

通常情况下，HAE 会在一个人 30 岁之前起病，还会在青春期逐渐加重。

阿婷经常会颜面水肿，先是牙龈，再是腮帮子，香肠嘴，一点一点肿起来，终于肿到面瘫，“整张脸肿得像猪头一样”，不但吃东西不方便，还会不由自主地流口水——让人绝望的是，根本不知道原因，什么资料都查不到。

上大学期间，阿婷遇到了 HAE 最危险的情况：咽喉呼吸道水肿——那天正在军训，她突然感觉有点呼吸困难，咽喉有种异物感。在学校的附属医院急诊，挂了常规的激素药后，依然没有效果，当时已经危急到做好了气切的准备，再不缓解就要切开气道保命了。也是幸运，发病后的几个小时，阿婷慢慢缓过劲来，恢复了正常呼吸。

大学四年，这样的情形发生了多达三次，每次发病都很急，“上到救护车就感觉快不行了”。由于没有确诊，激素药也没用，每次发病也只能靠自己慢慢缓过来，“8 点发病，中午就喘不上气，一直要过 12 个小时以后，才慢慢缓过气来”。

多次呼吸道水肿发生过后，阿婷去北京协和医院做检测，通过血检，终于确诊了 HAE I 型。HAE 主要分为三类：I 型和 II 型是由 C1-INH 基因突变引起的，可以通过检测血液中 C4 补体和 C1 抑制物的浓度来诊断；而 III 型通常是由于 F12、ANGPT1、PLG 等基因的突变导致缓激肽水平增加而促进肿胀，需要通过基因检测才能确诊。

确诊的当刻，阿婷的第一感觉是开心：“我抱着我妈亲了一口，大家都很开心，终于知道是什么病了。”此前，因为总担心是过敏，为了避免发病，阿婷不仅不吃海鲜，连高蛋白的肉类都不敢吃，整天只能吃猪肉，现在终于“想吃啥就吃啥”了。

每个月肿 7 天的痛苦

但“肿”的问题，并没有因为确诊而退散。皮肤、手脚、颜面、肠胃、咽喉……发病在哪里，哪里就会肿起来，而且发病的频率还相当高——阿婷几乎每个月都会发作一次，每次发作的持续时间都长达 7 天，先是手脚肿起，左手肿完右手肿，过了几天手脚肿胀消退，肠胃肿胀又“接力”开始了。在这长达一周的时间里，她都要面对各个部位肿胀



下图：“遗传性血管性水肿”（HAE）患者阿婷。

带给生活的不便——穿衣不便，脱衣不便，洗脸不便，走路不便，饮食不便……尤其当颜面肿胀的时候，她不得不整天戴着口罩，同事问起，便说是“过敏了”，“不想显得和人家不一样，也不希望别人对我的病情有什么想法，以前总是会想办法‘藏’一下”。

发病的尴尬和痛苦都被这样掩藏起来。表面上，她和同龄人一样生活，工作，上班下班；背地里，“气球人”的痛苦却只有自己知道：手脚像吹满气的气球一样，撑到皮肤可以承受的极限，时刻都在胀痛；当肠胃也像吹足气的气球一样鼓起起来时，腹部积液，更是疼痛难忍，喝水都想吐。

与此同时，她还有各种身体与情绪上的顾虑——不能久坐，不能保持同一种姿势太久，否则就会对皮肤造成压迫，更容易发病；不能碰撞，尽量要避免运动，因为激烈运动或运动受伤最容易造成发病；甚至还得避免情绪紧张或心理压力，即使发病都不能自怨自艾，否则同样会加重病情。

有一次发病，阿婷腹痛到在医院住了一周，还做了增强 CT，结果被诊断为阑尾炎。幸好阿婷 10 岁那年已经做过了阑尾炎手术，才避免了被剖腹探查的命运。许多肠胃水肿的 HAE 患者，在确诊前都有过类似的遭遇——急性腹痛呕吐入院，检查出来腹部积液，D-二聚体特别高，但是因为无法确诊，发病又急，唯有剖腹探查，肚子上因此留下长达 10 厘米的伤疤——而吊诡的是，随着水肿的自行缓解，腹痛往往在三四天左右又消失了，更为就医带来难度，许多患者就这样在胰腺炎