

运河区居民杨秋晨的儿子阳阳因“基因突变”导致神经发育障碍。如今，4岁的阳阳生活仍无法自理，不会说话，不能摆脱矫正鞋独立行走——

她的儿子成了“五万分之一”……

本报记者 吴艳

“两岁半时，阳阳曾有意识地发出‘爸爸、妈妈、姐姐’的音节，但不知道为什么，渐渐地，他都忘掉了，甚至会抗拒发声这件事。时至今日，我仍在等，等在不久的将来，能收获那声失而复得的‘妈妈’。”

杨秋晨曾在网上发布了这样一段文字，并配了一段几秒钟的视频。视频中的阳阳奶声奶气地喊出“妈妈”两个字。

把时间拨回到4年前，沉浸在儿女双全喜悦中的杨秋晨不会想到，儿子会得罕见病……

长相秀气的儿子患了基因病

杨秋晨家住运河区，4年前，在女儿5岁时，儿子阳阳降生到了这个世界。

阳阳四个月的时候，杨秋晨带他去医院打疫苗。

打针之前，杨秋晨遇到了在医院工作的朋友，朋友抱了抱孩子，略带疑惑地问：“竖抱时经常这样往后挺么？”

杨秋晨回忆了一下，的确是这样，竖抱的时候一只手要很使劲地搂住孩子。

朋友嘱咐她带去给医生看一下。简单查体之后，阳阳被诊断为四肢肌张力高，发育迟缓。

医生问了杨秋晨一句话：“你觉得这个孩子长得像谁？”

她愣了一下，迟疑了几秒答道：“像爸爸吧！”

抽血化验、核磁共振、脑电图、心脏彩超……杨秋晨和丈夫带着阳阳做了一系列检查。

结果都没啥大问题，除了乳酸有点高，又做了遗传代谢病的筛查，一周左右结果出来了，还是正常。

那句“长得像谁”，隐隐让杨秋晨觉得心中不安。上网搜了搜，果然有人被问过同样的问题。医生是怀疑孩子有特殊面容，也就是存在基因病的可能。

看到这个答案，杨秋晨突然慌了神。之前做各种检查的时候，丈夫宽慰她说：“别担心了，有病咱就治，哪有治不了的病。”可他也没想到，基因病真的是“治不了的病”。

再次复诊时，医生建议杨秋晨带阳阳做个基因检测，也只剩下这一项可查了。

犹豫再三，杨秋晨和丈夫还是决定带阳阳去趟北京。

北京的医生看了所有的检查结果，又看了看阳阳的面相，也怀疑孩子面容特殊：肤色白，上唇薄，人中长，睫毛长，鼻翼宽。

这些在杨秋晨看来“长得秀气”的特征，瞬间变成了有可能证明阳阳生病的证据。

基因检测结果一个多月才出来，夫妻俩怀着忐忑的心情回到了沧州。

2020年腊月的一天，基因检测报告终于出来了。

“CTNNB1基因突变，伴有痉挛型双瘫和视觉缺陷的神经发育障碍……”



杨秋晨和儿子

各种陌生的字眼袭来，一瞬间，杨秋晨不知道该怎么表达当时的情绪，虽然猜到过结果，可当真正面对时，她还是慌了。

“福气CTNNB1”

报告出来以后杨秋晨和丈夫再一次去了北京。

基因疾病的种类繁多，医生也仅仅对患病率相对较高的病种有所了解，而CTNNB1基因突变的患病率为五万分之一。

这样较为罕见的基因突变，权威的医生也是需要靠文献来补充信息，所以没有人可以告诉杨秋晨，阳阳的未来会是怎样。只记得有位康复科的医生跟她说过一句话：“得先帮孩子达到生活自理，再考虑社会适应能力。”

刚得知儿子病情的时候，杨秋晨会一个人在半夜崩溃大哭。

一个星期后，她再也没有哭过。“大夫说能做什么就做什么，大夫说康复，那好，我就每天给他去做康复。”也许是为母则刚，杨秋晨收拾好心情决定和儿子一起“抗罕”。

杨秋晨开始满网络搜索有关CTNNB1的信息，可得到的知识少之又少。

她只知道，CTNNB1是一种严重的神经发育障碍疾病，由染色体中断引起。

无意间，她发现百度贴吧有过一条关于寻找CTNNB1病友的帖子。她在留言板找到了楼主微信，加入到了这个罕见病病友群。

这个微信群叫“福气CTNNB1”，也许“福气”二字是患儿家属对孩子最真挚的祝福。

当时，群里最大的小朋友6岁，当看到这个小朋友经过康复后走路的视频，杨秋晨第一次对未来燃起了希望。

群里有各种“大神”，大家将从各种渠道获得的相关信息分享出来。



陪你长大

也是在这个群里，杨秋晨知道了山东一家医院康复科比较好。

于是，她带着阳阳来到了山东，踏上了漫漫康复路。

让“罕见”被看见

两年康复治疗下来，阳阳从一只手撑坐都不会的小宝宝，渐渐学会了：独坐——绑夹板站——独站——扶腰走——交替扶腿走——牵手走——独走两三步。

阳阳的认知也随着大运动的提高一点点改善，不太标准的“爸爸”“妈妈”“姐姐”的发声，能听懂并照做简单指令：亲亲妈妈——拍拍手——你好（握手）——耶（击掌）——逗逗飞——打哇哇——摸耳朵……尽管阳阳还不会爬，也走不稳，进步的速度也时快时慢，但总能在不经意间带给杨秋晨惊喜。

看到孩子在一天天进步，杨秋晨的心态逐渐平和下来，日子也就不再那么难挨了。

“陪阳阳康复的时间，就好像在开盲盒，我不知道他什么时候会给我何种惊喜。”杨秋晨眼中闪烁着母性的光辉，“两岁迈出第一步，两岁半叫了第一声妈妈。当时我特别激动，第一时间告诉家人，并在群里和大家分享

自己的喜悦”。

康复期间，杨秋晨一直在群里分享着阳阳的进步，她希望自己的分享能带给其他家长希望，就像她刚进群时，也曾在大一点的患儿身上汲取力量一样。

蹲在群里一年，杨秋晨看懂了基因报告，了解了不同的变异类型，基因突变位置的影响，还参与了国外一位作为研究员的病友妈妈发起的远程视频问卷调查，国外针对CTNNB1的药物研究正在进行中，明年或后有有望到达临床阶段。

这一消息让群友们沸腾了：如果真能研究出相应药物，孩子们就有希望了。

根据《中国罕见病定义研究报告2021》定义，新生儿发病率小于1/10000，患病率小于1/10000、患病人数小于14万的疾病被划入罕见病。

CTNNB1基因突变发病率约为五万分之一，但却没有被纳入罕见病名录。

“可能是因为这种病被发现得晚，且患病人数少，很多患儿还被误诊为脑瘫。”杨秋晨说。

因此，当群里一位家长提议大家行动起来，让CTNNB1基因突变也能被列入罕见病名录时，杨秋晨和患儿家属们举双手赞同。

让“罕见”被看见成了这些家长们共同的心愿。

“福建的早早妈妈联系上上海新华医院的一位医学博士，经过长达半年的调查，这位博士在权威期刊发表了一篇关于CTNNB1的论文。”杨秋晨说，这也为后续CTNNB1基因突变申报罕见病打下了良好的基础。

自我接纳

杨秋晨在抖音上开了一个账号，发布阳阳的日常生活视频，记录一家人的“抗罕之旅”，希望自己的努力能为“罕见”被看见尽一份力。

“虽然阳阳是个生病的娃娃，但是一点点把他带大，是我莫大的骄傲。”

“他是我人生中不完美甚至有缺陷的伟大作品。”

“相信只要有爱在，未来的日子一定会比昨天更好。”

……

杨秋晨在短视频中展现着阳阳的进步，阳阳的笑脸，一家人其乐融融的场景，也记录下自己难以言说的点滴心情。

“其实，最初，我是怕孩子被关注到的，我想把他藏起来。但后来，我想通了。自我接纳很重要。只有接受了这个孩子，然后才能更好地去照顾他。未来什么样都无法预测，充满希望就好了。”杨秋晨做到了自我接纳，也在用自己的经历去劝说同病相怜的病友妈妈。

一位刚刚进群的病友妈妈嘴上说着接受了，但她入群后，还一直不停地询问和追溯各种孕期的细节，寻找可能错过发现孩子患病的病因。杨秋晨知道，她还在为自己压抑的情绪寻找出口。

杨秋晨将之前康复医院的一段采访发给了这位妈妈，想要让她看到一些希望。“其实说再多安慰和解释的话语，她现阶段也是听不进去的，还是需要时间来沉淀。或许过个一两年，她看到孩子在一天天进步，心态逐渐平和下来，也就彻底学会了自我接纳。”

在杨秋晨记录的视频中，阳阳的脸上都洋溢着灿烂的笑容。就像网友们的评价“你真的将这个特殊的小天使照顾得很好”“你足够善良，所以孩子来投奔你们”……

杨秋晨觉得，阳阳成长的每一个瞬间都值得珍惜，“他既然选择了这个家庭，就是相信我和他爸爸能够把他带好”。

“天空很大，谁都能容得下。哪有什么前世今生，命中注定我爱你就够了。”一首看似普通的小诗，却表达了杨秋晨对孩子最无私、最纯粹、最宽广的爱。

世界上有哪位妈妈不爱自己的孩子呢？哪怕他有缺陷，哪怕他并不完美，但他的到来，依然是命运给予妈妈的礼物。是孩子改变了她的心境，教会了她如何去爱，去接纳，去承担，去勇敢地向前去。

（本版图片由受访者提供，杨秋晨为化名）