

# 不停息的“罕见病万里行”

“营养不良？”当刘轩飞在患病13年终于得到确诊后，他还是没能马上理解这种罕见病名称背后的含义。实际上，“肾上腺脑白质营养不良”(ALD)以及它所属的“脑白质营养不良”(LD)这一类疾病，造成的是神经系统的受损，会导致听觉和视觉功能损害、智力减退、行为异常、运动障碍等很多症状。当患者是儿童时，病情往往进展很快，从出现症状到不治去世，时间可能不到一年。

今年43岁的刘轩飞曾经是互联网公司高管和创业者，如今人生轨迹已经转向罕见病组织的负责人。他正和志同道合的朋友一起，全力连接患者、医疗界与社会公众，为罕见病群体点燃生命中的亮点，为此踏上不停息的“万里行”。

## “每活一天都是赚的”

篮球和跑步等运动，是刘轩飞曾经的爱好。2006年，他的一对双胞胎儿子诞生，“等孩子长大了带着他们一起打篮球”是他美好的梦想。然而，就在这一年，他的生活开始发生变化：一次运动中他崴了脚，然而不像往常那样过段时间就痊愈，而是一直“恢复不好”，受伤的右脚踝总是感到无力。之后，他腿部的运动能力障碍逐渐扩展，右腿膝盖在行走时无法弯曲用力。

2011年之前，在旁人看来，他只是走得慢一点；而在那之后，他行走姿势的异常愈发明显。2012年，刘轩飞做了腿部韧带修复手术，然而腿部的不适没有消除，反而加剧了。“到那时，我还在往骨头方面的问题想。”然而2014年半月板摘除手术之后依然不能缓解症状，他开始迷惑：到底是怎么了？

直到2019年，他在医生的推荐下做了相关的基因检测，才终于确诊为“肾上腺脑白质营养不良”。

确诊后，他开始去了解这类疾病相关的信息。他发现，LD这种“营养不良”，并不是“补补营养”就会好的，它是一种罕见病，而且几乎是一种“不治之症”。这种病症，并不是说人不能够吸收某一种营养物质，而是人的代谢出了问题，然后这种异常代谢物堆积会损害脑和脊髓，导致智力减退和全身瘫痪等一系列神经系统症状。

“我真的是十分幸运。”刘轩飞告诉记者。他从出现症状至今16年了，目前只是腿部出现问题，思路一直清晰，病程的进展也相对缓慢。

然而对其他一些患者而言，这样的病症要凶险许多。LD的患者中，有不少是孩子，常常表现为智力减退和逐渐瘫痪，并且疾病的发展非常迅速；如果不给予及时的干预和治疗，他们通常在发病后的一两年内死亡。

仅就刘轩飞了解到的情况，2022年的前8个月，已经有16名LD患者去世，其中包括13名未成年人。“我可能已经经历了人生中的一些重要的节点，工作、成家、生子；可是对那些孩子而言，他们的生活才刚刚起步。对他们和家人来说，这太残酷

了。”说到这里，他放慢了语速。

近些年，刘轩飞能够明显地感到腿部运动能力的丧失在加快。2019年初，他开始借助拐杖行走。他坦言，在那之前他也经历过内心的挣扎，“毕竟，这意味着我的症状严重了。而且也要面对旁人异样的目光：这个人看起来年纪不大，怎么就要靠拐杖走路了？”

“不知道哪一天我就不能动了，现在能动一天就是赚一天。既然上天还给了我一些时间和机会，那我就好好珍惜，去做一些该做的事情。”刘轩飞说。

## 点亮希望，创造连接

2020年7月，刘轩飞找到了他“该做的事”。他成立了罕见病公益组织“亮点连接罕见病关爱之家”。

他希望帮助罕见病患者和他们的家属，让他们看得到生活中的“亮点”，而“亮点”拼音的缩写LD也正是“脑白质营养不良”的英文缩写。“连接”，则是刘轩飞立志要去做的事情：去连接患者、医学界与社会公众。

开始在网络上搜索罕见病相关的信息时，刘轩飞就发现想要获取准确、权威的信息，并不是一件容易的事。网上的信息鱼龙混杂、真假难辨，如果轻信随意搜到的结果，很容易被误导。“例如，网上有的信息说LD患者的平均生存时间中位数只有3年。然而实际情况是，LD有很多种类型，不同类型的预后情况差异很大。”

于是他开办了“亮点连接”网站，和伙伴们一起，去寻找国内外权威可靠的罕见病相关文献，进行翻译、编辑，再发布出来。“我想要从LD开始，做一个靠谱的罕见病科普网站，给患者群体实实在在的帮助。”

在做科普的过程中，他逐渐结识了更多的患者、家属、医生和罕见病组织人士，集结起来的社群力量也越来越大。

目前，“亮点连接”的全职工作人员只有刘轩飞一人，其他伙伴都是抽出业余时间来参加。由于并没有固定资金来源，组织的所有活动都要靠申请公益资金或者寻求资助。“现在就是做什么事情，都要精打细算，一分钱掰成两半花。当然，资金的事儿并不是最困难的，从以前的做企



2022年的“罕见病万里行”，刘轩飞(中)、段冬(左)与受访者合影



刘轩飞(右)在2021年的“罕见病万里行”中采访罕见病患者

业到现在做公益，有太多不一样的地方，也有很多新的困难要去克服。”刘轩飞坦言。

2021年7月，他启动了一场名为“罕见病万里行”的爱心活动。他和一名罕见病病友、一名罕见病患者家属一起，开着一辆房车，去记录途经各地的罕见病患者的故事，以及罕见病领域医生的观点。“我们想通过这样的行动，告诉广大的罕见病病友：你们不是独自在战斗。”

这是一场真正的“万里行”。三人历时41天，行驶路程超过1万公里，走过了东部17个省和直辖市，采访了28组与罕见病相关的人士，其中22组为患者或患者家属，另外6组是医学领域的专家。

刘轩飞说，在拍摄过程中，不少病友的故事对他的触动很大。

有一个河北的家庭，LD患者是个小男孩，在八九岁时发病，现在已经完全瘫痪了。可是他的母亲是一名先天的脊柱裂患者，从小就没有能正常地走过路。一个残疾的母亲，是没法再照顾一个已经瘫痪的、身高一米三四的男孩的；只能是孩子的外婆，就像小时候照顾她残疾的女儿一样，再照顾又已残疾的外孙。

孩子的父亲在外打工，但收入非常微薄。这种情况下，孩子的外公已经60多岁了，还要像年轻人一样去超市做一些搬运的体力活儿，挣些钱来支持整个家庭。他们的情况，确实非

常艰难。

“最触动我的，并不是他们的艰难现状，而是他们在这样的处境中，仍然一直很乐观。”刘轩飞一行在现场和这个家庭聊了很久，孩子的母亲几乎全程微笑着，“你完全看不出她是一个自小残疾而现在自己孩子再遭残疾的人。”

“我觉得像这样的家庭，他们真的很坚强，很能给人力量。我们应该给他们一个出口、一个表达的机会，为他们争取社会的一些理解以及帮助。这是我愿意把这件事情一直下去的一个很重要的原因。”刘轩飞说。

## “万里行”不孤独

2021年，“罕见病万里行”系列视频全网播放量超过500万，社会关注度超乎刘轩飞的想象。有了成功经验，刘轩飞在2022年继续了“罕见病万里行”的行程。这次他的目标是西南的省区，受访人士涉及的相关罕见病病种丰富了许多。

2022年8月，刘轩飞来到重庆，与那里的病友段冬会合，开始了新一年的“万里行”。今年27岁的段冬从出生起就被罕见病的并发症折磨，被称为“火棉胶婴儿”：全身上下的皮肤火红，像被烫熟了一样；出生后24小时内，他的皮肤就开裂、脱落，大量的皮屑堵在他全身各处。被医生认为只能“活三个月”的他在24岁那年终于确诊，他得了罕见病

“中性脂质沉积病伴鱼鳞病”，可能是目前中国第一例被报道的该病症患者。

段冬说：“我经历了很多，非常清楚对于罕见病群体而言，有一个表达的机会是多么难得，又是多么重要。”因此，当在网上看到刘轩飞的邀约时，他马上报名参加。

还有很多素不相识的人在支持着他们。2022年的“万里行”，刘轩飞收到一笔9000元的捐助，来自一支年轻人组成的乐队“穆尼人”。乐队负责人郑骏是在三峡大学就读的一名大二学生，她与高中学校的同学、学弟学妹们从2021年开始，每年举办一场音乐会义演，将门票收入扣除成本后，捐给公益事业。2022年，她和伙伴们看到了刘轩飞的事迹，决定帮助他们。“罕见病群体真的需要更多的关注，我们的力量非常小，但无论如何，表达了我们的理想。”郑骏告诉记者。

9月，从“万里行”的旅途回到上海休整的一天，刘轩飞来到上海交通大学附属第六人民医院，拜访神经内科主任医师曹立。曹立之前曾为刘轩飞治疗病症，如今，他更多的是成为刘轩飞的公益伙伴，一同开展罕见病的科普等活动。

他跟罕见病组织在十几年前就已经结缘。他表示，在平时的诊疗中，医生与每一个病人没有足够的时间来详细交流病情，所以平时也会跟病人留下联系方式，让他们可以继续与自己沟通。有罕见病组织的参与，医生可以开展线上的义务咨询、科普等活动，给予患者在治疗、康复和心理层面的一些辅导，诊疗效率会更高。

在他看来，罕见病组织可以把患者和家属聚在一起，让他们相互抱团取暖、交流信息，获得社会关注和支持，对这个群体起到了实实在在的帮助作用。许多罕见病组织在做对罕见病患者群体的统计调查，相当于帮助流行病学学家做了很有意义的工作，也对医疗政策的制定起到了支持和指导。同时，他们帮助患者和家属群体与政府、公众沟通，帮助他们发声。“罕见病组织发挥了很关键的作用，这是我一直愿意帮助他们、参与他们工作的原因。我们的根本目标是一致的，就是为患者服务，共同帮助罕见病群体。”

“我们的目标，表达起来可以很简单，就是让像LD这样的罕见病最终实现‘可防可治’。”刘轩飞明白，这四个字说起来容易，但要真正实现，还有太多的坎坷要经历。他已经做好了准备，长期坚持下去，也希望更多人和他同行。

“我们不是因为看到希望而坚持，而是因为坚持才能点亮希望。”这是刘轩飞想对所有罕见病患者说的一句话。

(据《新民周刊》)