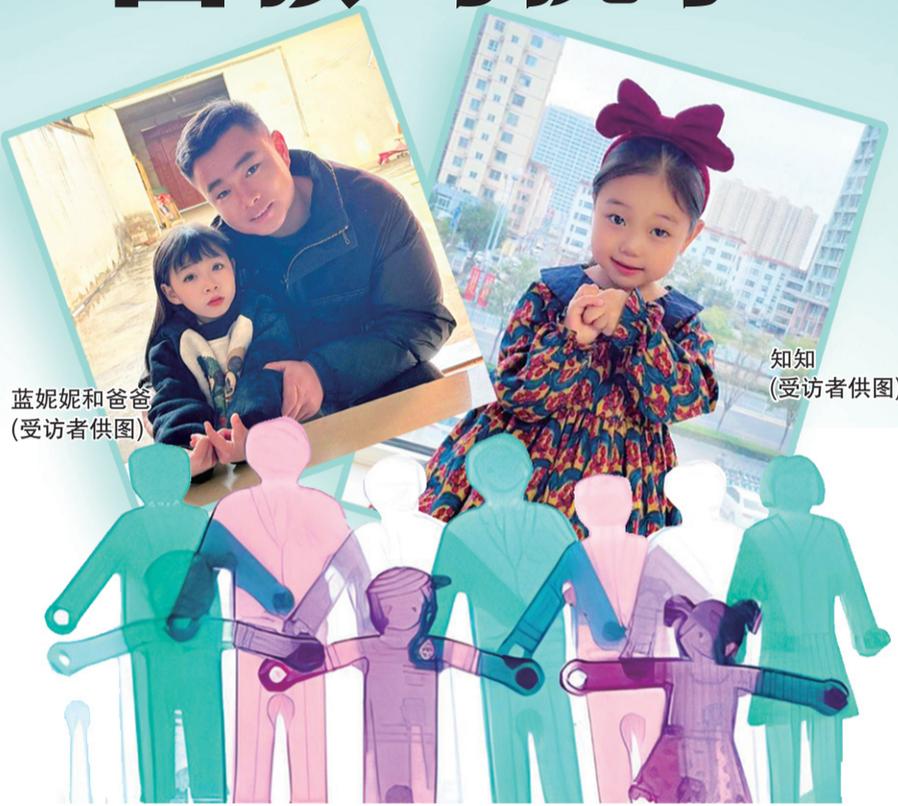


# 如何重组被疾病改写的人生路？ 活跃在网络的 罕见病儿童家庭的 自救与抗争

蓝妮妮今年8岁，眼睛又大又灵，有时穿花袄窝在太姥姥怀里，有时坐在门槛边晒太阳。记录这些片段的短视频在多个平台得到了数百万网友关注。她患有罕见的代谢疾病：神经退行性病变伴脑铁沉积症6型，智力与认知发育受影响。尽管看病、康复的过程艰辛漫长，但在妮妮爸妈的镜头下，她总是无忧无虑的。

4岁女孩知知时常扎着高马尾，用小脸蛋与妈妈的两只手玩“碰碰游戏”，碰左手是“好”，碰右手是“不好”。知知患有罕见病Rett综合征，是一种严重的神经系统发育障碍疾病，导致语言功能丧失，妈妈教了她这种流行于语言障碍者中的“AAC辅助沟通系统”。知知的生活、康复等日常被妈妈制作成短视频、笔记发在社交平台，许多病友、网友前来围观、询问，为她加油、鼓劲。

在社交网络上，越来越多罕见病儿童家长开通账号，分享孩子的病情和日常生活，与网友互动，与病友交流，也接受赞助，为生活寻找更多出路。这些活跃在网端的罕见病儿童家庭，怎样重组被疾病改写的人生路？网络世界带给他们怎样的机遇与压力？2月29日是第17个国际罕见病日，一起听患儿家长讲述自救与抗争的故事。



蓝妮妮和爸爸  
(受访者供图)

知知  
(受访者供图)

触网

妮妮妈妈：  
每天奔波4小时  
带女儿做康复训练

蓝妮妮半岁时，爸妈发现了她不对劲，“身体特别软，那时候别的小孩都会坐了，但她连扶坐都不行，喊她也没反应……”当地医生怀疑妮妮缺钙，但补了钙片也没效果，去了省城医院后，医生确认妮妮患有罕见的代谢疾病：神经退行性病变伴脑铁沉积症6型。此后妮妮开始进行康复训练，慢慢学爬、走，到两岁七个月时终于学会了走路。

但情况并没有好转，“本以为就是笨一点，慢慢追赶，当作脑瘫来训练运动能力，后来又查出‘自闭症’，当时真的接受不了，崩溃了，在地铁站差点把她丢下……当然不是真丢，当时奶奶在旁边……那段时间太难了……”妮妮妈妈回忆道，妮妮3岁左右时，她每天带孩子去合肥的两个康复机构之间奔波，做脑瘫与自闭症的康复训练，“后来想通了，孩子不就是你的全部吗，就咬咬牙坚持，每天坐公交带她去康复，来回要4个小时。”康复训练是有效果的，妮妮从“走得歪七扭八”进步到独立正常地行走，之后又可以蹦蹦跳跳，吃饭也可以自己拿住勺子。

正是在合肥治疗的那段时间，同病房一个病友家长在玩手机直播，妮妮妈妈好奇，也学着玩，把妮妮的视频上传到网上，“没多久妮妮就火了”。

希望大家碰到我们这样的特殊孩子，能不看就尽量别盯着看。特殊孩子的家长其实心理很脆弱，孩子在外兴奋时可能大喊大叫，或者有奇怪的举动，或者需要家长喂饭，会引来异样的眼光，但我们其实也不想的。

——蓝妮妮妈妈

知知妈妈：自媒体是我的一个自救之路

如果说妮妮妈妈“触网”有偶然因素，那么，知知妈妈开通账号则是深思熟虑后的“自救”。

知知在一岁前一切正常，一岁半时，妈妈察觉到不对：一起玩的同龄孩子慢慢都会走路了，知知还不会走。也许是发育慢一点吧？知知妈妈安慰自己。随后更多异常出现了：知知不搭理人，邻居奶奶逗她没反应；知知专注的时间特别长，可以自己看书二三十分钟……像自闭症？知知妈妈赶紧去学习自闭症相关知识，发现自闭症并不像曾经以为的“天才病”，“当时我吓出一身冷汗”。

她在书中学到，经典自闭症占全部自闭症谱系障碍的50%-70%，另外的30%-50%从一开始就存在智力损害，这些损害与自闭症同时合并发生，也是先天的，这类病因是清楚的，其中就包括“Rett综合征”。

当时知知的症状并不符合Rett综合征，她第一时间就把它跳过了，点醒她的是一位病友家长。知知妈妈进了一个自闭症交流群，“群里全是男孩，只有我们是女孩，做完自我介绍，有个病友家长说你孩子很可能是‘Rett综合征’（Rett综合征多发于女孩，已发现明确的致病基因，近年来逐渐从谱系中独立出来）”。那个家长当时还说了句“寿命不长”，知知妈妈被吓到了，赶紧重新去查信息、找医生。

当时正值过年期间，她除夕那天带知知去医院，第一家医院的医生说只是发育迟缓，她无法安心，随后查到对Rett综合征诊断有特长的北大一院，还没等去看专家号，第一次接诊、开检查单的医生就在病历本上写上了“Rett？”“当时那个医生的查体、询问都直指Rett，从诊室出来，我心里就已经有答案了，只是还缺基因检测来确诊”。

那时，知知确实出现了Rett综合征的症状，最典型的是各种“退行”行为，

比如，原来她会用手拿小面包来吃，但慢慢就拿不住了，玩具拿在手里也总会掉落；原本已开始牙牙学语，能说“妈妈吃饭，爸爸下班”，但后来说话逐渐减少，“这些当时是看不出的，直到手功能全部退化，我回看记录的视频，才知道她的技能在一点点消失”。

一个月后，“判决书”基因报告拿到了，知知真的是Rett综合征，这种常见于女孩的罕见病儿未来可能面临着“100%不能自理，99%语言丧失，99%手功能丧失，75%癫痫，64%脊柱侧弯，50%将永不能走路”，总之，知知需要终身的贴身照顾。

未来怎么办？“我要正常生活，也要让孩子活得有尊严，希望别人能认识她，跟她交朋友，把她当‘正常人’”，知知妈妈想起，知知“退行”期间，有一次吃水果时“像小动物一样趴到地上”，她非常心酸。

知知妈妈此前从事互联网行业，知知生病后开始全职照顾孩子。确诊后，她经过一整年的崩溃、纠结、思考，决定为知知开一个账号，记录知知的日常，也开启了自己的自媒体之路。

“自媒体是我的一个自救之路”，当时，另一种罕见病SMA的特效药诺西那生钠注射液被纳入医保，患儿的药费大幅降低，SMA患儿得到大量关注，在社会的帮助下他们用上了药，这件事触动了知知妈妈，“我真正开始发作品了，Rett现在还没有特效药，但等到有药出来的时候，我不能手无寸铁、毫无准备”。

雷特综合征的病变基因是已知的，而且算是罕见病中的“常见病”，希望雷特综合征可以被纳入产前筛查中，就像SMA一样。哪怕是自费，哪怕是万分之一的概率，也给更多的家庭多一份避免悲剧的希望。

——知知妈妈

收获

网络带来收入、社交和陌生人的善意

从2019年开通账号至今，“蓝妮妮是地球的”账号在抖音、快手、小红书发布了数百条小视频，拥有四五百万粉丝，每条视频都会有数万至数十万点赞量，一条妮妮哭泣落泪的视频获得了200多万点赞，“真的像个小天使”“这么漂亮的孩子，怎么就生病了呢”……类似的惊叹与惋惜铺满了评论区。至今，最早一条视频的评论区仍有新网友留言“一口气看到这里”。

“如果能选择，我宁愿你不要这颜值，只要健健康康的！”妮妮妈妈说。

不管怎样，网友们的关注与支持鼓舞了妮妮妈妈。人们在留言区鼓励她，一些类似的病友家长与她分享自家孩子的情况，有的国外网友会要妮妮的病历，帮忙向国外专家咨询，还有网友会给妮妮寄去礼物。

后来，账号开始有了广告收入，妮妮的康复费用有了一定的保障。

知知妈妈的账号“知知妈妈”运营了两年多，在抖音、小红书发布了数百条小视频、笔记，展示求医、治疗经历，科普Rett综合征的各种知识，还会发布和其他病友一起玩的经历。关注到知知的网友、病友越来越多，如今，知知已经在河北沧州当地小有名气。

有一次，知知去医院看病，妈妈提醒医生女儿是Rett患儿，医生“立马抬头看过来问‘是知知吗？’”还有一次，妈妈带知知去派出所办理身份证，一进门工作人员就说“知知来啦”，还帮忙给个不停拍拍照，“拍了6次才成功”。妈妈带知知去游乐场玩，带知知去社区广场、商场，“平均一天能被认出来两次”，有更多人跟知知互动了。

网友们还为知知妈妈带来了世界各地的Rett综合征药物的前沿资讯，让她对生活更有信心；而知知妈妈教给知知的“AAC辅助沟通体系”也有不少网友学会了，“有海外网友告诉我，他们以前遇到Rett孩子，不知道怎么沟通，但现在已经学会如何跟他们沟通了”。

在社交账号之外，知知妈妈还组建了病友群，联络着100多名Rett患儿家长。曾经，她被“Rett患儿寿命不长”的说法吓到，但在病友中，她看到了不少被照顾得很好的Rett患者，活到了三四十岁。“这是一个良性循环，认识知知的人多了，她的心态阳光，身心健康，我带孩子也轻松了，我们的社交范围也扩大了”，知知妈妈说。

（本版患儿照片的使用，已征得受访家长同意和授权。）据《南方都市报》