

按照 5 万到 10 万分之一的发病率以及中国的人口基数，全国应该有 2 万左右的患者，但目前确诊的只有五六百人，还有大量的病人徘徊在各个医院科室间，反复寻觅真相。

断为 HAE 患者。同时阿婷的基因检测报告显示：她的变异位点临床意义未明，如果阿婷需要做三代试管进行胚胎筛查，还需要找到一个变异位点一模一样且确诊为 HAE 的患者才行。

尽管备孕之路比旁人更为艰辛，阿婷依然算是幸运的。她曾遇到过女性病友，在谈婚论嫁前夕突然确诊，男方来问：能治愈吗？回答是不能，不能治愈，就被分手了。

而她本人在恋爱三个月时向男友坦陈了病情，说：“如果你想分手，我也能理解。”但男友在详细了解病情后，反而挺无所谓地对她说：“你这个病除了咽喉水肿有危险，其他还好，不严重。”可能是因为紧张，再加上当时生病免疫力下降，坦白的第二天她就咽喉水肿进了医院，被男友当面见到了发病时最危险的情况，但对方依然不离不弃。男友还帮着她瞒着自己父母，到 2021 年有了急救药才告知。而公婆的反应也让阿婷感觉到很暖心：“他们会问我肿了难不难受，痛不痛，会心疼我。”

用脱口秀去做更好的科普

这些年，在家人的支持下，阿婷慢慢从那个“藏起病情”的人，变成了走到幕前的人。去年，她开始尝试做 HAE 的科普工作，“开始做这件事以后，变得愿意和别人分享自己的疾病”。

当年确诊后不久，阿婷就进入了 HAE 病友群，目前群里有 200 多人——按照 5 万到 10 万分之一的发病率以及中国的人口基数，全国应该有 2 万左右的患者，但目前确诊的只有五六百人，还有大量的病人徘徊在各个医院科室间，反复寻觅真相。

成为科普志愿者之后，阿婷参加了国际 HAE 患者组织组织的会议，每个季度在线上参加交流会，了解不同国家 HAE 患者的现状与困境；在国内，她参与过线下线上的医患交流会并承担相关志愿工作；国内急救药预防药进医保后，她尽快跑通开药流程并告知上海的患者；涉

下图：2021 年 HAE 患者年会。

及 HAE 科普传播，需要患者出镜拍摄时，她也会多方寻找符合要求的患者。在她看来，让患者坚持治疗、长期治疗，这很重要。

去年，阿婷开设了小红书账号“小高不太高（HAE 患者）”，开始在自媒体上做科普，遇到很多疑似病友来询问自己到底是不是得了 HAE——这更让她觉得科普这种罕见病非常有必要。她想起自己当年刚发病时的困境：网上什么都查不到，家人搞不懂，医院也无法说清。现在许多找到她的病友，也在经历她当年同样的困境：长期得不到确诊，父母担心，自怨自艾，行动受限，有的是学业受到影响，经常三五天上不了课，有的是工作受到影响，任何涉及体力的团建、集训都不敢参加，因此影响了职场发展。

最近，阿婷正准备以“脱口秀”的形式，去讲述 HAE 的症状及对患者生活的影响。为什么要采用脱口秀？阿婷说，患者组织之前也拍过 vlog，呈现过三位患者的故事，但传播的效果未达预期。既想让大众了解 HAE，也不想传播一种悲苦的情绪，所以决定选择脱口秀这种喜剧的形式。她希望，喜剧的表达能够让公众印象更深刻一点，让更多的医生能够愿意去了解 HAE，从而让更多患者可以尽早得到确诊，得到治疗。

最后，阿婷说：“相较于十年前，HAE 患者的医疗条件已经得到了很大的提升，从原先只有一家医院到现在全国 50 多家医院可以确诊，从原先只有激素药物预防到现在国外预防药急救药进入国内医保，从原先水肿发作时的无能为力到现在可以实现‘0 发作’，所以即使确诊为 HAE，也请您不要害怕！”

