在安徽成立一个“小脑共济失调罕见病关爱中心”。

“虽然目前没有什么药物可以有效治疗企鹅病，但是身边就有奇迹发生，这和患病后的心态与身体锻炼是分不开的。”程玉龙给记者说了

一位杭州患者的例子。

“她患病2年左右，走路已经不是很稳，开始要坐轮椅了。这时她接触到一些别的病友，知道锻炼非常有意义，就拼命去锻炼，坚持了2、3年，走路就没问题了。后面又进行一些细节锻炼，现在她走路、说话都和常人差不多。”

这件事坚定了程玉龙走上公益之路的决心，他也从中看到希望。“我希望在生命的最后，可以为更多患者树立坚强生活的信心，让他们努力像患病前一样，活出多彩的人生。”

什么是企鹅病？

即遗传性小脑性共济失调。遗传性小脑性共济失调（神经内科）是所有报道的共济失调中最多种的一种。发病机理未明，病变主要累及小脑，但脊髓及颅神经也可部分受累。遗传方式为常染

色体显性遗传，男女发病率无明显差异。

小脑萎缩是一种遗传性的疾病，患者行走如企鹅般摇摇晃晃。步伐不协调，动作、言语失调。

带孩子游泳前，请先看看以下内容



烈日炎炎的夏日，游泳不失为是一种休闲、消暑、健身的运动。但游泳虽然是一项有益人体健康的运动，同时也是一项较为危险的体育运动，稍有不慎，就可能发生意外，造成严重的不良后果。

“禁止游泳”警示牌形同虚设

天一热，在水中戏水是许多人都热爱的活动。在合肥天鹅湖、董铺水库，每天都有不少人前去游泳。虽然湖边都有“禁止游泳”的牌子，但是游泳爱好者基本视而不见。

合肥政务区的天鹅湖环境优美，水质也好，这就成为许多游泳爱好者常来的地方。记者在天鹅湖边看到，岸边竖立着不少“禁止游泳”的牌子，湖面也竖立了不少警示牌。保安们不停地在岸边巡查，提醒游客，不要下水游泳。但是许多家长还是带着孩子在水里玩耍。

张女士带着5岁的儿子，赤着脚站在水里。张女士不时鼓励孩子：“去，再走几步，

看你能走多远。”李先生的孩子也在水中玩水，不过李先生给孩子套了一个游泳圈。

刘先生是董铺水库的常客了。刘先生骄傲地说，“我经常带着女儿在这里游，水干净，女儿游得也很开心。”

记者了解到，刘先生的女儿只有3岁，但是刘先生非常自信自己水性好，不会出问题。

“溺水后，2分钟就会失去意识”

“孩子溺水2分钟就会失去意识，6分钟后身体便遭受不可逆转的伤害。”昨日省立儿童医院PICU（儿童重症监护室）主任金丹群告诉记者。

据金丹群介绍，每年都会有溺水的孩子，

不少都因为未能得到及时的现场急救而成了植物人。

那么孩子溺水后，到底该如何现场急救呢？金丹群说，可将绳索、竹竿、木板等物抛给溺水者，再将其拖至岸边。若没有救护器材，会游泳者可入水救护，使溺水者背向自己然后拖运。

上岸之后，最紧要的就是第一时间将溺水者的腹中积水控出来。控出水后，还要进行人工呼吸。

金丹群特别提醒，孩子去游泳最好有会游泳的同伴陪同，并经过家长同意，深水 and 江溪池塘不要去。下水游泳前一定要做好热身运动。 记者 王玉 李皖婷

治疗肛肠专业
男女分诊 私密诊疗

治疗泌尿疾病
我信赖友好医院

治疗不孕不育专业
我信赖友好医院

治疗妇科病专业
我信赖友好医院



· 综合性 非营利性 · 合肥市工伤保险定点医院 · 合肥市生育保险定点医院
· 省市医保定点医院 · 新农合定点医院 · 包河区计划生育免费服务定点医院

合肥友好医院 咨询热线 0551-64666688
网址: www.4666688.com
节假日不休 24小时急诊 院址: 合肥市徽州大道693号(原104医院)