



CCRD REPORT

中国成骨不全症患者 生存状况调研报告

2013 National Report on Living Conditions
of People with Osteogenesis Imperfecta

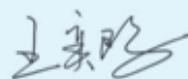
北京瓷娃娃罕见病关爱中心

2013年8月

鸣谢

成骨不全症患者生存状况调查自 2013 年 1 月开始，进行了全国范围的调查访谈。调研组得到了各省市成骨不全症患者及家庭的鼎力支持和帮助，有近 600 名患者和家庭给予了积极协助和配合；山东办公室工作人员张晓黎带领 10 多名志愿者对偏远农村家庭进行了入户走访；北京办公室的项目主管邢焕萍与实习生房博男，在整个调研过程中参与各个环节的大量工作。凡此种种使本次调查得以顺利完成。

在此向被访者及家庭、参与此次调研的所有工作人员、志愿者一并致谢！



北京瓷娃娃罕见病关爱中心
2013 年 8 月

目录

第一章 研究缘起

一、研究背景	04
1. 社会背景	04
2. 群体背景	04
二、研究方法	05
三、研究意义	05
1. 现实意义	05
2. 政策意义	05
3. 学术意义	05

第二章 数据统计与分析

一、概述	07
二、家庭情况	07
三、患病与医疗情况	08
1. 患病特征	08
2. 医疗情况	08
四、教育与就业情况	13
1. 教育情况	13
2. 就业情况	14
五、社会保障与社会救助	16
1. 医疗保障	16
2. 养老保障	16
3. 社会救助	16
六、心理健康情况	17
七、社会参与与休闲娱乐	18

CONTENTS

第三章 研究发现

一、群体疾病特征	20
二、治疗费用高，因病致贫情况严重，医疗资源供需不平衡	20
三、医疗保障系统缺失	21
四、有接受教育、获得工作机会的能力	21
1. 教育	21
2. 就业	22
五、个人婚姻状况不理想，就养等依赖原生家庭	22
1. 婚姻	22
2. 就养	23
六、社会参与度低，社会排斥存在，社会融入有所提升	23

第四章 小结

一、研究中的几点思考	24
1. 政府应加大对该群体的重视，提高医疗、就养方面的保障	25
2. 社会应为该群体创造更多受教育、就业及社会参与的机会	25
3. 社会组织应提供更高层次关注该群体个体发展的工作	25
二、存在的不足	25

后记	26
----------	----

附录一：中国成骨不全症患者生存状况调研问卷	27
附录二：成骨不全症相关知识	34
附录三：瓷娃娃罕见病关爱中心简介	40



第一章 研究缘起

CHAPTER 1

一、研究背景

1. 社会背景

根据世界卫生组织（WHO）的定义，罕见病是患病人数占总人口的 0.65%~1% 之间的疾病或病变。目前，能够确认的罕见病有近七千种，其中 80% 为遗传性疾病。按此比例，我国各类罕见病患者估计有 1680 万人。在中国，随着越来越多的罕见病患者通过医院得到确诊，也有越来越多的罕见病新闻见于报纸、网络。在百度新闻内搜索“罕见病”关键词能得到至少 143000 个检索结果。

2008 年 2 月 29 日，欧洲罕见病组织发起“国际罕见病日”。2012 年 2 月，瓷娃娃罕见病关爱中心（以下简称瓷娃娃中心）主办的第一届中国罕见病高峰论坛在京召开。2013 年更大规模的罕见病宣传和倡导活动在国际罕见病日期间在全国范围内相继举办。罕见病本身和患者都得到社会各界的广泛关注。但只有对罕见病这个概念的初步认识还远远不够，随之而来的就是对罕见病的系统调查和研究，社会需要了解包括成骨不全症在内的罕见病群体的真实情况。

2. 群体背景

成骨不全症（Osteogenesis Imperfecta, OI）是以骨脆弱和骨畸形为临床特征的常染色体显性遗传的罕见疾病，又称脆骨症、原发性骨脆症等。民间将该疾病患者称：玻璃娃娃、玻璃人、瓷娃娃。全人类各种族男女均可发病，总发病率约为 1/10000~1/15000，全球估计共有 500 万名成骨不全症患者。至今，中国大陆没有完整的成骨不全症患者数据，根据以上发病率估算，目前中国约有 10 万名以上的成骨不全

症患者。成骨不全症患者因长期频繁骨折，造成骨畸形，身材矮小，行动障碍，为残障群体。他们的智力、寿命不受疾病的影响，有获取教育与就业等机会的能力。

瓷娃娃中心是国内首个为成骨不全症患者服务的社会组织，致力于改善成骨不全症等罕见病群体的处境，在教育、工作、生活等领域进行全方位干预式的增能，同时推进社会对包括成骨不全症在内的罕见病群体的了解和接纳。

2008年，瓷娃娃中心首次展开了成骨不全症患者全国调研项目。而本次调研项目的展开一方面是系统了解该群体在生理、社会生活和心理等方面的情况，另一方面是对于2008年调研数据的更新和发展，了解四年来成骨不全症群体的发展变化。新的调研结果不仅可以更加深入的了解成骨不全症群体的现实情况，更好的为成骨不全症患者提供服务，而且将为罕见病研究、相关政策制定乃至以成骨不全症为代表的罕见病立法提供参考。

二、研究方法

本研究面对的调研对象是全国范围内的成骨不全症患者。调研组从瓷娃娃中心的病友数据库中获取被访者的联系方式，通过网络填写问卷、电话访问、邮寄问卷、入户走访四种主要方式共回收有效问卷561份。回收的问卷使用SPSS18.0进行数据分析，得到数据的描述统计和分析。

三、研究意义

1. 现实意义

通过详细的问卷调查，更加全面的了解成骨不全症患者在健康、心理及社会参与等方面的生存状况。在具体的数据中发现成骨不全症患者及其家庭面临的困境，以及近五年来该群体的需求变化，为包括瓷娃娃中心在内的各类社会组织、残联、民政等相关部门的工作提供指导依据。

2. 政策意义

了解成骨不全症患者群体的生存现状，是为罕见病政策的制定和立法提供的重要依据。充分了解该群体的需求和问题，才能在探索全新的社会福利供给模式中提出创新性的探索，从而实现制度创新。

3. 学术意义

在全国范围内，对于成骨不全症患者生存状况的定量研究几乎没有。主要原因是成骨不全症患者群体总体少、分布散，社会和政府对该群体缺乏应有的重视。在相关的社会学、法学和心理学领域内，对包括成骨不全症在内的罕见病群体的研究比较少。本研究的展开将在很大程度上弥补学术研究上的空白，搜集的数据资料能够为后续研究提供有价值的借鉴。

第二章 数据统计与分析

CHAPTER 1



一、概述

2013年3月13日至6月2日期间，共回收问卷577份，其中有效问卷561份，有效率为97.22%。回收的数据录入SPSS18.0数据库内，进行统计分析。

在性别分布上，男性占51.5%，女性占48.5%，与我国第二次残疾人普查结果中显示的男女性别比例完全吻合（全国残疾人性别比为：男性51.55%，女性48.45%）。

在年龄分布上，未成年（18岁及以下）的被访者占55.8%，成年病友占44.2%。

在户籍类型上，城市户籍占36.4%，农村户籍占63.5%。561名被访者覆盖全国29个省市。

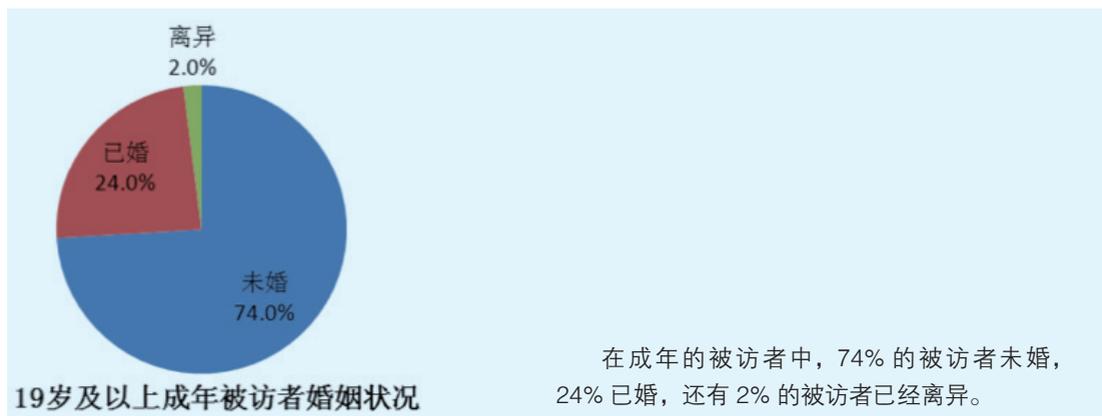
总的来说，本次调研所搜集的数据资料能够较好的展现成骨不全症群体的生活状况。调研组将从家庭情况、患病与医疗情况、教育与就业情况、社会保障情况、心理健康、社会参与与休闲娱乐情况等方面进行了详细的研究和陈述。

二、家庭情况

关注成骨不全症患者的生存状况，很重要的一个基础部分是需要了解被访者家庭及周边社区。在本次调研中，84.1%的被访者父母婚姻和睦，8.3%的被访者父母离异。

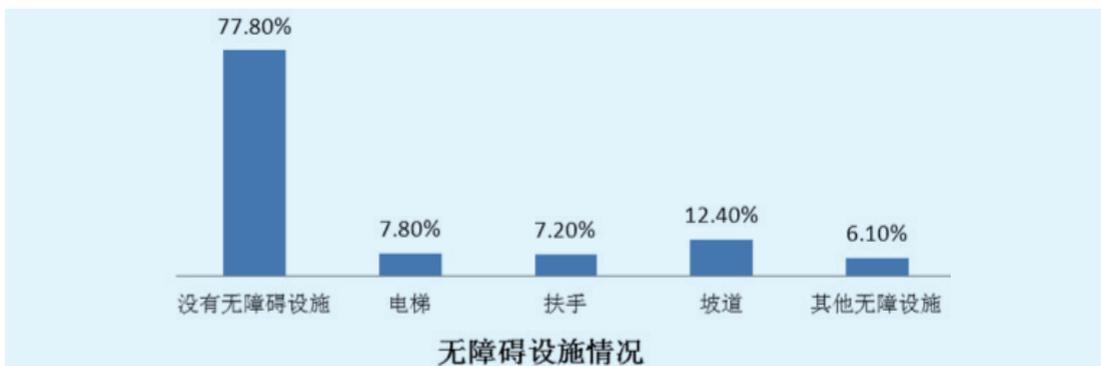
由于“成骨不全症”这类疾病最高有50%的遗传概率，但在很多地方缺乏正确医学知识及生育指导，在被访者中，平均每个家庭有1.4位成骨不全症患者，最多为20人的家族式患病群。

家庭平均月收入2367.05元，其中城镇户籍的家庭平均月收入为3074.45元，农村户籍为1917.09元。在瓷娃娃中心日常接触的家庭中，很多家庭原本经济收入还可以满足日常生活，但由于有了一名患成骨不全症的儿童，需要长期手术、药物、康复等方面治疗，家庭整体支出大大增加。61.1%的城市家庭认为在负担家庭生活方面不同程度的入不敷出，该比例在农村家庭上升到79.8%。



在所有被访者中，超过85%的被访者和父亲或母亲或父母双方共同生活，在19岁及以上的被访者中，该比重仍超过70%。10.5%的被访者和亲戚共同居住。4.1%的被访者和其他人共同生活。

由于成骨不全症严重影响一部分被访者生活自理能力，加之组建婚姻家庭方面存在障碍，在瓷娃娃中心日常工作接触过程中，成年患者依靠父母照顾与父母共同居住的情况较为普遍。

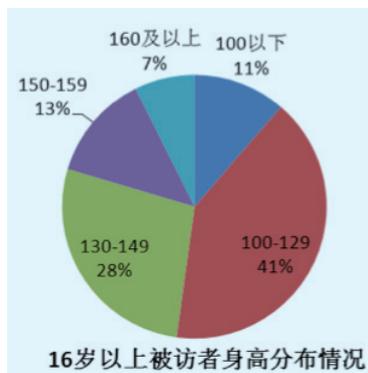


另外，从被访者生活的周边社区来看，77.8%的被访者生活的社区没有无障碍设施，在有无障碍设施的社区中，电梯、扶手、坡道等这些最基本的无障碍设施，也没有全部安装齐全，它们依次存在的比例为：7.8%、12.4%、7.2%。这样的原因会导致很多患者无法外出，社会参与度低。

三、患病与医疗情况

1. 患病特征

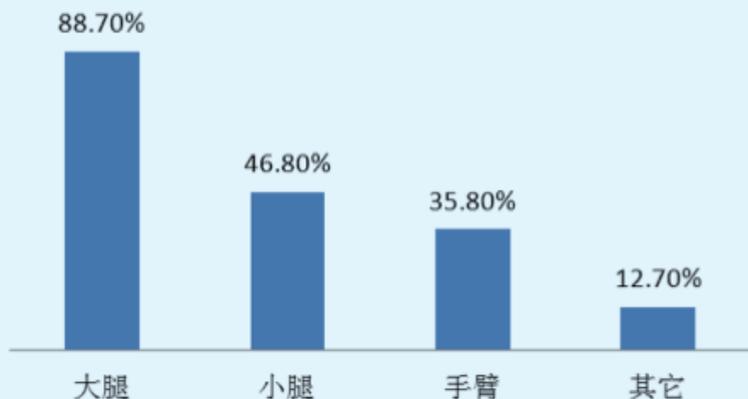
成骨不全症由于疾病本身影响骨骼代谢与发育，被访者的平均身高是 120 厘米，平均体重是 35.2 公斤，其中 16 岁及以上的被访者平均身高为 125 厘米，平均体重为 43 公斤。



身材矮小是成骨不全症患者一个特征，但并不是所有患者都矮小，调研中 16 岁及以上的被访者中 150 厘米以上者占 20%。这其中会受到患病类型轻重、治疗是否及时等原因影响。

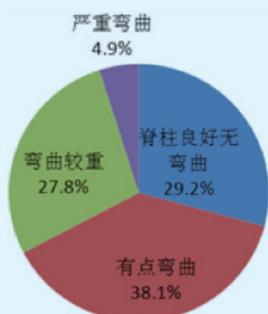


33.9% 的被访者在出生 1 个月以内就表现出症状，28.2% 的被访者在出生 1 个月至 1 岁发病，28.2% 被访者在 1 岁至 5 岁发病，仅有 9.7% 的被访者在 5 岁以后发病。这里所指的发病是以“骨折”作为判断依据。



被访者频繁骨折的部位

骨折频率最高的三个部位依次是大腿 88.7%、小腿 46.8%、手臂 35.8%，这也是瓷娃娃中心日常发现患者中畸形最常发生的部位。无科学的预防干预方式、对于骨折部位的不恰当处理等，是造成患者肢体残疾的主要原因。



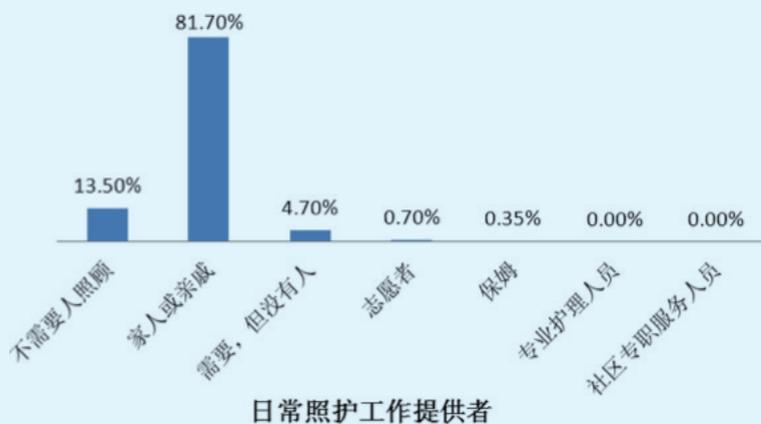
被访者脊柱情况

脊柱发生侧弯，也是成骨不全症患者常出现的一种并发症，脊柱一旦严重侧弯就会影响到呼吸、神经系统、脏器等，而当这些症状表现明显时，将会给患者带来极大危险。在调研中发现，70.8% 的被访者出现了不同程度的脊柱弯曲状况，其中较严重但还没有对其他部位造成严重不适的占 27.8%，已经严重影响到呼吸、神经系统、脏器的占 4.9%。

由脊柱侧弯带来危及患者生命的现象，在瓷娃娃中心已经接收数例。目前，急需在国内寻找到在成骨不全症脊柱矫形领域擅长的专业医院、医生进行干预。瓷娃娃中心也将在预防方面邀请康复专家给予家庭专业指导，避免出现更多类似情况的发生。

成骨不全症会影响到患者身体内部与骨骼相关的各种部位。调研的所有被访者中，53.7% 胸骨有变形，19.2% 胸骨变形严重。77.8% 牙齿发育不良，18% 牙齿的基本功能已经失去，需安装假牙代替。

医学研究显示，由于听小骨发育不良，成骨不全症患者的听力在一定程度上也会受影响，但在本次调研中该特征表现不是特别明显，88% 的被访者自我感觉听力正常，1.1% 的被访者基本听不见。

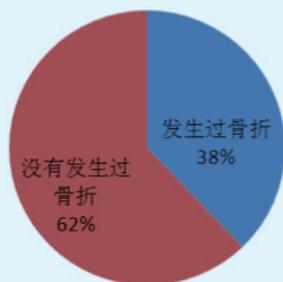


由于疾病原因导致的身体各种障碍,使得相当一部分成骨不全症患者在日常生活中需要他人照料。在成年被访者中,有13%的被访者生活完全不能自理,60.3%的被访者一部分活动需要他人协助,完全能自理的比例只占26.7%。

在所有被访者中,81.7%日常生活需要人并且有家人或亲戚照顾,4.7%需要人照顾却没有人。

成骨不全症患者生活自理能力差,并且成年以后仍需要有人照顾。因此调研组对日常由谁来承担主要照护工作,做了进一步调查。调查发现,这一工作主要由家人或亲戚来承担。家庭以外的照护主体,基本都处于缺失状况。只有两个被访者家里请了保姆,会承担主要的照护工作。有4位被访者提到有志愿者参与照护工作,在我们进一步的回访中了解到,志愿者主要承担的是辅导学习、协助外出、看病等活动,日常的主要照护工作还要由家人来承担。

2. 医疗情况



近半年内骨折情况

在所有被访者中,37.8%的被访者在过去半年内发生过骨折,这些被访者中29.1%的人没有接受任何治疗,主要原因是家庭经济条件差。在瓷娃娃中心日常接待的个案中,由于频繁骨折导致家庭经济压力大,甚至很多患者骨折后不再去医院就诊,而是由患者家属自行用夹板等固定,或卧床使其自然愈合。久而久之,骨折部位严重畸形,导致患者残疾。



被访者骨折后常用的处理方法

被访者骨折后常用的处理方法以保守治疗为主，其中打夹板 65.6%，打石膏 50.1%，打牵引 24.8%。骨折后选择髓内钉手术的仅为 24.8%，大部分被访者骨折后不选髓内钉手术的原因主要有：做手术的地点离家较远，手术费较高等。

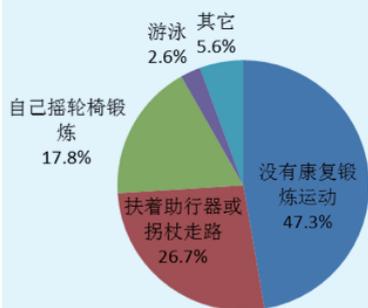
骨折频繁，对于骨折部位的不恰当处理是造成他们肢体残疾的主要原因。由于成骨不全症患者的骨骼相较于常人更加脆弱、骨骼密度偏低、部分患者骨骼纤细，骨折时打夹板或石膏可能会造成患者二次骨折或骨折处愈合畸形，形成假关节或肢体变形。手术治疗成骨不全症时，骨不愈合也是患者尤其是成年患者多发的一种情况。



2012年有被访者接受治疗情况

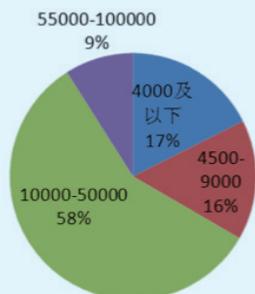
成骨不全症是一种终身需要治疗的罕见疾病，目前国际通用的方法为：双磷酸盐类药物、多段截骨髓内固定手术、以预防、功能恢复为主的康复锻炼三者相结合的治疗方法。

2012 年被访者接受治疗情况，在问卷中是一道多选题，但上图的数据比例接近 100%，这充分说明被访者在 2012 年接受的治疗方式是单一的，其中还有 41% 的被访者没有接受治疗。



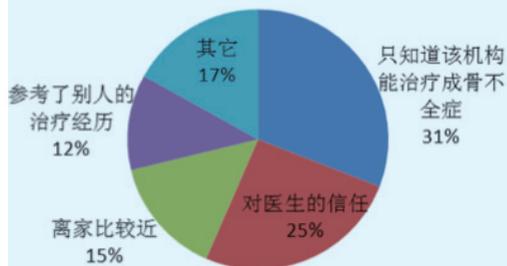
被访者日常在家会有哪些康复锻炼运动

医学证明长期的不运动，会导致患者的骨量和肌力都有所下降。由于水里可以形成一个无障碍的环境，游泳是被证明了最适合成骨不全症患者的运动方式。调研数据可以看出，被访者日常康复锻炼的情况并不好，47.3%没有进行康复锻炼运动，游泳的人只占2.6%。



2012年治疗花费情况 单位：元

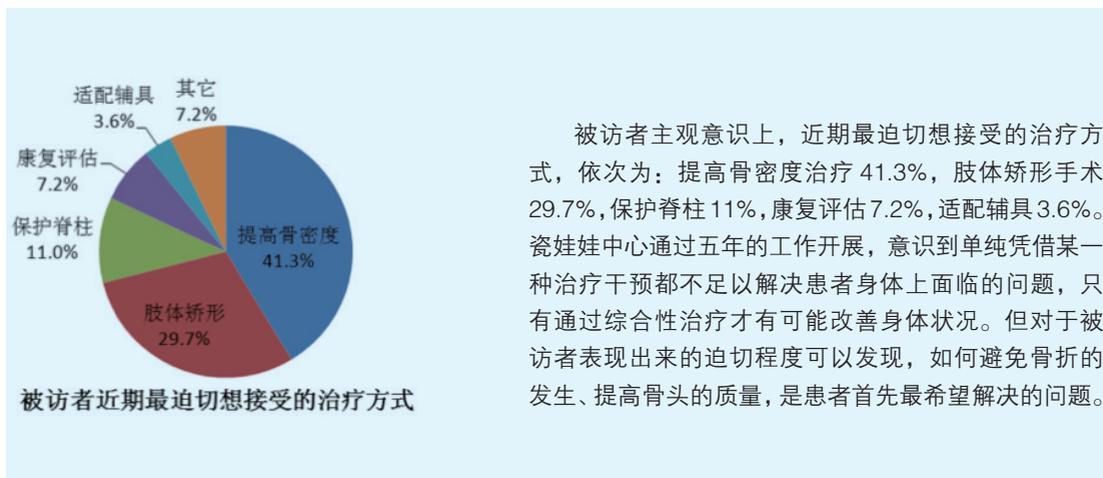
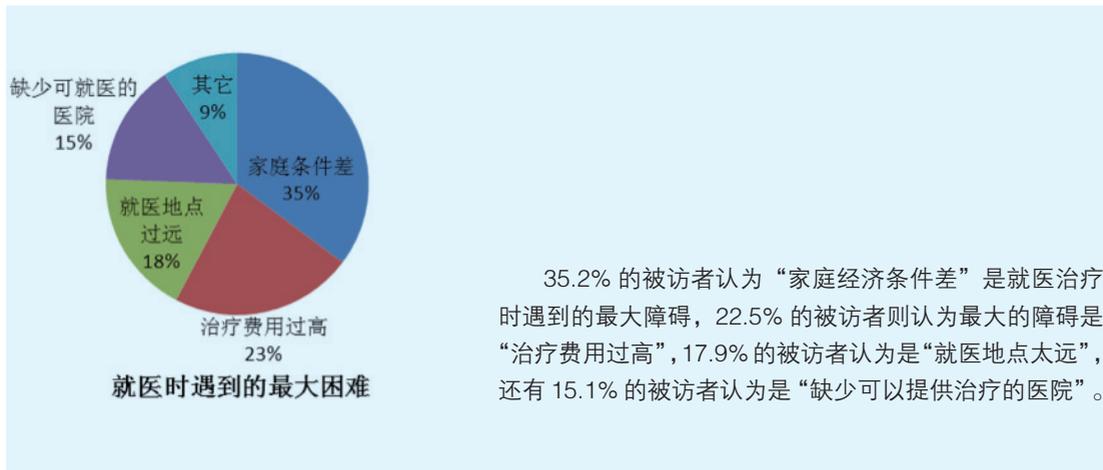
2012年接受过治疗的被访者花费主要集中在10000-50000元之间占58%，与瓷娃娃中心在执行医疗救助时掌握的数据基本一致。根据执行医疗救助项目掌握的情况，以及对药费价格的咨询了解到，目前只接受口服药物治疗是所有治疗单项中花费最低的，持续一年用药大约需要4500-5000元左右。一年的花费在4000元以下被访者，基本处于没有持续治疗或者没有治疗状态。



选择医疗机构接受治疗的首要原因

2012年被访者看病主要集中在北京、天津、山东等地，上海、长沙、重庆、安徽、广州、哈尔滨等地也在病友填写的范围之内，但人数较少。他们选择这些医院的首要原因中，只知道该医院能治疗这个病的比例最高占30.9%，离家比较近的占14.7%。

成骨不全症是一种罕见疾病，了解和掌握该疾病治疗方法的医生资源较为有限，大部分患者在接受治疗时需要长途跋涉、到外省市接受治疗。这使患者在路途再次受伤的风险、治疗成本、家人的照护压力等明显增加，也导致医保报销等出现一系列问题。

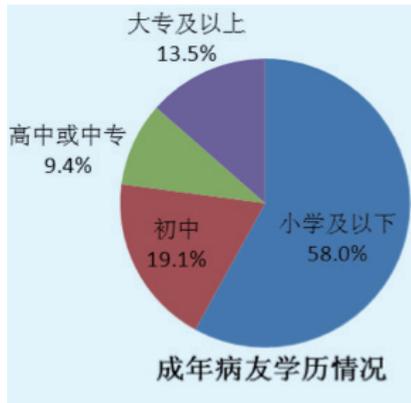


四、教育与就业情况

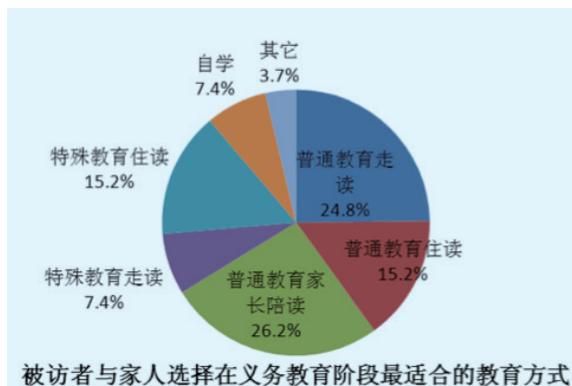
1. 教育情况

7-15 岁义务教育阶段被访者中，有 13.2% 的人没有上学，74.2% 在小学阶段接受普通学校普通班的教育，6.0% 在小学阶段选择了自学。瓷娃娃中心成立以来，一直倡导成骨不全症患者接受正规教育，家长对患儿受教育的重要性认识有所提高，逐步克服困难接送孩子上学。因此，7-15 岁义务教育阶段的被访者接受教育情况，比成年被访者的教育情况要好很多。

对全部被访者的调查中发现，接受义务教育最主要的三个障碍依次是“身体不适应”、“经济困难”和“学校没有无障碍设施”。



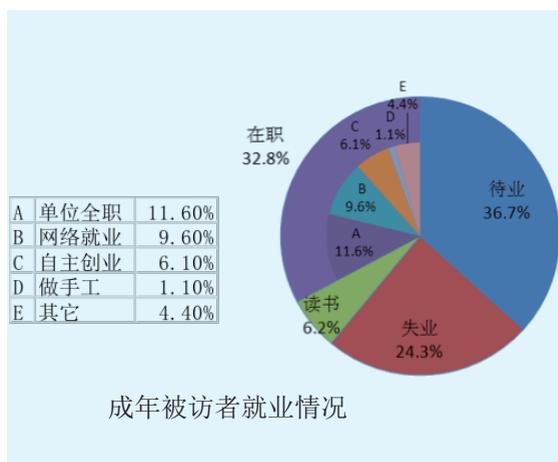
从成年被访者学历情况来看，整体上被访者学历情况偏低，小学及以下占到58%。但大专及以上学历占13.5%，也说明成骨不全症患者是完全有能力接受高等教育的。目前没有任何医学研究指出成骨不全症会造成患者在大脑上的器质性损伤，因此疾病本身并不影响他们接受教育的能力。



在被访者与家人希望在教育阶段以何种方式接受教育的选项中，67.2%选择了普通教育，其中家长陪读26.2%，走读24.8%，住读15.2%。

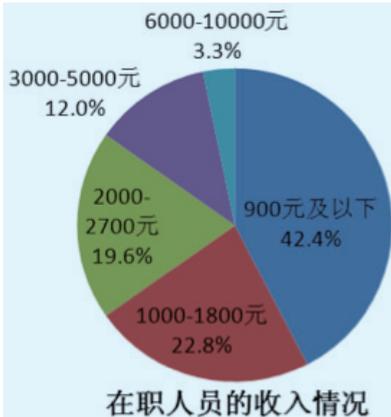
与健全人共同接受普通教育也是成骨不全症患者能够正常参与社会生活，获得社会支持的重要途径。对于儿童和青少年而言，游戏和在学校学习是结交朋友、建立同辈群体的主要方式。成骨不全症患者由于身体原因，难以参与儿童中常见的追逐游戏和在校的体育活动，更因为频繁骨折造成学业上的中断。这种在教育阶段的种种问题，容易造成成骨不全症患者在未来出现社会支持系统和社会参与方面的障碍。

2. 就业情况



在19岁及以上的被访者中，32.8%在职，61%处于失业和待业状态。工作性质以单位全职、网络就业、自主创业为主。近年来网络的发展，给成骨不全症患者带来了新的就业机会。

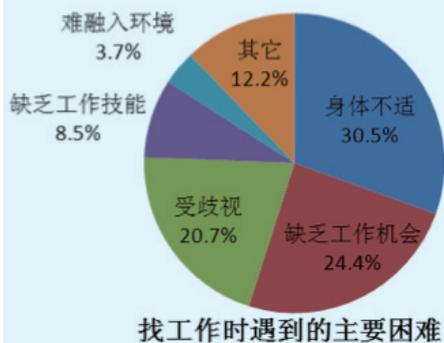
2008年瓷娃娃中心进行全国成骨不全症患者生存状况调研时，从事网络就业的被访者基本没有，而本次调研中网络就业则占到在职人数的相当比例。这种从业方式，克服了成骨不全症患者身体条件在就业过程中的障碍。当然，瓷娃娃中心也希望并鼓励开拓更多多种多样的就业形式，使患者真正自食其力、融入社会。



在职人员的收入中900元及以下占42.4%，1000-1800元占22.8%，3000元以上占15.3%。该题为开放式问题，所有答案都由被访者自己填写，最高收入为每月10000元，这部分被访者多集中于自己创业。由于患者教育受到限制，成年后又受身体条件的影响，在无专业技能的情况下，只能以简单工作为主，故收入状况普遍偏低。



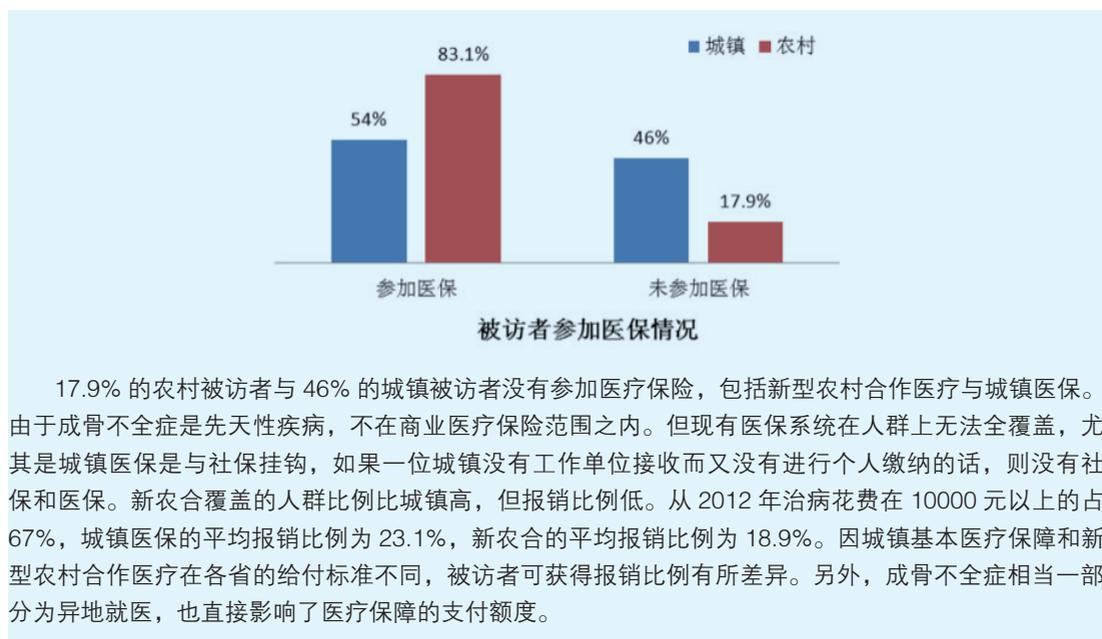
在工作的稳定程度上，最近一年中79.3%的被访者没有换过工作，11%的被访者仅换过一次工作，2次及以上的仅占9.7%。由此可以看出，成骨不全症患者获得工作机会后，稳定性高，这也反映出他们对工作的适应能力和珍惜度都非常高，愿意投入精力坚持长期从事一份工作。



找工作时遇到的主要困难以外部环境为主：一方面，是缺乏工作机会，另一方面，是社会歧视，两方面困难共占55.1%；还有30.5%的被访者认为是自身身体状况不适，导致无法寻找工作。

五、社会保障与社会救助

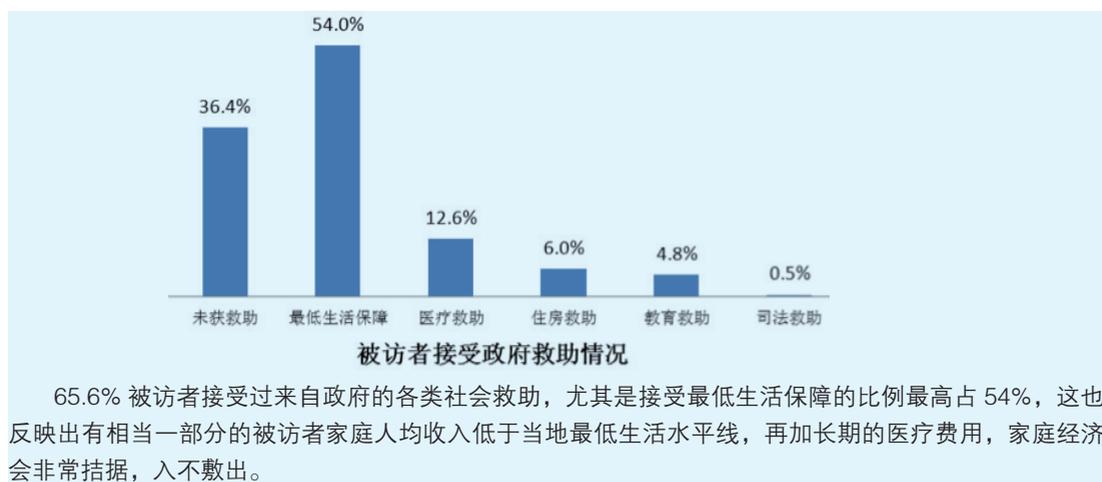
1. 医疗保障



2. 养老保障

与新型农村合作医疗相比，被访者参加农村新型养老保险的比例明显降低，只有 14.3%。由于城镇社保是将养老、医疗等组合在一起的，所以参加城镇养老保险的比例仍然为 54%。

3. 社会救助



六、心理健康情况

目前在我国没有用于评估残疾人心理健康状况的量表。因此，调研组参考了国内外若干衡量孤独感、自卑感、生活幸福度和人际交往等方面的心理量表，为调研编写了心理健康测量的题目，正向评分题 11 个（1—11 题），反向评分题 9 个（12—20 题），1—2—3 或 3—2—1 计分。

在被访者中，最低分为 24 分，最高分 60 分，平均得分 43.57 分。

		从不这样	有时这样	总是这样
1	我觉得自己很幸福。	12.1%	57.6%	30.3%
2	虽然有病在身，但我也会像大多数人一样快乐的生活。	6.1%	47.6%	46.3%
3	我有许多朋友。	19.7%	41.6%	38.7%
4	交到新朋友对我来说很容易。	27.3%	40.4%	32.3%
5	我可以信赖别人。	7.3%	55.0%	37.7%
6	我对自己很满意。	26.5%	54.5%	19.0%
7	我觉得我的能力跟别人一样好。	22.5%	49.4%	28.1%
8	我能向朋友、家人倾诉心事。	17.6%	51%	31.45
9	遇到困难时，我能积极的面对。	4.0%	44.8%	51.2%
10	在一个新的环境中，我也能很快适应。	11.2%	43.2%	45.6%
11	我已经为一个月的事情甚至一年的事情制定的计划。	35.7%	50%	14.3%
12	我感到被人冷落。	33%	57.4%	9.6%
13	我感到寂寞、孤单。	24.4%	57.3%	18.3%
14	我认为自己一无是处。	44.2%	44.4%	11.4%
15	我觉得自己没什么值得骄傲的。	28.5%	49.5%	26%
16	我担心别人会不喜欢我	26.8%	52.9%	20.3%
17	我和陌生人在一起时很容易紧张	25.4%	51.6%	23%
18	我担心被人取笑。	25.9%	50.5%	23.6%
19	我尽量避免与人讲话。	46%	40.4%	13.6%
20	我曾经出现过自杀的念头。	58.4%	37.8%	3.8%

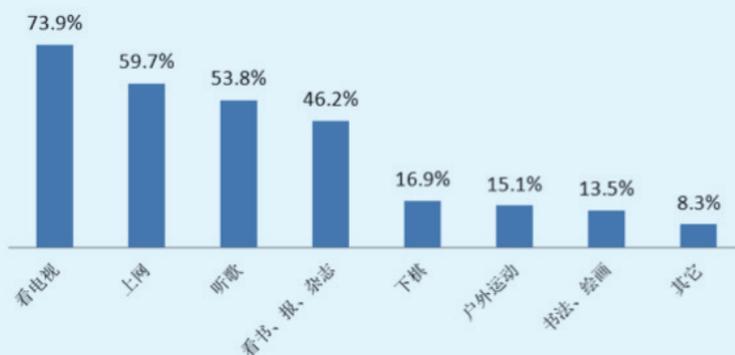
在所有的正分题中，总是对自己很满意、总是认为自己比别人好这两个题的分数低于了 30%；从不为自己的事情制定计划的人占 35.7%，只有 14.3% 的总是为自己制定计划。

在所有的负分题中，得一分的人都不超过 30%，整体情况较好。

被访者中 40.6% 的人曾经出现过自杀的念头，其中 3.8% 的人总是有自杀的念头，这一情况值得引起进一步思考和关注。

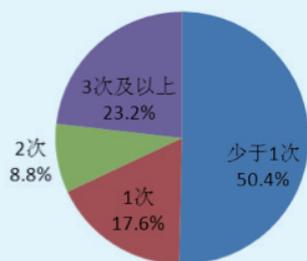
从瓷娃娃中心日常接触的患者和家庭来看，尽管大家承受着身体上的痛苦和各种压力，但大部分人都能够以一直乐观、积极的心态来面对生活。

七、社会参与与休闲娱乐



被访者最常见的娱乐方式

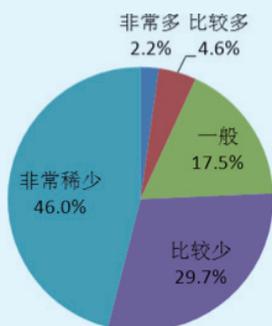
被访者最常见的娱乐方式是看电视、上网、听歌、看书，其余如：下棋、户外运动、书法绘画等娱乐方式，选择的人数较少。



被访者平均每周参与户外活动的次数

50.4%的被访者每周户外活动的次数少于1次，每周活动在1、2次的在26.4%，只有23.2%的被访者每周户外活动的次数在3次以上。瓷娃娃中心日常了解，由于大部分患者长期在家，外出活动少，娱乐方式单调，导致患者对于社会认知有所脱节、现实中的朋友交际少、依赖网络交流或父母情况严重。

50.7%的被访者认为自己的休闲文娱活动“匮乏”或“非常匮乏”，只有6.8%的被访者认为自己的休闲文娱活动“非常丰富”，12.9%认为“丰富”。影响休闲娱乐活动的三个主要原因依次是身体行动不便、没有适合的场地和没有适合的娱乐设施。



被访者对自己参与社会活动机会的评价

被访者对自身参与社会活动的机会主观评价整体偏低，46.0%的被访者认为机会非常稀少，29.7%认为机会比较少，只有2.2%的被访者认为参与社会活动的机会非常多。

这也是瓷娃娃中心一直希望努力改善的地方，让患者融入社会的第一步需要先走出来，了解生活的社区和整个社会，加强人与人的沟通与了解，创造患者参与社会的机会。当然，也需要整个社会对于弱势群体的了解、关注和接纳。

第三章 研究发现

CHAPTER 3



一、群体疾病特征

根据此次调研及瓷娃娃中心五年来工作所掌握的情况分析，成骨不全症具有复杂性、严重性、恶化性、致残性四个特征

复杂性指的是成骨不全症的致病原因复杂、病征复杂。至今，成骨不全症的具体病因不明，遗传、环境污染、基因突变都能导致成骨不全症的发生。另一方面，成骨不全症的病征复杂，主要以骨骼发育不良、骨质疏松、脆性增加及畸形，蓝色巩膜及听力丧失为特征，但临床差异大，发病年龄从出生一个月以内至五岁以上。调研中，90.3%的被访者在五岁以前发病，其中1岁以前发病的占62.1%；该病为遗传性疾病，遗传率很高，我们调研的对象中，平均每户为1.4名患者，最高的为20多位患者的家族群，2008年的调研数据显示，28%的被访者中存在家族病史。

在严重性方面，成骨不全症本身对患者的躯体伤害巨大，在调研中发现，疾病对患者的四肢、脊柱、牙齿、听力等都有不同程度的影响，其中四肢与脊柱最为严重。第二，因身体原因而造成患者在学习、工作、社会生活等方面存在困难，身体不便成为患者在教育阶段，找工作和工作过程，休闲娱乐过程中最主要的障碍。

所谓恶化性，指的是成骨不全症患者如果没有接受及时的干预和治疗，躯体恶化迅速。骨骼畸形、假关节等是成骨不全症患者常发生的情况，迅速恶化的结果还可能是患者的肌肉薄弱，难以站立甚至正常坐立。在调研中，大约四分之一的被访者生活完全不能自理。

由于成骨不全症病征严重，恶化迅速，因此成骨不全症的致残率高。在调研中，82.4%的被访者有残疾证。在心理方面，调研的被访者在自信心、人际交往方面有不同程度的障碍；3.8%的被访者持续有自杀的念头。这在某种程度上，也是心理不健康的表现。

但目前，国家层面还缺乏对该疾病人群的情况和数据统计，未掌握足够权威信息。

二、治疗费用高，因病致贫情况严重， 医疗资源供需不平衡

由于成骨不全症是基因缺陷导致的疾病，不能彻底根治，并发症多，因此他们终身需要接受各种治疗，且治疗费用昂贵，2012年患者接受治疗的费用在1万元以上10万元以下占67%。

在接受治疗的被访者中，2012年医保报销的平均比例只有20.56%，约80%的治疗费主要靠家庭承担。而农村家庭的月平均收入不足两千，城镇家庭的月平均收入刚刚三千。家庭年收入基本全部用于治疗，进而给家庭造成巨大的经济压力。调研中61.1%的城镇家庭与79.8%的农村家庭，都入不敷出。54%的家庭人均收入低于当地最低生活水平线。

因病致贫使成骨不全不全症患者及其家庭的发展陷于停滞，随之而来的教育、娱乐、卫生等方面的问题也推动成骨不全症患者卷入一场恶性循环。

另外，成骨不全症患病概率在1/10000--1/15000之间，属于罕见疾病。患病人数少，了解并熟悉这个疾病治疗的医生也非常少。2012年被访者看病主要集中在北京、天津、山东等地，上海、长沙、重庆、安徽、广州、哈尔滨等地也在被访者填写的范围之内，但人数较少。他们选择这些医院的首要原因中，只知道该医院能治疗这个病的比例最高，占30.9%，离家比较近的只有14.7%。

三、医疗保障系统缺失

在所有被访者中，有 46% 的城镇被访者和 17.9% 的农村被访者目前没有医保，医疗保障缺失严重。

成骨不全症目前在临床上使用的双磷酸盐类药物虽在医保目录里，但该药的适应症状里并未列明成骨不全症，因此患者尤其是青少年长期使用该类药物，都要自费。

虽然成骨不全症使用的髓内钉矫形手术在医保报销范围之内，但由于医疗资源供需不平衡，大部分患者需要跨省异地治疗，使得报销比例明显下降。调研中，2012 年患者平均报销比例仅占所有花费的 20% 左右。

多地对跨省异地治疗有明确严格的规定，对外省的医院等级、转院证明等有严格要求，使得有一部分患者，治疗完后回当地完全不能享受医保报销。

成骨不全症属于先天性疾病，不在商业医疗保险的范围之内，所以即便患者购买了商业医疗保险，对其医疗保障的意义也不大。

四、有接受教育、获得工作机会的能力

1. 教育



成年被访者与第二次全国残疾人口普查中同年龄段学历情况比较

从上图中可以看出本次调研中的成年被访者在初中、高中、大专以上的学历中所占比例，都高于全国第二次残疾人人口普查中同学历的数据。

第二次全国残疾人口普查数据显示，具有大学程度（大专及以上）的残疾人为 94 万，占成年残疾人的 1.2%。本次调研中，成年被访者中大专及以上学历的比例 13.5%，远远高于全国成年人拥有高学历的比例。

第二次全国残疾人口普查数据显示，15 岁及以上残疾人文盲人口（不识字或识字很少的人）为 3591 万，文盲率为 43.29%。在本次调研中以及瓷娃娃中心日常工作中掌握的情况看，成骨不全症患者中不论残疾

程度多重，完全不认识字的人很少，即便没有上学，他们也会在家里通过自学，学会小学或初中的文化知识。

从上面的一组数据对比也可以看出，虽然成骨不全症是先天性疾病，从小就会发病并致残，但并不影响他们接受教育的能力，因此无论是患者自己还是国家、社会、家庭等都不应该放弃他们接受正常教育的机会。（所有第二次全国残疾人口普查数据，均来自中国残疾人联合会的网站。）

2. 就业

调研中，成年被访者中只有 32.8% 的人在职，61% 的人处于失业或待业状态。在职人员的收入中 900 元及以下占 42.4%，1000-1800 元占 22.8%。2012 年全国各省市在职职工人均月收入基本在 3000 元以上，在职被访者中月收入在 3000 元以上者只有 15.3%，整体收入情况偏低。除了自身身体条件以外，绝大部分原因是由于就业机会少、用人单位歧视等外部原因造成。

在找工作时受到的歧视远远高于在工作过程中遇到的不公，一旦他们获取工作后，对工作的适应性和忠诚度较高。调研中，在职的被访者，过去一年中 79.3% 的人没有换过工作。

随着网络的发展，成骨不全症患者通过网络就业的机会在逐渐增加，2008 年调研时基本没有通过网络就业的人员，而本次调研中该比例为所有成年被访者的 9.6%，占在职人员的 29.3%。

2012 年起，瓷娃娃中心与阿里巴巴进行就业合作尝试，目前已支持约 100 位因病致残的罕见病患者参与淘宝云客服的工作，其中成骨不全症患者约 60 位左右。

五、个人婚姻状况不理想， 就养等依赖原生家庭

1. 婚姻

在父母与被访者组成的家庭结构中，父母承担了他们主要的医疗费、生活照料等工作。但是，被访者个人的婚姻状况不甚乐观，74% 的成年被访者未婚，还有 2% 已离异，超过 70% 的成年被访者与父母生活在一起。

第二次全国残疾人普查中的数据显示，15 岁及以上的残疾人口中，未婚人口 982 万，占 12.42%。成年被访者中未婚率高出同龄全国残疾人未婚率近 60 个百分点，他们的婚姻状况非常不理想，应该引起社会关注。

瓷娃娃中心日常很多工作致力于推动社会对于成骨不全症的认知和理解，部分公众认为，瓷娃娃很脆弱，不能触碰。但是，成骨不全症患者在青春发育期之后病情通常逐步稳定，发生骨折的概率大大降低。成年患者完全可以正常学习、工作、结婚，拥有正常的生活。

2. 就养

另外，被访者中只有 17.8% 的人能够完全自理，73.3% 的成年被访者在不同程度上需要他人照护，其中 13% 的成年被访者完全不能自理。超过 70% 的成年被访者与父母生活在一起，他们的日常照护工作主要由父母承担。另外，由于身体的特殊需求，上学时需要家人陪读，外出时需要陪同，工作时也需要接送等。使得父母当中必须有一人全职负责他们的照护工作，这不仅使家庭的经济来源减少，也给父母带来了巨大的压力。

我国传统的养老体系一直以家庭养老为主，新修订的《老年人权益保障法》第十三条、第十四条：中规定“老年人养老以居家为基础，家庭成员应当尊重、关心和照料老年人。赡养人应当履行对老年人经济上供养、生活上照料和精神上慰藉的义务，照顾老年人的特殊需要。赡养人是指老年人的子女以及其他依法负有赡养义务的人。”

在成年的被访者中，74% 的被访者未婚，还有 2% 已经离异。他们的婚姻情况并不理想，再加上疾病高遗传率，他们的主要赡养人——子女群是处于缺失状态的。

《老年人权益保障法》第二十八条规定“国家通过基本养老保险制度，保障老年人的基本生活。”然而在所有被访者中，85.7% 的农村被访者与 46% 所城镇被访者没有参加养老保险，在养老保障系统之外。成骨不全症患者及其家庭都面临养老问题。依靠个人和家庭的劳动收入难以实现患者及其父母的养老，商业养老保险也是该群体难以负担的，社会保险就是群体养老保障的安全网。

在主要的赡养群体缺失、养老保险参保情况有限的情况下，他们的就养老情况面临很大危机。不但生活上的照料和精神慰藉无法实现，就连生存最基本的经济来源都面临困境。

六、社会参与度低，社会排斥存在，社会融入有所提升

由于成骨不全症患者身体行动不便，社区中的无障碍设施差、适合他们的娱乐设施少等，导致他们的休闲娱乐方式非常单调，社会参与度不高。调研中，被访者的最常见的娱乐方式为看电视、上网、听歌；一半以上每周户外运动的次数少于一次；一半以上认为自己的休闲文娱活动“匮乏”或“非常匮乏”。76.4% 被访者认为自己参与社会活动机会比较稀少或非常稀少。教育、休闲娱乐、户外活动、就业等方面的障碍共同影响社会参与度。

社会排斥是相互作用的动态过程。一方面，在工作、教育、医疗等方面存在障碍，社会限制着成骨不全症患者的社会参与，社会排斥成骨不全症群体。例如医保制度的不完善、上学难、工作难、无障碍设施不完善等。另一方面，由于身体原因，成骨不全症患者主观上也对社会融合存在抵触。早年长期卧床的影响、处于自身异于常人的恐惧感、或家庭过度保护等都是他们排斥社会的主要原因。

但是，值得注意的是，随着社会组织和网络的发展，成骨不全症患者的社会融合逐渐提升。通过社会组织，例如瓷娃娃中心，成骨不全症患者可以及时了解到医疗信息，参与活动，结识朋友。通过网络，成骨不全症患者能够学习知识，甚至能够承担一定量的在线工作。另一方面，网络的发展促进了成骨不全症信息的传播，加深了公众对成骨不全症群体的了解。社会融合正在的深入，但社会排斥也仍然存在。



第四章 小结

CHAPTER 4

一、研究中的几点思考

1. 政府应加大对该群体的重视，提高医疗、就养方面的保障

通过本次调研全过程可以发现，对于该群体的数据及信息，之前未有任何官方数据统计。成骨不全症患者只是由于疾病导致残疾的部分人群在残联系统统计内。但由于该群体各方面的特殊性，希望，在今后的残疾人统计工作中，能够统计由于成骨不全症导致残疾的情况，可以尽快介入治疗、康复，避免残疾加重及家族遗传情况发生。

在医疗保障方面，政府应对成骨不全症这类罕见病群体降低医保准入门槛，提高异地治疗的报销比例，简化异地就医手续。另外，对于没有列入适应症但医疗机构、专家证实有效的药品，可以特殊情况进行医保报销。

在就养保障方面，政府应对成骨不全症这类难照料、家庭缺失的人群提供特殊养老补贴、养老接收机构或提供居家照护服务，以保障其老有所养，提高生命质量。

2. 社会应为该群体创造更多受教育、就业及社会参与的机会

社会应尽可能多的为该群体创造机会，使其正常学习、工作、生活。学校应无分别的接收成骨不全症患者，使其接受符合其年龄的教育并接触同年龄段伙伴，不应以身体原因为由拒绝其入学。用人单位应本着不歧视原则，接收符合岗位要求所具备工作能力的成骨不全症患者，为他们自食其力、创造社会价值提供机会。街道、社区也应重视该类患者，丰富其个人生活，鼓励大家走出来融入社区、参与社会。

3. 社会组织应提供更深层次关注该群体个体发展的工作

作为像瓷娃娃中心这类的社会组织，应该在该群体的服务方面更加深入。不应只停留在政府正在解决的医疗救助、生活资助等层面，而应更加重视社群内的个体发展和相互连结。加强个案跟进，改变从帮助者到协助者的身份；建立个体的主体性，解决单向帮助带来的长期依赖等问题；建立群体的自信心，让大家看到自身所具备的能力，是足够可以很好的学习、工作、组建家庭的。同时，为个体创造能力提升的学习机会，建立社群之间的互助网络。

二、存在的不足

瓷娃娃罕见病关爱中心成立以来，无论是在疾病知识的普及，就诊医院信息介绍，就业机会提供，医疗救助、康复评估等方面都做了很多的工作，对广大被访者都有不同程度的影响。本次调研所选的样本，全部来源于瓷娃娃罕见病关爱中心的数据库。数据库资料以外的患者不在样本范围之内，因此本调研的样本不具有推论总体的代表性。但调研组相信，本次调研的展开还是能够帮助公众和学界了解成骨不全症群体的大致情况，但在具体的问题上是否完全与本次调研的结果相符，仍无法证实。

同时，随着调研的深入，调研组愈发深刻的认识到成骨不全症群体生存问题的复杂性和多样性。患者的生存状况与未来发展和制度建设、环境改变、社会接纳、自身发展等环节紧密相连。本次调研的内容对于了解整个群体的生存状况几乎可以说是管中窥豹，希望本研究的展开，可以为各方面学者和专家开展对成骨不全症群体的研究抛砖引玉。

后记

本调研自 2013 年 1 月上旬开始设计调查问卷，历经七个月，通过网络、电话、入户访谈等方式访问了 577 名全国各地的成骨不全症患者，并进行数据整理、分析，最终完成了本报告。距离上一次成骨不全症患者全国调研已经有 5 年时间，此次调研，让瓷娃娃罕见病关爱中心对成骨不全症群体有了更深入的了解和思考。

希望通过本报告反映出来的该群体在医疗、教育、就业、心理等方面的现有问题，制订瓷娃娃罕见病关爱中心下一步的工作重点。集合各方力量，改善该群体的生存现状。也希望通过本报告的发布，引起社会各界对于成骨不全症等罕见病群体的思考和关注！

本报告由瓷娃娃罕见病关爱中心工作人员和实习生、志愿者组成调研组，中心主任王奕鸥担任组长，项目主管邢焕萍、实习生房博南、山东办公室张晓黎等相关工作人员参与了数据调查、统计、分析、撰写等工作。志愿者：赵红丽、彭晓宁、常惜春、李燕文、李玲、吴彦啸、韩旭、李晓阳、梁嘉诚、杨宗瑜、王硕、张甲、于圆圆、安益仕、张婷婷、孙荣甲、孙杨、孙倩等进行了电话调查、入户访谈、数据录入等工作。在此，一并表示感谢。

由于报告撰写的时间仓促，我们将会在接下来的时间里修正、推敲，以期推出更加完善的报告。也会在今后的时间里，针对一些具体问题进行专项调研。欢迎大家与我们交流，给予我们批评与指正。

北京瓷娃娃罕见病关爱中心
2013 年 7 月

附录一： 中国成骨不全症患者生存状况调研问卷

尊敬的女士/先生：

您好！

本次调查由此娃娃罕见病关爱中心发起，旨在了解我国成骨不全患者的总体生活状况，为进一步完善相关政策，改善其生活质量提出政策建议。同时，也希望您能对瓷娃娃罕见病关爱中心的工作给予客观的评价，为我们以后工作的改进提供参考。感谢您的支持和配合！

瓷娃娃罕见病关爱中心

2013年2月

填写说明：

- 1、本次调查严格按照《统计法》的相关规定进行，遵循保密原则，不会泄露任何个人信息，所有回答仅用于统计分析。
- 2、请您按照自身情况如实填写，在适合的选项上划“√”或“○”，没有特殊标注的题目均为单选。没有选项的题目，请您在下面的横线上填写。
- 3、16岁以下的病友，请监护人代为填写，姓名、年龄、病情等内容均以病友的情况为准。
- 4、该问卷也同时发布网络版，如您已提交网络问卷，就不必再次填写纸质版问卷。如要获取网络问卷请发送邮件至：diaoyan@chinadol1s.org.cn 或关注瓷娃娃官方QQ群信息。
- 5、没填写网络版问卷的病友，请务必把纸质问卷填写完整，并寄回中心办公室，您的参与对我们非常重要。
- 6、问卷的回收：填写完毕的问卷请邮寄至：北京市西城区南菜园街53号中华家园1号楼2单元601
- 7、咨询电话：010-6345 8713 转 803

一、个人基本信息及家庭基本情况

姓名：_____ 联系电话：_____

A1. 您的年龄（周岁）： 6岁及以下 7岁至15岁 16岁至18岁 19岁及以上

A2. 您的性别： 男 女

A3. 您的身高：cm _____

A4. 您的体重：Kg _____

A5. 您的学历： 小学及以下 初中 高中（中专） 大学（大专）及以上

A6. 您的婚姻状况： 未婚 已婚 离异 丧偶

A7. 您的居住地：省县（市）_____

A8. 您是否具有工作能力： 是 否

A9. 您目前的职业状态： 在职 失业 待业 在读 中途辍学 从未上学

A10. 您的户籍类型是： 城镇 农村

A11. 您有无残疾证： 有，残疾等级 _____ 无

A12. 和您共同居住的家庭成员包括：（多选）

父亲 母亲 儿子（数量为个）

女儿（数量为个） 配偶 兄弟姐妹（数量为个）

亲戚 独居 其他

- A13. 您家中共有 _____ 位成员患有成骨不全症。
- A14. 您父母的婚姻状况：婚姻和睦 离异 再婚 其它
- A15. 您父亲的教育程度：
不识字 小学 初中 高中及同等学力 大学及同等学力
硕士及以上 其它
- A16. 您母亲的教育程度：
不识字 小学 初中 高中及同等学力 大学及同等学力
硕士及以上 其它
- A17. 您家庭的每月收入共计：元。（农村家庭年收入除以12即可）
- A18. 您家庭最主要的经济来源是，其次是，最后是。
 1、自己的劳动收入或养老金 2、家人的劳动收入 3、亲戚接济
 4、政府的救助（例如：低保等。） 5、社会组织的帮助或社会捐赠
 6、其它（请注明）：
- A19. 您认为目前您的家庭年收入是否够用？
够用 基本够用，能满足基本生活开销
不太够用，需要精打细算 不够用
- A20. 您所居住的社区（村）的无障碍设施包括哪些？（多选）
没有无障碍设施 电梯（直梯）坡道 扶手 其他

二、身体基本情况

- B1. 您第一次发病的时间？
出生1个月以内 出生1个月至1岁 1—5岁 5—10岁 10岁以后
- B2. 您频繁骨折的部位是哪里？（多选）
大腿 小腿 胳膊 其它
- B3. 您骨折后常用的处理办法是哪一种？（多选）
打夹板 打石膏 打牵引 做髓内钉手术
做其它骨科手术 其它
- B4. 您的脊椎情况怎么样？
非常好，没有弯曲 有点弯曲 弯曲，但不影响呼吸等
严重弯曲，并且已经影响到呼吸或神经等。
- B5. 您是否有鸡胸？
没有 有一点 非常严重
- B6. 您的牙齿怎么样？
很好 略有龋齿 龋齿较多 非常不好，需要安装假牙
- B7. 您的听力状况怎么样？
正常 不好，听不清楚 非常不好，基本听不见
- B8. 日常生活您能否自理？
完全能自理 一部分活动需要他人协助 完全不能自理
- B9. 日常行动您使用了哪些辅助器具？（多选）
不需要辅助器具 需要辅助器具，但没有 使用助行器 使用轮椅
使用矫形背心 使用康复鞋垫 其它
- B10. 您日常生活一般由谁照料？（多选）
不需要人照料 需要，但没有人照料 家人或亲戚 专业护理人员
保姆 社区专职服务人员 志愿者 其他

三、治疗与就医情况

C1. 您近半年内骨折了次。

C2. 2012年，您接受了哪些治疗？（多选）

无治疗 药物治疗 手术治疗 ____次 康复治疗 其它 _____

C3. 2012年，您接受治疗一共花费了元。

其中，医保报销元；

由机构，救助元；由爱心人士捐助元。

C4. 2012年您进行矫形手术的医疗机构在哪个城市？

北京 天津 上海 山东 长沙 没有治疗 其它

C5. 2012年您进行提高骨密度药物治疗的医疗机构在哪个城市？

北京 天津 上海 山东 长沙 没有治疗 其它

C6. 请列出您定期进行有效治疗的医疗机构的名称：，

主治医师：。

C7. 您知道这些医疗机构的途径是：

网络 电视、广播 报纸、杂志 其他病友

其他医院的医生介绍 瓷娃娃罕见病关爱中心

C8. 您选择到这些医院治疗的首要原因是什么？

相信这里医生的经验 其他病友的医疗经历 只知道这里的医生能治这个病

这里距离家乡相对较近 其它

C9. 您就医治疗时遇到的最大障碍是？

就医地点过远 治疗费用过高 缺少可以提供治疗的医院

家庭经济条件差 其他（请注明）

C10. 您是否接受过康复治疗？

是，在哪里 否，原因

C11. 您平时在家都会有哪些康复锻炼运动？（多选）

游泳 扶着助行器或拐杖行走 自己摇轮椅锻炼

没有什么康复锻炼运动 其它

C12. 您近期最迫切想接受的治疗是什么？

肢体矫形手术 提高骨密度治疗 康复评估 适配辅具 保护脊柱

四、教育与就业

D1. 您曾经或正在接受的教育方式（在对应的空格内打勾）

	普通学校普通班	普通学校特殊班	特殊教育	自学	其他	没有就读
小学						
初中						
高中						
大学						

D2. 您在受教育期间时，是否有过中途辍学经历？。

是，原因是什么 否

D3. 您接受义务教育的主要障碍是，其次是，最后是。

- 1、身体不适 2、经济困难 3、缺少合适的教育机构
4、在学校中受歧视 5、学校拒绝接收入学 6、读书学习难度较大
7、没有读书意愿 8、学校没有无障碍设施 9、其他：_____

D4. 您接受高等教育的主要障碍是，其次，最后。

- 1、身体不适 2、经济困难 3、缺少合适的教育机构
4、在学校受歧视 5、学校拒绝接收入学 6、读书学习的难度较大
7、没有读书意愿 8、学校没有无障碍设施 9、其他：

D5. 您认为义务教育阶段最适合您的受教育方式应该是：（如果家长代填，您认为孩子最适合的受教育方式是哪种？）

- 普通教育走读 普通教育住读 普通教育，家长陪读 特殊教育走读
特殊教育住读 自学 其他（请注明）：

D6. 您目前有什么特长？

D7. 您是否期望接受技能培训？

- 是，具体是 否

D8-D13 题由目前在职人员填写，如果您不是在职人员，请直接跳到 E1。

D8. 您的工作性质是什么样的？

- 自己创业当老板 在单位全职上班，单位性质是
在家通过网络上班 在家制作手工艺品
其他

D9. 您目前月收入为元。

D10. 现在的工作是怎么找到的：

- 自行寻找 网上求职 他人介绍 政府提供 其他

D11. 最近一年内更换过工作的次数

- 1次 2次 3次 4次以上 没换过工作

D12. 您找工作过程中的主要困难是什么？

- 身体不适 缺乏劳动技能 没有合适就业机构
就业受歧视 融入职业环境有困难 没有工作意愿
其他（请说明：）

D13. 您工作中的主要困难是什么？

- 缺乏工作技能 难以融入职业团队 遭遇不公平的对待
身体不适 工作环境和设施对我的行动或工作造成障碍
其他（请说明：）

五、社会保障情况

E1. 您目前参加了哪几种保险？（多选）

- 单位统一缴纳城镇社会保险
个人缴纳城镇社会保险
新型农村合作医疗
新型农村社会养老保险
商业保险
没参加任何保险（原因）

E2. 您接受过以下哪几种来自政府的救助？（多选）

- 最低生活保障 医疗救助 教育救助 住房救助（廉租房等）

司法救助 没有接受过任何政府救助 其他

E3. 您认为政府对于保障罕见病群体权益首要的是做什么？

通过立法落实罕见病群体权益的内容 完善针对罕见病的医疗保障政策

提供适合的教育和工作机会 提升公众对罕见病的认知程度

成立专门的救助部门 协助社会慈善团体为罕见病群体提供帮助

其他

E4. 您认为慈善机构对于保障罕见病群体权益首要的是做什么？

代表罕见病群体向政府传递群体需求的呼声

帮助罕见病患者联系适合的医疗机构 为罕见病群体提供维权服务

提升公众对罕见病的认知程度 为罕见病患者提供经济资助

为罕见病患者介绍适合的教育和工作单位 其他

E5. 您认为对保障罕见病群体权益最首要的主体是：

政府 个人及家庭 工作单位 慈善机构 其他

六、心理状况和人际关系

根据自己的看法，请选择符合您的情况的选项。(16岁以上病友请按照自身情况填写。16岁以下病友由家长代为填写，请家长询问孩子的想法后，如实填写。)

		从不这样	有时这样	总是这样
1	我觉得自己很幸福。			
2	虽然有病在身，但我也会像大多数人一样快乐的生活。			
3	我有许多朋友。			
4	我感到被人冷落。			
5	我感到寂寞、孤单。			
6	交到新朋友对我来说很容易。			
7	我可以信赖别人。			
8	我认为自己一无是处。			
9	我对自己很满意。			
10	我觉得自己没什么值得骄傲的。			
11	我觉得我的能力跟别人一样好。			
12	我担心别人会不喜欢我。			
13	我和陌生人在在一起时很容易紧张。			
14	我担心被人取笑。			
15	我尽量避免与人讲话。			
16	我能向朋友、家人倾诉心事。			
17	遇到困难时，我能积极的面对。			
18	在一个新的环境中，我也能很快适应。			
19	我已经为一个月的事情甚至一年的事情制定的计划。			
20	我曾经出现过自杀的念头。			

七、休闲文娱

G1. 您平时最常见的娱乐方式是什么？（多选）

- 上网 看书、报刊、杂志等 看电视 听歌
书法绘画等特长活动 户外运动 下棋 其他

G2. 您参与户外活动的次数如何？（包括散步、逛公园、逛街等在内的在室外展开的活动）

- 平均每周少于1次
平均每周1次
平均每周2次
平均每周3次及以上

G3. 您认为自己休闲文娱活动的状况：

- 非常丰富 丰富 一般 匮乏 非常匮乏

G4. 您认为影响您休闲文娱活动的因素首先是，其次是，最后是。

- 1、没有时间 2、公共场所受到歧视 3、身体行动不便 4、没有适合的场地
 5、没有适合的娱乐设施 6、其他 _____

G5. 您认为您参与社会活动的机会如何？

- 机会非常多 比较多 一般 机会比较少 机会非常稀少

八、对瓷娃娃罕见病关爱中心的认知和评价

H1. 您是什么时候知道瓷娃娃罕见病关爱中心的？

- 2008年 2009年 2010年 2011年 2012年 2013年

H2. 最初，您是通过何种渠道知道瓷娃娃罕见病关爱中心的？

- 网络 医院 病友 报纸、杂志 电视 其他

H3. 您知道瓷娃娃罕见病关爱中心的职能吗？

- 非常清楚；
有一些了解；
不是很清楚
完全不知道中心是做什么的
其它 _____

H4. 您知道瓷娃娃罕见病关爱中心的以下哪些项目？（多选）

- 信息咨询 医疗救助 康复评估，及适配辅具 奖学金
“一对一”生活资助 《瓷娃娃》期刊 寻找就业机会 新春大礼包
其它

H5. 您参与了瓷娃娃罕见病关爱中心的哪些项目？（多选）

- 信息咨询 医疗救助 康复评估，及适配辅具 奖学金
“一对一”生活资助 《瓷娃娃》期刊 寻找就业机会 新春大礼包
其它

H6. 接触中心以来，您印象最深的事情是什么？（限选3项）

- 工作人员认真负责；
工作人员能解答我的很多疑问，给予我帮助；
志愿者很热情，让我们感觉很亲切；
瓷娃娃罕见病关爱中心的服务项目解决了我所面临的一些问题；
中心的存在让我们心里觉得很踏实；
其它 _____

H7. 认识瓷娃娃中心以来，对您最大的帮助是什么？（限选3项）

- 认识和明白了成骨不全症；
- 找到可以提供正确治疗方法的医院和医生；
- 拓展了朋友圈；
- 给生活增添了信心和希望；
- 在经济上给予了一定的帮助；
- 明白了瓷娃娃上学的重要性；
- 其它 _____

H8. 您觉得瓷娃娃罕见病关爱中心的工作还有哪些不到位的？（限选3项）

- 工作人员态度不好；
- 热线电话经常打不通；
- 资金救助的金额比较少；
- 项目覆盖面有限，不能满足我的需求；
- 中心组织活动的名额少；
- 志愿者服务不周到；
- 《瓷娃娃》期刊经常收不到；
- 《瓷娃娃》网站信息更新慢；
- 其他

H9. 您对瓷娃娃罕见病关爱中心目前的工作有什么建议和意见？

H10. 您对瓷娃娃罕见病关爱中心未来的发展有什么期望？



附录二： 成骨不全症相关知识

第一章介绍

“患有成骨不全症（OI）的儿童以及他们的家庭所面临的问题是复杂的，涉及到解剖、医疗、对残疾的适应和社会等多个层面。其中某些问题是难以克服的，可能无法彻底解决……”

一、定义

- ※ OI 是一种结缔组织的可遗传疾病。
- ※ 在多数情况下，OI 是由生存在编码 I 型胶原的 COL1A1 或 COL1A2 基因中的显性突变引起的。OI 患者的胶原在数量和质量上都低于正常人。
- ※ 不到 10% 的 OI 病例被认为是由胶原通道上的其他基因的隐性突变引起的。已经确定的有发生在脯氨酰羟化酶 (LEPRE1) 和软骨相关蛋白 (CRTAP) 上的基因突变。
- ※ 没有证据显示 V 型和 VI 型的 OI 患者发生了 I 型胶原基因的突变。
- ※ OI 的标志性特征是骨骼脆弱，容易骨折。
- ※ OI 影响骨质和骨量。
- ※ 某些 OI 患者的身高、听力、皮肤、血管、肌肉、肌腱和牙齿也可能受到影响。
- ※ OI 具有高度可变性，轻型无畸形、正常身高、很少骨折。
- ※ OI 患者终生都要就医，但他们往往过着健康而有意义的生活。

二、发病率

- ※ 在美国大约有 2 万 5 千到 5 万人患有 OI。
- ※ 大约每 1 万 2 千名到 1 万 5 千名新生儿中就有一例患有 OI。
- ※ 在男性和女性，以及不同的种族和民族中 OI 发生的几率是相同的。

三、寿命

- ※ 患者的寿命随着 OI 类型的不同而不同。
- ※ 轻度和中度 OI 对预期寿命没有影响。
- ※ 渐进性 III 型 OI 可能由于呼吸道容易感染及心血管问题而缩短寿命，但患者活到中老年或是退休年龄的现象越来越常见。

※ II 型最严重但最罕见 OI，它在新生儿期往往是致命的。重度的隐性遗传的 OI 也往往致命。治疗方案正在研究中，包括呼吸支持，使患婴能够脱离呼吸机，不使用二磷酸盐而自主呼吸。某些最初认为患有 II 型 OI 的婴儿后来被确诊为重度的 III 型 OI。

四、基因

- ※ 多数 OI 患者其构成 I 型胶原的 COL1A1 或 COL1A2 基因中的其中之一发生了突变。
- ※ COL1A1 或 COL1A2 基因的突变位于 7 号和 17 号染色体上，已发现的突变类型超过 800 种。
- ※ 不太常见的中度至重度型的 OI，V 型和 VI 型 OI，和 I 型胶原基因的突变无关。引起这两类 OI 的特定基因突变尚未被确定。可能的基因包括可以帮助控制骨发育和骨组织的基因。
- ※ 不到 10% 的 OI 病例被认为是由位于胶原通道上的基因的隐性突变引起的。已确定的有发生在脯氨酰羟化酶 (LEPRE1) 和软骨相关蛋白 (CRTAP) 上的基因突变。
- ※ 还有一些罕见的尚不知由何种基因引发的 OI 类型。

六、遗传

- ※ 在多数家庭中，OI 以常染色体显性的形式遗传。
 - ※ OI 通常遗传自患病的父亲或者母亲。
 - ※ 通常一个家庭中的成员的基因突变是一样的，但其表现形式（如轻重程度和骨折的次数等）可能不同。
 - ※ 新的自发突变也很常见，这就解释了为什么很多未患病的家长的孩子也患有 OI。
 - ※ 新的突变能引发任意类型的 OI，而不只是 II 型和 III 型。
 - ※ 营养不良、接触环境中的毒素以及怀孕期间饮酒不会引起这些新的突变。
 - ※ OI 的隐性遗传模式已描述过。这些模式与发生在脯氨酰羟化酶 (LEPRE1) 和软骨相关蛋白 (CRTAP) 上的基因突变有关。
 - ※ 隐性的 OI 以及在某些罕见病例中，亲本嵌合体是无症状的父母的后代中反复出现 OI 的原因。
 - ※ 建议那些自身无症状、但已有一个子女患有 OI 的父母在准备怀孕前去做遗传咨询。
- 如果一个子女患有由显性基因突变引起的 OI，那么以后所生的子女患有 OI 的几率为 2% 到 5%。如果子女患病的原因是父母的显性基因镶嵌现象，那么以后所生的子女患病率为 10% 到 50%。如果是隐性基因突变，以后所生子女的患病率则为 25%。
- ※ 基因测试可用来确定：
 - 1、父母是否患有先前未被诊断出的 OI
 - 2、父母是否是显性 OI 基因突变的亲本嵌合体
 - 3、双亲或其所生子女是否是隐性 OI 基因的携带者。

第二章 诊断和临床特征

一、诊断

- ※ 诊断主要以临床证据为基础。
- ※ 对于婴儿和儿童的轻度 OI 的临床诊断也许会比较困难。
- ※ 有必要由专家，如具有治疗所有类型 OI 的临床经验的遗传学家、整形外科医生或内分泌学家来进行治疗。
- ※ 实验室研究可以排除其他因素，提供对疗法有用的信息，并且在多数情况下能够通过突变鉴定来确诊。

诊断过程应包括以下步骤：

- ※ 医疗史，包括孕期和分娩期的相关信息。
- ※ 家族史
- ※ 体检

二、临床特征

OI 的临床表现差异很大。患者可能只表现出常见病理特征中的一部分。某些特征是随着年龄的增长而表现出来的。另一些特征只在特定类型的 OI 中表现出来。此外，患有轻度 OI 的婴儿或是幼儿可能不会有骨畸形。

OI 的临床特征除骨折外，还可能包括以下特征：

- ※ 巩膜的颜色比正常人要深，呈蓝色或灰色。尽管有色巩膜是常被提起的 OI 的特征，但这一特征只出现在 50% 的病例中。
- ※ 直到 18 个月大的未患病的幼儿都可能出现淡蓝色巩膜。巩膜颜色过深，或者已经满两岁而巩膜依然为淡蓝色的幼儿，有必要做进一步检查以确定是否为 OI。
- ※ 牙齿发育不全，特征是牙齿透明、变色、变脆易折断。见于约 50% 的 OI 患者，尤其是重度患者。牙齿的异常通常在长第一颗牙的时候就很明显。有健康乳牙的幼儿不会发育为牙齿发育不全。牙齿发育不全往往在家族内遗传。
- ※ 骨畸形。包括肋骨异形、鸡胸或漏斗胸、长骨弯曲、脊椎压缩、脊柱弯曲、脊柱侧凸、轻度脊柱后凸以及颅骨畸形。
- ※ 骨量减少。做 X 光或骨密度检查时可能显而易见。
- ※ 头围可能大于平均值，或相对于矮小的身体头显得过大。
- ※ 囟门的闭合要晚于正常人。
- ※ 60% 的 OI 患者颅骨内有缝间骨。
- ※ 三角形脸是较严重的 OI 的特征。
- ※ 听力缺失，多发于年轻的成人患者。在成人前，听力缺失鲜少发生。
- ※ 身体可能不成比例。手臂或腿的长度短于未患病的儿童、或者总身高低于未患病的儿童。由于脊椎压缩，患儿的躯干与其手臂或腿相比过短。患儿可能为桶状胸。
- ※ 婴儿的体重相对于年龄而言过低。通常大一点的孩子其体重相对于其身形过重。
- ※ 皮肤可能过于柔软并容易出现伤痕。

- ※ 关节疏松且不稳固，足部扁平。
- ※ 多数患有 OI 的儿童肌肉量减少，且肌无力。
- ※ 某些 OI 患者对冷热敏感，多汗。
- ※ 由于骨折或张力减退，总体运动发育延迟。这些发育延迟体现为缺乏自理能力、离床活动延迟、以及难以离开轮椅。
- ※ 智力正常。
- ※ 所有 OI 病例中有 5%，通常在骨折或外科手术后形成高度增生的骨瘤，这就表明是 V 型 OI。

第三章 治疗方法



成骨不全症 (OI) 无法治愈，对其治疗旨在将骨折的可能性降至最低、通过手术纠正畸形、通过增强骨密度降低骨脆弱的可能性，以及将疼痛降至最低、最大程度上提升患者的灵活动功能和独立功能。

目前医生开出的治疗方法包括：

- ※ 调整行为方式和生活方式，以避免可能引起骨折的情况
- ※ 骨科手术
- ※ 治疗脊柱侧凸
- ※ 康复治疗，如水疗法、体育锻炼
- ※ 代偿设备和步行辅助设备
- ※ 控制体重

目前仍在研究中的治疗方法包括：

- ※ 口服和静脉双膦酸盐类药物

下列药物已被证明为无效，医生也已不再开出：

- ※ 维生素 C
- ※ 氟化钠
- ※ 镁
- ※ 合成代谢类固醇
- ※ 降血钙素

一、调整行为方式和生活方式

- ※ 正确的站、坐和举物的方法能保护脊骨。
- ※ 避免震动和扭曲脊骨的运动，如跳跃和甩鞭样的动作。
- ※ 必要时，调整家庭和学校环境以适应患者身高较矮、力气较小的特点，并改善他们的独立功能。
- ※ 营造一个安全的环境。如幼童所在之处，地面无可能引起意外事故的障碍物。
- ※ 养成健康的生活、饮食及锻炼的习惯，从而在最大程度上增加骨量、增强肌肉力量以及避免肥胖。

二、骨科矫形治疗

- ※ 骨科矫形治疗的目标包括骨折的护理，避免、矫正骨畸形
- ※ 支具、夹板及矫正支架均能起到治疗效果
- ※ 截骨术中的髓内钉可用于矫正严重的长骨弯曲畸形
- ※ 髓内钉也适用于长骨经常性断裂的孩子
- ※ 依据手术类型、骨骼大小及生长趋势不同，所用钉子（外科用钉子）的类型也不同。钉子主要有两类，即可延长的和不可延长的。
- ※ OI 患儿骨折修复手术建议不要使用钢板、针及螺丝钉。这些器件会在骨骼内形成又短又硬的节段，从而使得板的上下部分易断裂；针和螺丝无法很好的在 OI 患者骨骼中固定，长期使用会导致板下骨骼变薄。
- ※ 固定不动会降低骨密度，笨重的石膏也会引起新的骨折，因而，有 OI 治疗经验的临床医师建议尽可能选择轻便的石膏材料固定、固定的时间尽可能短、尽可能少用髌人字石膏固定。
- ※ 通常，OI 患者的骨骼与健康的骨骼愈合的速度一样。
- ※ 骨折也可能逾期不愈，如骨不连。
- ※ 手术造成的固定不动可能会使得骨质减少、骨骼肌质量和力量损失。康复方案应包括使患者尽可能多活动的策略。即使是轻度 OI 患童，骨折或手术后也需进行理疗。

三、药物治疗

双磷酸盐类药物是一组有效的骨质吸收抑制剂。目前已获美国食品及药物管理局（FDA）认准，可用于预防和治疗骨质疏松症、Paget 氏疾病、因癌症骨转移或治疗癌症引起的骨 失。FDA 尚未批准任何双磷酸盐类药物可用于治疗 OI 患者，但是一些医师仍将这类药品开给 OI 患者。关于这些药品在治疗 OI 和其他骨疾病方面的研究始于上个世纪九十年代，时至今日，这些研究仍在继续着。

双磷酸盐类药物研究概述：Bisphosphonate Research Summary: 目前已知的双磷酸盐类药物在 OI 方面的疗效总结如下：

- ※ 医学文献中报告的双磷酸盐类药物的用处包括减少骨折，增加骨密度，发汗正常化，及减轻痛苦。
- ※ 双磷酸盐类药物和理疗相结合，可提高 OI 患者的活动能力。
- ※ 对于病情越严重的婴儿和孩童，双磷酸盐类药物治疗的疗效更好。
- ※ 双磷酸盐类药物疗法在最初的三至四年间疗效最明显。
- ※ 疗效与患者生长发育状况相关，年龄越小，疗效越明显。
- ※ 双磷酸盐类药物疗法可在幼儿早期使用，但是患病严重的幼儿在初次输液时可能出现呼吸问题。
- ※ 短期的副作用包括最初接受静脉注射双磷酸盐类药物时的急性反映，并伴有类似流感的症状；

口服双磷酸盐类药物带来的胃肠道反映；及体重增加。

※ 因为双磷酸盐类药物对胎儿可能有威胁，所以不建议孕妇及想要怀孕的女士使用。

四、 康复治疗，物理治疗，作业治疗和体育锻炼

※ 体育锻炼对多数 OI 患者有益。

※ 治疗方案应能促进并维持患者的最佳状态，应包括早期的介入治疗，肌力恢复，有氧锻炼，以及可能条件下的防护离床活动。

※ 患者在幼年时有许多机会来锻炼力量和避免诸如斜颈这样的畸形的最佳时期，后者在 OI 患儿中常见。

※ 体位对避免挛缩和畸形极为关键。最好不要让 OI 患儿长时间以固定姿势斜躺着或坐着。

※ 固定不动会降低精益肌肉质量和心血管的健康状态，使得骨密度快速下降。

※ 骨折后的治疗对减少固定不动对骨密度和力量的影响极为必要。

※ 理疗旨在增强患者的功能性、适应性和独立行动的能力。

※ 运动量的制定应该以每个孩童具体的力量和需要为基础，主要依据其身体姿势和耐力训练。

※ 娱乐活动能够让 OI 患儿开心，融入社会，同时身体也能获益。

※ 强烈推荐游泳和水疗法。

（该资料摘自《Guide to Osteogenesis Imperfecta》的翻译本，原著由美国国立卫生研究骨质疏松及骨骼疾病全国资源中心编写，瓷娃娃罕见病关爱中心于 2009 年将其翻译。）



附录三：

瓷娃娃罕见病关爱中心简介

瓷娃娃罕见病关爱中心 China-Dolls Center for Rare Disorders (CCRD)

瓷娃娃罕见病关爱中心（前身为瓷娃娃关怀协会）成立于2008年5月，由成骨不全症（又叫脆骨病）等罕见病患者发起，并于2011年在北京市民政局注册。本中心是一个从事公益性、非营利性社会工作的民间公益组织，致力于为脆骨病等其他各类罕见病人士开展关怀救助、赋能培养、社会融入等工作，促进社会和公众对于罕见病人士的了解和尊重，消除社会对他们的歧视，维护该群体在医疗、教育、就业、关怀等方面的平等权益，推动有利于脆骨病等罕见病脆弱群体的社会保障相关政策出台。

愿景：为成骨不全症等罕见病群体建立平等、受尊重的社会环境。

口号：还好，我们的爱不脆弱。Love is still strong.

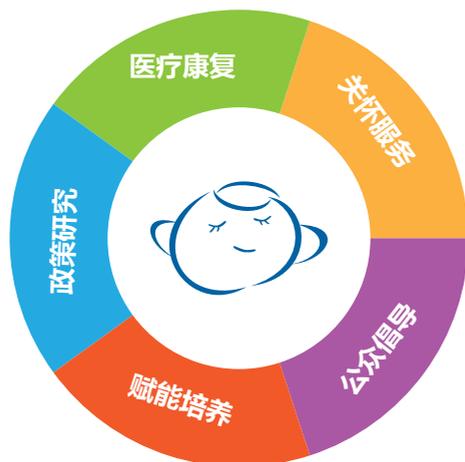
核心价值观：平等尊重、多元共融、诚信、民主、创新

核心文化：每一个生命都有其存在的意义，每一个生命都应该被尊重。

工作目标：

- 1、推动成骨不全症等罕见病群体在医疗、教育、就业等方面的可及性；
- 2、提升和发展罕见病群体在心理、自立自主意识方面的成长；
- 3、推动罕见病社群主体性建立及能力提升；
- 4、协助罕见病患者和家属建立交流、互助网络；
- 5、倡导社会公众对罕见病群体的正确认知和多元共融；
- 6、开展罕见病群体相关的调查和研究；
- 7、推动政府在罕见病领域的政策出台。

瓷娃娃的工作



一、医疗康复：

成骨不全症（脆骨病）为先天性基因缺陷导致的疾病，极易骨折，至今无治愈方式，因此在医疗方面有着特殊、长期的需求。“医疗康复”关注于成骨不全症患者在身体上的医疗康复改善。通过为患者提供整体性康复评估、手术和药物治疗、辅具适配、基因检测等方面的支持、救助性工作，减少成骨不全症患者身体上的痛苦，提高患者正常生活的可能性。此外，瓷娃娃罕见病关爱中心还与山东省立医院合作，2010年起建立瓷娃娃爱心病房，为到医院治疗的患者提供志愿服务。该工作服务到的受益群体数量至今已近千人。

● 推荐项目：钢铁侠计划

让每个“瓷娃娃”都实现成为“钢铁侠”的梦想！

该项目主要针对成骨不全症患者，通过手术、药物、功能锻炼、辅具支持等专业医疗方式进行整体性干预，为贫困家庭制定整体救助方案，最大程度地改善瓷娃娃的身体状况，使脆弱的身体逐渐强大！截止2013年5月31日，该项目已为全国500余名患者提供了支持。每位瓷娃娃的资助上限为3万元，2013-2014年度“钢铁侠计划”预计将为200位贫困患者提供救助支持。

二、关怀服务：

很多罕见病患者在生活中常受到种种限制，很难获得日常生活协助、受教育、就业、建立家庭等机会。“关怀服务”为罕见病病友提供期刊热线等信息服务、办公室接访、牛奶发放、一对一生活资助、教育激励、就业机会、群体聚会等工作内容，致力于在病友的日常生活方面提供全方位服务。

● 推荐项目1：梦想支点

给罕见病患者一个支点，让每个人实现属于他的梦想！

罕见病患者同样拥有梦想，他们最大的梦想是做一个普通人，踏入梦想的校园、拥有一技之长、一份自食其力的工作、一个平凡温馨的小家，并实现自己的人生价值。“梦想支点”计划，将促进患者受

教育机会，提供奖学金、就业机会或技能培训、创业启动金、爱巢“缘”建几大领域，支持罕见病患者实现自己的梦想，帮助他们在学业、技能、创业、婚姻方面顺利发展。

● 推荐项目 2：一对一资助

该项目针对贫困家庭 18 周岁以下的罕见病儿童开展生活救助，瓷娃娃为每个符合条件的贫困家庭对接一位爱心人士提供长期资助，资助额度为每月 100 - 200 元不等，主要用于改善受助儿童的生活、教育环境。该项目的特点是长期性、小额性，资助人对捐款实行一对一监督，大大增加了透明度和可信度。该项目目前已经资助了 200 多个家庭。

● 推荐项目 3：瓷娃娃全国病人大会

让身边的万分之一不再孤单！

瓷娃娃全国病人大会每两年举办一届，是全国性的脆骨病患者大会，来自全国各地、各个阶层的脆骨病友家庭共聚一堂，就自身疾病相关的问题展开讨论，会议内容涉及到医疗康复培训、政策法律培训、心理干预及疏导、就业模式探讨以及病友故事分享等议题，并倡导和呼吁社会、政府以及公众对这一群体给予关注和支持。该活动已于 2009、2011 年成功举办两届，参与过的病友人数已经超过 400 人。

三、赋能培养：

前两项工作是解决群体基础性问题的支持项目，但瓷娃娃认为，罕见病群体不单纯只是被关怀和救助的对象，更是自身有强大能力也有最大动力去推动解决自身面临问题的人。

“赋能培养”的工作旨在通过协力营、工作坊、互助网络建设、小额项目资助等工作方式，致力于挖掘和培养积极的社群成员，协助其更好地接纳和面对疾病对身体带来的影响，对生命有更多认识和思考，从疾病中走出来关注自身能够做的事情，帮助和影响更多病友，为解决整个社会的罕见病问题发挥积极作用。

● 推荐项目：I CAN 罕见病青年协力营

I CAN 罕见病青年协力营关注于罕见病群体中优秀青年人的成长。意图通过讲座、艺术、沙龙、小组协作、实践等参与式的学习过程，为这些青年人创造互相交流、沟通、讨论、合作、展示平台，体验前所未有的陪伴式成长。

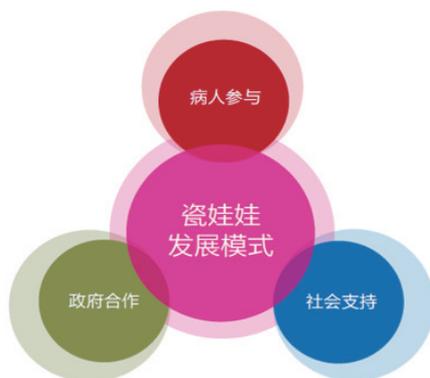
具体包括：两期集中参与式培训、小额行动支持资金、成长机会支持、半年陪伴式成长等。2012 年已成功举办第一届，是瓷娃娃每年一届的固定项目。

四、公众倡导：

由于社会对于罕见病缺乏深入了解，罕见病群体的公众倡导就变得非常重要。如何使社会公众从对瓷娃娃、罕见病认知的空白，到对该群体概念的了解，再到深度认知和互动，最后能够形成平等接纳、多元共融的社会状态，是瓷娃娃公众倡导工作的重点。瓷娃娃通过线上线下宣传倡导活动、义卖、高校社区及企事业单位内部宣讲、媒体合作等多种形式进行公众倡导，目前已经累计开展 200 余场活动，发放资料近 3 万份。

五、政策研究：

瓷娃娃中心针对成骨不全症等罕见病群体进行深入、专项的定期调研，将调研成果通过媒体等发布引起社会广泛关注，并通过研讨会、两会提案等政策倡导方式呼吁政府有关部门，在政策层面加强对罕见病群体的保障，以改善其生存环境。



相关数据

全国瓷娃娃病人大会：2 届

成立时间：5 年

推动建立全国性罕见病组织发展网络：20 家

相关媒体报道 100 家

科普宣讲活动：200 家

提供医疗救助：400 多人次

善款筹集总额：710 多万元

服务覆盖 1600 多个脆骨病家庭、1000 多个其他各类罕见病家庭

宣传倡导活动：500 场

瓷娃娃联系方式

瓷娃娃罕见病关爱中心（北京）

Tel: 010-63458713 63459745

Add: 北京市西城区南菜园街 53 号中华家园 1 号楼 2 单元 601 室 (100054)

E-mail: ciwawa@chinadolls.org.cn

瓷娃娃山东办公室

Tel: 0531-62301230

Add: 山东省济南市槐荫区经二纬六路, 发祥巷小区二区六号楼三单元 2306 室 (250021)

Web: www.chinadolls.cn

Weibo: @瓷娃娃

捐赠热线: 010-63459745



版权

本报告由北京瓷娃娃罕见病关爱中心独立完成，版权归北京瓷娃娃罕见病关爱中心所有，任何第三方对报告信息的使用均需获得北京瓷娃娃罕见病关爱中心的授权。

此报告于 2013 年 8 月 3 日正式发布。

