

编者按

2月29日，是世界罕见病日。今年的主题是：关注罕见、点亮生命之光，弱有所扶、践行人民至上。这些年，今日女报/凤网关注过很多罕见病家庭，写过他们温暖励志的故事，也与湖南省妇联及相关部门一起，促成了湖南省医疗保障局将罕见病戈谢病的药品“思而赞”纳入特药使用管理范围。在今年世界罕见病日来临之际，我们将目光对准两位即将站上舞台，和蔻德罕见病中心的全国病友分享与罕见病“搏斗”经验的“她”——她，从小患上“脆骨症”，却在学会编织后带领40名病友靠编织养家；她，儿子患上“不过三旬”的罕见病，却对未来依旧充满希望。一位患者，一位母亲，当罕见病猝不及防地降临在她们的人生里，她们以巾帼之力，点亮了生命之光。

“罕见瓷娃娃”是“女超人”，她带领病友学编织创业

今日女报/凤网记者 周雅婷 实习生 向雪

“编织编织世界的梦，编织成就个人的春……”这首关于编织的儿歌，梁正英觉得每一句都像在说自己。今年30岁的梁正英是一名成骨不全的罕见病患者，学习、恋爱、组建家庭，这些看似平凡的生活，曾经是梁正英遥不可及的梦想。而如今，她靠着销售手工毛线制品，不仅让自己的生活越过越好，还联合病友开起了网店，解决了很多相似家庭的生活难题。



长沙街头，梁正英正带着明媚的笑容向顾客介绍自己的作品。

“瓷娃娃”要编织一颗坚韧的心

“我一出生就骨折，别人都说是‘瓷娃娃’。”从记事起，梁正英的人生就被开启了“困难模式”——频繁的骨折让她双腿畸形，只能拄拐走路；因为“易碎”，各种体育、课外运动，以及与同龄人的交往基本都与她无缘。2014年，刚做完矫正手术的梁正英在母亲工作的废品站休息，望着每天忙碌奔波的母亲，她冒出了一个想法：“我必须得找点事做，不能让妈妈照顾我一辈子！”于是，梁正英在病床上学习手工编织。母亲很支持她，会买一些废旧的毛线过来让她自学。

经过反复编织，她总算照着视频编出一朵玫瑰花。一朵“玫瑰花”，开启了梁正英的从业生涯。“临近教师节，我们家的邻居是老师，她有次带着孩子路过我们家，孩子看到我的玫瑰花很喜欢，就问能不能卖几朵给她。我立马就答应了。”梁正英说，因为这个契机，她开始有意识地学习更多的编织种类，“做好了就发上QQ空间，有人想买就寄快递给他们。”从网上售卖，到后来坐着轮椅出去摆摊，如今，靠着“自己要好好生活”的信念，梁正英还和各大淘宝店合作。2019年，在丈夫黄志伟的帮助下，“英伟手工坊”的线下实体店上线，夫妻二人线上线下相结合，靠手工编织一年也能赚个十几万元。

自力更生后，她想帮助病友重拾信心



在编织小组中梁正英耐心指导着病友。

梁正英的网店生意不错，她尝到了创业的甜头后，也想帮助更多病友。店内需要人手时，梁正英第一时间就想到了和她一样身患脆骨病的病友们。为了让病友尽快上手，她录制教学视频，从选毛线到钩织技术，事无巨细。从一开始的家庭小作坊，到如今成长为超过90人的小团队，背后是无数脆骨病患者及家庭

的希望。在病友群里，河北姑娘王玲看到了梁正英分享的手工编织视频，立马联系了她。之后，卖产品、比赛，梁正英都会带着王玲的作品一起，帮她提高知名度。之后在梁正英的介绍下，王玲还在天津市公益服务中心找到了工作。如今，在长沙的街头，梁正英还是一名再普通不过的小摊主，但在病友眼中，她是一位“女超人”，用指尖编织出对未来的期待，“今年罕见病日，我将在蔻德罕见病中心举办的活动中与大家分享我的创业秘籍！”

罕见病儿子被 1/3850 的概率选中，妈妈做了一个大胆决定

今日女报/凤网记者 周雅婷 实习生 刘怡

一个还在牙牙学语的孩子，被1/3850的概率选中，母亲该是何种滋味？对屈晓燕来说，和孩子佳佳相处的每一分每一秒都很珍贵：年仅三岁的佳佳还能在她怀里自由地翻身、踢腿，但医生告知，随着孩子长大，他把手抬到齐胸的位置都将变得困难，从起床到睡觉，都将需要有人帮助……佳佳是一名DMD（杜氏肌营养不良症）患儿，患有DMD的孩子往往在5岁前发病，通常9-10岁后会丧失独立行走的能力，多因心肺功能衰竭而亡，医学上定义“平均预期寿命为26岁”。对于孩子和父母来说，这是一个叩击灵魂的问题——孩子若“年不过三旬”，该怎样让他过好这一生？



今年1月，屈晓燕和各地的妈妈们一起联谊。

用——在支原体感染的基础上，他查出了肺炎链球菌联合感染，每天需要吊六瓶水，做四次雾化，小小的左手已经浮肿得不像样。屈晓燕说，随着DMD孩子长大，呼吸肌会受到影响，不仅会经常咳嗽无力，还易患肺炎，从去年年底到现在，佳佳已经因为肺炎住了三次院。2021年，因重度肺炎，佳佳被送进了ICU。医生告诉屈晓燕，孩子可能有重大疾病。一个多月后，一纸基因检测给了屈晓燕重磅打击：佳佳确诊为DMD，目前尚无有效根治手段。孩子的未来该怎么办？在医生推荐下，屈晓燕开始参加各种

DMD的讲座，研究疾病进展、康复指导、护理知识等。她陆续添加了多个病友群，希望获得帮助。然而，无论是患者还是患者家属，很多都丧失了希望，有的甚至因此家庭破碎。幸运的是，屈晓燕结识了一群“同病相怜”的母亲。一位来自常州的妈妈非常乐观，她经常带小孩去做康复训练，一年时间，她变成了半个专家；还有一名常德孩子今年已经18岁，他的妈妈经常跟大家分享自家的经验，给尚处在惶惑不安的家庭带来希望……这些妈妈抱团鼓励的经历让屈晓燕从迷茫中惊醒——孩子的生命若

注定长度不够，那就给生命增添意义吧！2023年，屈晓燕和这位常州妈妈以及来自全国各地的十几位患儿母亲，一起成立了“DMD希望之星”病友社群，并成为了希望之星的一名志愿者。她们更关注的是药物问题。“在过去的大半年时间，我们一方面向残联、医院、卫健委等各部门宣传、求助，还走在积极求药的路上，一刻也不敢耽搁。”屈晓燕说，如何与药企、研发院校、相关部门进行沟通？如何链接外部爱心企业对DMD群体进行帮助？这仅靠一个家长或一群热血家长是难以做到的。屈晓燕告诉今日女报/凤网记者，不同时间段的患者家属，大家的目标并不一致。以目前的技术，在产检时做针对性筛查，是能够检验出孩子是否患病的。但对于已经出生的患儿来说，由于罕见病药物研发成本高，市场需求不稳，企业一般不会主动选择生产。截至目前，我国在罕见病药物方面的研发成果为零。去

年，屈晓燕在北京还参与了一场关于基因编辑技术的伦理问题讨论。“如果有这样的技术，能运用到我们的孩子身上，挽救的就是3万条活生生的生命。”屈晓燕说，尽管目前药物方面没有进展，但她仍抱有希望。为此，她和全国患儿妈妈们组织策划了许多针对患儿和家属的活动——有带他们走出家门的文化观光，也帮助有梦想的DMD孩子体验“消防员的一天”，还有让患者家庭少走弯路的“分享会”。“这些活动，我都会带上佳佳。”为了佳佳，屈晓燕突破了自己，尝试了许多之前从未做过的事情。在今年的一场罕见病社群联谊会上，她编排了节目，站上了舞台。2023年7月起，原本很“宅”的屈晓燕和丈夫决定带着孩子“全国巡游”——合肥、深圳、北海、上海、苏州，他们都去打卡，“我们想给佳佳有限的生命带来无限精彩！”