



眼瞅着女儿从会说话到不会说话,从会走路到摔倒后再也站不起来……  
4年来,家住沧州市新华区的唐大凤带着患罕见病的女儿到处奔走——

# 一个妈妈和“雷特”的“斗争”

本报记者 张丹

11月13日晚上,一则“NGN-401基因疗法改善雷特综合征(一种神经系统发育障碍疾病,患病率为1/15000~1/10000,由X染色体MECP2基因突变引起,尚无法治愈,患者终生无法生活自理,99%为新发基因突变引起)患者症状”的信息,让34岁的唐大凤瞬间心跳加速。

短短几分钟后,原本兴奋的她又慢慢平静了下来。

信息的发布者在美国,这样的疗法目前还处于临床试验阶段。

这样的治疗方法什么时候能推广还是个未知数。将来价格怎么样?承受不起怎么办?能否纳入医保当中?

平静下来之后,唐大凤又在心里安慰自己:不管怎样,总算是在黑暗中看到了一点希望。

## 别让女儿“藏起来”

唐大凤家住沧州市新华区。今年是她当妈妈的第5年,是她的女儿知知被诊断患上雷特综合征的第4年。

当初知知被确诊雷特综合征时,唐大凤感觉天都塌了。

因为接受不了这样的结果,她躲到医院的卫生间里哭了很长时间。

为了照顾孩子,唐大凤不得不暂时离开职场,当上全职妈妈。原本在北京打拼的一家三口,搬回了沧州市区的家。

她以前规划好的生活,被“雷特综合征”这个不速之客全部打乱了。

作为一个接受过高等教育的妈妈,唐大凤不愿意把患了病的女儿“藏起来”,而是想让孩子走到大众视野里,让人们看到这个群体。

因此,唐大凤在网络平台用“知知妈妈”这个名字开始发布一些女儿知知的视频。这些视频也受到了一些网友的关注。

时间一天天过去,唐大凤想为女儿做更多的事,也想为这个患病群体做更多的事。

去年春天,唐大凤做了一件事,她觉得微不足道,但对于很多家有雷特综合征孩子的家庭来说,又方便了很多。

患有雷特综合征的孩子,有很多不受控制的刻板动作,比如神经不自控地吃手、绞手、拍手、搓手等。

因为这些动作,知知的身上出现了抓伤、咬伤等,唐大凤看在眼里,疼在心上。

虽然在那之前,她也从网上给孩子买过手肘固定器,但效果并不太理想。

因为家里有这样的孩子,唐大凤知道怎样的固定器更适合雷特综合征的孩子,所以她跟厂家提出了建议。

“厂家负责人比较友善,他采纳了我的建议,并且把这些固定器的颜色从单一的蓝色、黑色,增加了更适合女孩的粉色。”



最受欢迎知知获奖很高兴

知知和妈妈唐大凤

唐大凤说。

唐大凤说,除了手肘固定器,患有雷特综合征的孩子还需要用到一款手抓球。这个手抓球能固定孩子的手指,减少孩子搓手、吃手、抓手等对手部造成伤害。

可就是这样一款简单的手抓球,在之前,唐大凤在网上是买不到的。“网上卖的都是成人款,适合一些身体出现问题的成人,儿童款的基本没有。”唐大凤说,也是因为这样,她和厂家进行了沟通。

现在,患有雷特综合征孩子的家长,可以从网上给孩子买到这样一款儿童手抓球,尽量避免孩子抓手、吃手了。

做这样的事,给同样患有雷特综合征孩子的家庭带来了便利。

“我的初衷是让知知减少一些痛苦,如果能给同样患病的孩子带来一些便利,那也是件很欣慰的事。”唐大凤说,因为他们这样一个群体,真的很不容易,也太需要被看见。

为了让这些孩子被看见,唐大凤不断地选择走出去。

## 获奖

10月19日,唐大凤在微信朋友圈发了这样一条信息“小朋友的第一张证书,意义非凡……”

图片中,知知面前有一张“最受欢迎作品奖”的证书。

唐大凤说,知知已经5岁了,这是她获得的第一张证书。

原来,今年4月份,中国罕见病联盟、北京罕见病诊疗与保障学会、中国红十字基金会主办

了首届“生命之光——罕见病病友风采展”。

当唐大凤在微信群里看到这个活动时,她毫不犹豫地选择了参与,并和雷特综合征之家的负责人共同组织更多的病友一起参加。

“其实活动很简单,我们把孩子平时的照片做了展示,并把孩子的情况进行了介绍。”唐大凤说,初衷就是为了让更多的人知道雷特综合征这种罕见病。

当知知等到证书和纪念品的那一刻,唐大凤说,知知很高兴,她也很激动。

“和知知同龄的普通孩子,很多都上了好几个兴趣班,也拿了不少证书。”唐大凤说,原本她给知知规划的也是那样的人生,但当罕见病击中了女儿,一切都变了。

唐大凤说,这张证书对于健全孩子来说,可能再平凡不过,可对于知知来说,这是她走出去的证明。

“至少,我们让更多的人看到了患有雷特综合征的孩子是什么样的。”唐大凤说,只有被看到,才能被关注,只有被关注,才能想更多的办法来解决问题。

## “奢侈”的玩耍

知知5岁了,身高已经超过1米,随着病情的发展,原本还会说几个字的她,现在已经不会说话了。

“不仅是知知的语言功能在退化,知知的运动功能也在退化,知知现在摔倒后自己已经站不起来了。”唐大凤说,她不知道

接下来她要面对的是什么样子的女儿。

可即使这样,她仍然选择带着女儿走出去,到人群中去。

今年10月26日,市区一家社会工作服务中心要带一些残障孩子到沧州动物园去参观。

唐大凤知道后,第一时间报了名。

“可能服务中心的工作人员是想带着这些残障孩子去玩,让他们在心理上更快乐。”唐大凤说,可她想到的是让这些孩子被看到。

过去的两年时间里,唐大凤曾多次带着知知去过动物园,但这一次不一样。

“这些孩子穿着统一的衣服,在动物园会引起更多人的关注,也会让更多人了解他们。”唐大凤说。

那一天,看着孩子们在动物园里露出天真的笑脸时,她有些想落泪。

“那一天,他们互相帮助、一起做游戏、一起大叫大喊,拥有了属于这个年龄段孩子最简单的快乐。”唐大凤说,而这一切对于这些孩子来说,却是奢侈的。

因为身体的特殊,他们不能像正常孩子一样上幼儿园、上学,很多孩子没有社交。原本应该享受童年快乐的孩子,却活成了一座“孤岛”。

也是在那一天,一些在动物园带孩子游玩的家长,看到了知知和她的伙伴们。

有些家长会过来和这些特殊的小朋友“聊天”,也有人会和唐大凤他们交流,了解孩子的一些情况。

当人们了解到这些孩子的情况后,给予的是支持和鼓励。

“陌生人一个善意的眼神,对于我们和这些孩子来说,都是莫大的鼓励。”唐大凤说。

## 将来怎么办

唐大凤之所以愿意让自己患罕见病的女儿走出去,为了罕见病女儿到处奔走,她说,是为了孩子的将来。

知知被诊断患上罕见病的这几年,唐大凤也在不断地成长。

曾经,她很注意自己的身材,如今,身高158厘米的她,体重已经到了前所未有的55公斤。每天,她还在努力让自己多吃点儿饭。因为多吃点儿饭,身体就能强壮一些,抱起知知来才不会那么吃力。

唐大凤的丈夫在外地工作,公婆在农村老家。曾经有一次,她和知知都发高烧了,她拖着发烧的身体下楼买了趟药,上楼后就晕倒在了客厅里。等她醒来时,已经过去了40多分钟。

知知的年龄越来越大,身体却越来越差。

唐大凤说,她现在是在24小时照顾一个学龄前的“婴儿”。

曾经,在知知刚被确诊雷特综合征时,唐大凤总愿意在人前表现出最好的一面。如今,她更愿意将罕见病孩子、罕见病家庭真实的一面展现出来。

“知知马上到了该上学的年纪,但她不能像普通孩子一样接受教育,甚至可能连特殊教育学校也去不了。”唐大凤说。

“随着知知越来越大,要面临的现实问题会越来越多,最现实的就是,她不能正常地融入社会。”唐大凤说,这是很多罕见病患儿家长都会面临的问题:孩子小的时候,家长能照顾,孩子大了怎么融入社会呢?

唐大凤说,她还曾无数次想过一个很残酷的问题“如果我和她爸爸去世了,我们的知知该怎么办?”

她说,她相信,很多生活不能自理的罕见病患儿家长都考虑过这个问题,但又得不出完美的答案。

“这样的问题想着想着眼泪就会不自觉地流出来,擦干眼泪后还得面对现实。”唐大凤说,眼前,她的奔走就是为了让“罕见”被看见。

照顾知知的这几年,唐大凤的头上已经多了好几撮白头发。以前,她会刻意地把这些白头发遮盖起来,现在,她不刻意遮盖了。

唐大凤说,她盼望着给孩子治病的药能早一天研制出来,但又怕药来了的时候负担不起,所以,她在照顾好孩子的同时还努力生活……

(本版图片由唐大凤提供)