

女孩2岁时基因突变双目失明

在江西的一个普通家庭里，小娟娟化名原本是个活泼可爱的小女孩，出生时一切正常，父母满心欢喜地看着她一天天长大。妈妈小丽化名回忆，怀孕时她格外小心，产检每项指标都显示正常，孩子出生后也健康得像个小天使，眼睛大大的，笑起来特别甜。谁能想到，命运会在小娟娟两岁时突然翻转。那段时间，小丽发现女儿走路开始跌跌撞撞，眼神也不像以前那样灵活，甚至不再盯着人看。她以为孩子只是累了，或者眼睛有点小问题，带去医院检查后，却迎来了晴天霹雳：小娟娟因罕见基因突变导致双目失明，视力无法恢复。

医生解释，这种基因突变极为罕见，可能与遗传因素相关，但具体原因仍需进一步研究。小丽自己小时候因意外失去了一只眼睛的视力，对视力的珍贵感同身受，听到女儿的诊断，她几乎崩溃。孩子还那么小，未来的路该怎么走？更让她心痛的是，小娟娟曾拉着她的手，奶声奶气地问：“妈妈，我什么时候能看到这个世界？”这句话像刀子一样刺在小丽心上，她强忍泪水，紧紧抱住女儿，却不知道该怎么回答。小娟娟的病情让整个家庭陷入了困境。父亲在外打工，收入微薄，母亲在家照顾孩子，家里经济条件本就不宽裕。

如今，为了给小娟娟寻找治疗的希望，家人四处奔波，咨询各大医院，得到的答复却大多是摇头。医生表示，当前唯一可能的治疗方案是等待合适的眼角膜进行移植手术，但眼角膜资源稀缺，等待时间可能长达数年。即便手术成功，恢复视力的可能性也无法保证。小丽每天都在煎熬中度过，她既要面对女儿的病情，还要应对生活中的各种压力。亲戚朋友得知情况后，纷纷伸出援手，但杯水车薪，远远不够医疗费用。邻居张阿姨说，小娟娟以前总爱在院子里跑来跑去，追着蝴蝶笑，如今却只能坐在妈妈怀里，摸索着周围的东西，模样让人看了心酸。

这件事情在网上传开后，引发了网友的广泛讨论。据黑子网报道，许多用户为小娟娟的遭遇感到揪心，有人分享了自己家孩子生病的经历，感叹罕见病的治疗有多难也有人呼吁社会关注这类家庭，建议设立更多专项救助基金。网友“阳光小熊”留言：“这孩子太可怜了，基因突变不是谁的错，为什么要让这么小的娃娃承受这些？”另一位网友“夜空下的星”则表示：“希望有好心人能帮帮她们，哪怕只是多转发一条信息，也可能多一分希望。”还有人提到，类似基因突变导致的罕见病，往往在孕检中难以发现，因为常规检查无法覆盖所有遗传风险。

这也让不少准妈妈开始关注孕期基因筛查的重要性。小丽和丈夫没有放弃，他们一边等待眼角膜，一边带小娟娟去做康复训练，希望她能适应现在的状态。小娟娟虽然看不见，但性格依然开朗，喜欢听妈妈讲故事，喜欢摸着妈妈的脸说：“妈妈你一定很漂亮。”小丽每次听到这句话，都会偷偷抹泪。她说，女儿是她坚持下去的动力，哪怕只有一线希望，她也要让小娟娟重新看到这个世界。网友们也在通过各种方式为这个家庭加油，有人发起线上募捐，有人联系公益组织，希望能为小娟娟争取更多医疗资源。

社会各界的关注让小丽感到一丝温暖，她说：“谢谢大家，我们会坚强地走下去。”这个故事不仅让人感慨命运的无常，也提醒我们关注那些被罕见病困扰的家庭。基因突变带来的双目失明，改变了小娟娟和她家人的人生轨迹，但爱与希望仍在他们心中延续。愿这个小女孩能早日迎来光明的未来，也愿更多人伸出援手，让这样的家庭不再孤单。

原文链接：<https://hz.one/baijia/女孩基因突变-2508.html>

PDF链接：<https://hz.one/pdf/女孩2岁时基因突变双目失明.pdf>

官方网站：<https://hz.one/>