

祖孙三代患上同一种罕见病

孙女“自闭”了三年后勇敢面对病魔



紫牛头条

在这里遇见不同

最佳深度媒体 | 未经授权,不得转载摘编



谁也无法预料,病魔会顺着家族血脉,跨越三代缠上31岁的庄瑶瑶。外公70多岁离世,此前家人一直以为他是意外受伤而腿脚不便后身体机能衰退,直到母亲四十多岁发病,线索才指向一个罕见病——SCA3型脊髓小脑共济失调。2023年,年仅28岁的庄瑶瑶发现自己容易磕碰、甚至摔倒,仅三年时间已发展至需要依靠轮椅出行,深夜常被腿部疼痛和痉挛折磨。

曾经从事服装模特、婚礼跟妆师的庄瑶瑶告诉记者,发病后经历三年自我封闭的低谷期,在家人好友的陪伴扶持下,打开封闭的内心,在直播间跟大家交流。92岁的奶奶每晚蹲守她的直播间,她决心坚强起来,被网友感动的同时也治愈着别人。

扬子晚报/紫牛新闻记者 张楠 万惠娟

三代遗传罕见病,母女俩都“中招”

瑶瑶在社交媒体上发布的视频中有家里监控视频拍摄的片段,也有家人记录的生活点滴,讲述她的故事,让网友唏嘘不已。采访中,她吐字略困难。症状出现在2023年,她发现自己走路常摇晃,有时突然就会摔倒,后确诊脊髓小脑共济失调。瑶瑶身体退化速度逐年加快,今年年初已离不开轮椅,不扶着东西走,她很容易摔倒,“晚上睡不好,大腿经常持续性剧痛,还频发肌肉痉挛。”

曾经爱化妆的瑶瑶,如今常常素颜出境,因为她已经很难完成手部精细动作,耗费一下午时间都无法贴好假睫毛;随着吞咽功能退化,吃饭极易呛咳。此外,由于肌肉萎缩、说话日渐含糊,日常需要进行一系列语言训练、身体训练。按照医嘱,每半年需要住院一周调理由药、复查。

瑶瑶说,生病后才对这种显性遗传病有了一定了解。外公晚年腿脚不利、步履蹒跚,全村人都误以为他是意外摔伤留下的后遗症,没人想到遗传性小脑萎缩,直至七十多岁离世,家人才知晓病根。瑶瑶母亲四十余岁确诊病症,身体进入不可逆的倒退周期,平衡系统受损,频频摔倒受伤,锁骨骨折后植入钢钉,自理能力慢慢丧失,无奈入

住养老院。之前坐车从杭州到温州去养老院给妈妈过生日,回看现场视频,瑶瑶才捕捉到母亲强忍在眼眶里的泪水。随着病情加重,母亲神经受损严重,已经无法完整连贯地表达一句话。

瑶瑶年幼时父母分开。因为知道母亲辛苦,瑶瑶踏入社会后很拼,先是去当服装模特,单日连拍上百套服装从不叫苦,之后自学化妆技术,转型婚礼跟妆师。事业步入正轨,她与男友感情稳定,婚事提上日程。在养老院的母亲最大心愿,就是亲眼见证女儿身披婚纱。本以为再奋斗几年,就能凑齐费用把妈妈接回家住,却在2023年迎来命运重击,瑶瑶最终也确诊与母亲同样的病症。

92岁奶奶蹲守孙女的直播间

由于需要人照顾,瑶瑶目前和爸爸住在杭州。她告诉记者,虽然爸妈不在一起了,但父母对自己的爱没有减少。瑶瑶确诊后,经历了三年的“自闭期”,无法接受现实。她把自己锁在房间里,切断所有社交,深陷自卑与悲观。

生病之前身高一米七的瑶瑶样貌出众、热爱美妆穿搭。患病后由于亲眼见证母亲被病痛慢慢耗损,瑶瑶不愿拖累男友,她主动提出分手。



瑶瑶和妈妈在一起



生病之前的瑶瑶

父亲告诉记者,瑶瑶慢慢走出“自闭期”,学会与病痛和解,不再活在痛苦中。2025年3月,在闺蜜协助与父亲支持下,瑶瑶开启直播,除去残联每月一千余元补贴,直播收入是她唯一的经济来源。瑶瑶说,希望能为爸爸分担一点压力。

开启线上直播后,质疑与善意相伴而来。有网友认为她静坐时容貌正常,看不出生病,质疑她装病博同情、抄袭文案博流量。但也有许多网友的善意让瑶瑶感动。很多网友为她加油,多年未见的同学、同事悄悄注册小号蹲守直播间,默默关注近况;也有被抑郁症困扰的粉丝,在她鼓励下走出内耗,让她看到自己能为别人做些什么。

92岁高龄的奶奶每晚准时守候直播间,瑶瑶说,“姑姑告诉我,一开始直播我在镜头前落泪,奶奶就在屏幕另一端跟着哭,后来我就再也不在直播时哭了。”

“SCA3型可能从确诊到离世只有20到30年,我已经替她做好了规划,我可以陪着她。”父爱为瑶瑶兜底,“目前医药费够用,真遇上难处,我就砸锅卖铁,保证她的生活质量。”

医生:父母一方患病,子女遗传的概率高达50%

南京医科大学第二附属医院神经内科副主任医师刘梅介绍,SCA3型脊髓小脑共济失调是一种罕见的遗传性神经退行性疾病,已被列入国家罕见病目录。该病的根源在于ATXN3基因异常。“它让人体合成一种结构异常的谷氨酰胺蛋白,这种蛋白无法正常代谢,会持续损害小脑、脑干和脊髓。最终,神经细胞坏死、脑组织萎缩,身体的‘指挥系统’慢慢失灵。”

刘梅告诉记者,这种病属于常染色体显性遗传,“父母一方患病,子女就有50%的概率遗传,男女机会均等。”另一个特点是遗传早现,代代加重,父母一代通常在四五十岁发病,到了子女一代可能提前到二三十岁,而孙辈的发病会更早、进展更快、症状也更重。

刘梅指出,SCA3型的早期症状非常隐蔽。很多人最初只是走路不稳,步态像喝醉了酒,容易摔倒、走不了直线,拿筷子、系纽扣、写字也变得吃力。到了中晚期,说话开始含糊不

清,脑干受损后出现吞咽困难、饮水呛咳,眼睛也会出问题,比如看东西重影、眼球不自主地颤动。

“发病越早,进展越快。”刘梅说,到了疾病后期,很多患者无法独立行走,不能自主进食,甚至长期卧床。脊髓神经受累还会引起手脚麻木、肌肉萎缩、肢体无力僵硬。吞咽障碍导致频繁呛咳,食物或口水误入肺部,引发吸入性肺炎,严重时可导致窒息死亡。

刘梅坦言,目前SCA3型尚无根治性治疗手段,所有治疗都以“延缓进展、改善症状”为目标。临床上通过药物改善患者的神经代谢,缓解肢体僵硬、痉挛,改善震颤、不自主运动及语言障碍等。“在疾病早期,通过康复和理疗,可以将坐轮椅的时间推迟3到8年。”

“SCA3型虽然无法根治,但早已不是绝症。”刘梅说,通过精准的基因诊断、规范的对症治疗、长期有效的康复干预以及科学的遗传指导,完全可以最大程度地保留患者的生活能力,并帮助整个家庭规避遗传风险。

紫牛热点

“原本以为这一生就要黯然退场,没想到还能迎来高光时刻!”31岁的肝癌晚期车友小潘在社交平台上写下一段感谢之语。原来,他在张雪机车的账号下许下了“抗癌成功就买机车”的心愿,张雪得知了他的梦想与身体状况后,向他发出暖心邀约,邀请他携至亲现场观看7月英国WSBK世界超级摩托车锦标赛。6月3日,小潘向记者证实了此事,他坦言自己与父亲双双患癌、治病负债累累,能得到张

抗癌车友获张雪邀请将出国观赛

张雪:抓紧办签证,我带你和至亲看一场比赛

雪的邀请帮他圆梦,万分感恩。

记者了解到,2022年6月,年仅27岁的小潘确诊肝癌,此后先后四次介入治疗均效果不佳。剧烈的治疗副作用让他饱受折磨,持续的疼痛、呕吐、食欲不振日夜煎熬,独居抗病的孤独与病痛的双重打压,让他一度患上抑郁症。绝境之中,小潘未曾放弃希望,2022年10月他更换治疗方案,历经25次放疗后,身体各项指标逐渐好转,病情终于迎来转机。正当生活初现微光

时,噩运再度降临,2023年5月,父亲确诊直肠癌中期。小潘不仅要照顾自己,还要同时照顾父亲。为保住身患直肠癌中期的父亲,小潘曾私自停止自身用药,把仅剩的钱全部用于父亲手术。手术后,小潘父亲身体有所起色,小潘照顾父亲几个月后又独自去广州摆摊谋生。

2026年5月13日,小潘在张雪的社交账号下留言:“抗癌成功我就立马买张雪机车,以前读书时梦想有一台机车但是没

能力,大学毕业后一直忙于工作没时间,现在只想好好为自己活一把。”张雪看到后回复:“康复了给你半价。”

5月18日,张雪机车工作人员就主动联系小潘,最初邀约他前往观看9月底的意大利WSBK赛事。工作人员核实信息后得知,小潘已是肝癌晚期,担心拖得时间久了病情会加重。为不让抗癌车友留下遗憾,张雪当即更改方案,邀请小潘携至亲共同前往观看7月在英国的赛事,

让这份温暖陪伴同行。

小潘透露,自己与父亲接连患病治疗,有数十万元银行欠款,至今未能结清,这一现状让签证申办难度大幅增加,“张总也是准备帮我办手续时,才知道我的处境,我心里既感动又忐忑。”小潘说,自己目前正在准备签证,得到这次机会真的很不容易,“张总让我感觉到生活充满了惊喜,我也会带着这份温暖,对接下来的日子怀揣期待。”

扬子晚报/紫牛新闻记者 张冰晶