

只有十几个月大的女儿患上罕见病,让她的世界差点崩溃。她振作起来,和其他患病孩子的家长“抱团取暖”。她愿成为照亮这个特殊群体的“那束光”——

一个罕见病患者妈妈的故事

本报记者 张丹

从2021年4月2日开始,唐娜的生活完全变了。

那一天,是唐娜30岁的生日。

那一天,是世界孤独症日。

那一天,唐娜17个月大的女儿知知,被确诊患上雷特综合征,这是一种罕见的神经系统发育障碍疾病。

“家人说我没病找病”

如果知知没有得病,唐娜一家还会生活在北京。她和丈夫上班,知知在楼下的幼儿园上学。

知知出生于2019年的下半年。怀孕时,唐娜把该做的产检都做了,没有胎儿不正常的提示。

14个月大的知知和小朋友玩时,经常沉迷在自己的世界里,别人喊“知知”的名字她也没什么反应。一向爱笑的她会突然闷闷不乐……

楼下一位60多岁的阿姨提醒唐娜:知知会不会有孤独症?

唐娜也注意到了这些很容易被忽视的问题。

趁知知睡着的时候,她会提心吊胆地在手机上查有关孤独症的一些症状和表现。

她把一些知知异于其他孩子的表现拍成视频,发给上海的医生朋友。

虽然得到了医生朋友“看起来没问题”的答复,但唐娜还是不放心的。她和妈妈说,孩子看起来有些问题。

“我看你就是没病找病。”唐娜的妈妈说。

唐娜说,那段时间,她的妈妈不理解她,丈夫也不理解她。

但作为一个妈妈,她能从细节处感觉到孩子的各种能力正一点点地“退化”。

到知知16个月的时候,她的手开始慢慢拿不住东西了,原来会喊爸爸妈妈的知知,话越来越少。

在一个孤独症患者交流群里,有一位家长跟唐娜说了一句:“你家孩子是女孩儿吧?孩子患的可能是雷特综合征。”

“女儿确诊后,我在厕所哭了半个小时”

那一刻,唐娜的心“咯噔”了一下。随即,她又赶紧到网上寻找雷特综合征的症状。

头部发育迟缓、智力低下、语言丧失和目的性手功能丧失、呼吸功能障碍、脊柱侧弯、癫痫……每一条症状,都像一根针扎在唐娜的心尖上。想着知知可能出现的可怕变化,唐娜眼泪止不住地往下流。恐惧,失眠……一周的时间,她瘦了5公斤。

和家人沟通后,唐娜和妈妈带着知知开始去医院做检查。

唐娜仍记得第一次带知知去医院检查时的场景。当时,医



治疗

生简单检查后说,没发现知知有什么太大问题。

唐娜听到医生的话,不知是该哭还是该笑。“如果孩子没症状,我多希望听到是这样的结果。可现在孩子的症状已经很明显了,我只能再去别的医院。”

2021年3月份的时候,唐娜带着知知又去了北京的另一家医院,做了包括基因检测在内的多项检查。

医生告诉唐娜,孩子确实患有雷特综合征。“突变的基因不来自于父母,是孩子的基因发生了变化,回去好好养着就行。”医生说。

虽然无数次想象过会是这样的结果,但当结果真的出现在面前时,唐娜还是觉得有些难以接受,再小的概率落在个人身上都是百分之百。

从怀孕的时候,她就和丈夫无数次想象过孩子出生后的生活,孩子要上什么样的幼儿园、报什么样的兴趣班,在哪里参加高考……

想象中的一切都是美好的,她从没想到过自己的孩子会患上罕见病。

为了调整即将崩溃的情绪,唐娜跑到医院的卫生间,放声大哭。

半个小时后,她在卫生间的镜子前擦干眼泪,重新出来面对妈妈和女儿。

“每次经过那所幼儿园,我都会心酸”

迄今为止,全球没有治疗雷特综合征的特效药,医生只能对症治疗。“知知的语言功能在退化、手部功能在退化,我就得带着知知到专业的机构去做康复以延缓病情。”唐娜说。



康复训练

为更好地照顾知知,唐娜辞掉了互联网销售的工作。

知知的睡眠障碍比较严重,一宿要醒好多次,醒后会哭闹,像极了小婴儿。医生建议唐娜,给孩子换一个慢节奏的生活环境。

由于知知患病,再加上一些其他因素,唐娜和丈夫最终决定,回到丈夫的老家——沧州生活。

2022年3月,唐娜一家搬到了沧州新华区的房子里。

当初买房子时,知知还没有出生。夫妻俩买房时考虑的是,如果有一天回老家生活,要方便孩子上幼儿园。

于是,在最后选择时,唐娜和丈夫选了离幼儿园近的楼栋。

可如今,知知到了上幼儿园的年纪,却因生活不能自理,根本无法入园。

刚到沧州时,唐娜带着知知去上康复课或者到楼下玩,她都

想错过那个幼儿园,因为看到后会心酸。

可让人无奈的是,唐娜只要下楼,无论去哪里,都要经过那个幼儿园。

起初,每一次带着知知站在幼儿园门前,看着她用羡慕的眼神瞅着其他小朋友开心打闹,唐娜都会心酸地掉眼泪。

唐娜也想过逃避,但每次看着女儿可爱的样子,她又会想,“女儿这么可爱,我为什么要把她藏起来?我就当自己拿了一个特殊的人生剧本,既然如此,就努力把戏演好。”

这样想着,唐娜的心理慢慢有了转变。

知知想看幼儿园,唐娜就带着她去看看。

知知和楼下小朋友玩,但知知走不好路,不会说话,手还总有些特殊动作,唐娜就带些小

朋友们喜欢的零食,帮着知知去交朋友。

看着楼下越来越多的人认识知知,和知知玩,唐娜说,她的心里也越来越明白了。

“总得有束光照亮我们这个群体,我愿成为那束光”

唐娜在知知患病后,用“知知妈妈”这个名字注册了视频号和网络平台号,把雷特综合征的发现、寻医、康复等过程以及知知的一些日常,都发布了出去。

一个人、两个人……慢慢地,越来越多的人关注了“知知妈妈”。

一位内蒙古的“雷特”妈妈发现孩子异常后,不知道该去哪里寻医。她看到“知知妈妈”后,根据唐娜的建议,很快找到专业的医生给孩子做了检查。

一位沧州市区的“雷特”妈妈一直以为本地没有“雷特”病友,认识唐娜后,就带着孩子来找知知玩。大人们相互分享经验,孩子们也找到了同一“星球”的伙伴。

2023年元旦,一位济南的“雷特”妈妈专门开车带着孩子来找知知玩,就是为了让孩子们度过一个愉快的节日。

一年多的时间,已经有96名“雷特”家长进了唐娜建的群。

他们在群里交流孩子们的情况,不用顾及任何人的眼光。

唐娜说,这算是一种抱团取暖吧。虽然大家多数可能没见过面,但有这样一个群在,大家的心就不至于太孤单。

“这个群体太难了,我愿意做一束黑暗困顿中的光。”唐娜说。

一款治疗雷特综合征的特效药今年将会在美国上市,这个消息让这些“雷特”家长们很兴奋。

但唐娜知道,从药物上市到进入国内销售,会是一个很长的过程,治疗罕见病的药物价格能不能降下来,药效如何,都是一个未知数。

不管怎样,他们至少看到了希望,也找到了努力的方向。

曾经,唐娜以为患雷特综合征的孩子,真的活不到成年,但随着对这种病了解的深入,她看到很多被照顾得很好的雷特综合征患者,活到了30多岁、40多岁……

前段时间,一位沧州的普通市民给“知知妈妈”留言,“那天在动物园看到知知了,她很可爱。”

唐娜觉得很高兴,也感到很温暖。

唐娜不知道知知的生命会有多长,但现在的每一天,她都在努力地让知知过得快乐一点。

作为一位母亲,她把知知的情况分享出去,帮助了更多患雷特综合征的孩子。“知知这样一个特殊的生命,也有了她的价值。”唐娜说。

(本版照片由受访者提供)