

因为极为罕见，INAD 全世界公开报道的只有 300 多例，中国的患者数据不详。

倒计时。她曾不顾一切地带女儿到处求医问药，作为上海高校教师的她也多方查询国内外相关资料，给国外科研院所和医药公司发邮件，但这一切努力目前都是徒然。因为患病人数太少，目前尚没有可以医治 INAD 的药物，大多数典型患儿活不过 10 岁。

如今，无奈接受现状的“桃子”对《新民周刊》坦言，她希望更多 INAD 患儿家庭可以站出来，为相关研究提供线索，从而推进药物研发。而她目前能做的，就是尽量陪在女儿身边，陪她走好余下的人生路。

从发现异常到确诊，用了八个月时间

在稳宝一岁体检前，“桃子”的人生平淡又安稳。这位来自江苏的 80 后，在上海念到博士毕业后进入临港一所高校工作；来自湖南的丈夫也在上海念到硕士毕业，在一家企业从事研发工作。两人 2016 年相识，2017 年结婚，在浦东周浦买了婚房，2019 年 12 月迎来了女儿稳宝的诞生。

“我是过了 35 岁才生她的，算是高龄产妇了。但是怀孕和生产都很顺利，也没想太多。”“桃子”告诉《新民周刊》，之所以给女儿取小名“稳宝”，是希望小朋友安

安稳稳就好。没想到，这一朴素的愿望都无法实现。

“她夜里哭闹挺厉害，我带她其实挺辛苦的。”“桃子”回忆，女儿出生后没多久，2020 年疫情暴发，这让她有了更多时间和孩子相处。到一岁时，稳宝是一个可以叫妈妈、扶着墙站立走路的普通孩子。

谁知在一周岁体检的时候，稳宝被查出眼睛有一点斜视。“因为她身体其他方面都很好，医生就说可能小孩眼睛没发育好，建议我们带她去浦东的上海儿童医学中心复查一下。”在专家的复查下，稳宝的视力没有查出更多问题，“桃子”就带稳宝安心地回家了。

在稳宝 15 个月的时候，她还不会独立行走，斜视的问题依旧存在。这一次，儿保医生再次建议带孩子去大医院复查一下。“桃子”就带稳宝去了复旦大学附属儿科医院。



下图：奥地利的弗朗茨·赛特贝格医生（右）在 1952 年第一次描述了 INAD 这一罕见病。

除了眼科，她还给女儿挂了康复科的号。“康复科的医生给我们查了一圈，就说其他都没有问题，建议我们做一个核磁共振和基因检测。因为我跟我老公两家离得蛮远的，我是江苏的，他是湖南的，不会是近亲，两家也没有斜视的病史，所以我们就觉得排查一下也好。”当时的“桃子”，对于女儿的病情还是十分乐观的，但而后的结果却给了她一次又一次打击。

先是核磁共振，显示稳宝的小脑出现萎缩的迹象。“当时片子上她的脑沟比较明显，但是医生也说有的小孩子就是这样，也有可能以后发育就会变好了。”无论如何，医生建议小朋友先进行一些康复训练。

在等待基因检测结果的日子里，“桃子”一家几乎每天都带稳宝去做康复训练。“当时上海的公立儿童康复机构资源比较少。复旦儿科就让我们去联系他们下属的几个康复机构，但是排不上号。我们觉得等不了，就找了别人推荐的一个私立机构去，收费 400 块一小时，完全自费不能报销。因为我们天天去，后来打了九折。”在“桃子”看来，只要稳宝能够独立行走，康复训练费用再贵都值得。

后来，公立机构终于排上号了。为了让女儿的康复训练更有效果，那段时间，“桃子”上午开车带女儿去私立机构康复，中午就在车上吃饭，下午带她去公立机构康复。“我因为是大学老师，时间相对自由。实在没时间就让家人帮忙，保证女儿的康复训练。”

对于不满两岁的稳宝而言，一天两次的康复训练很辛苦。“其实