

新藥研發讓他們看到「愛的奇蹟」

嬰兒型龐貝氏症/小石頭 (辰辰) 3 歲

看著兩歲多小石頭，帥氣地駕著他的滑板車，媽媽回想起過去的日子，每一刻都是戰戰兢兢充滿艱辛。雖已度過最難熬的時刻，爸爸媽媽對未來不敢多奢求，他們唯一能做的就是每天帶著感恩的心，感謝醫療進步，讓小石頭擁有一般孩子的快樂童年。

小石頭爸媽開心迎接家中第二個新生寶貝回家後，立即接到醫護人員通知要帶寶寶到大醫院做新生兒篩檢複檢。媽媽回憶當初作自費龐貝氏症及二代新生兒篩檢時，並不知道這關鍵的決定能夠挽救了寶寶生命。接到通知電話時，媽媽還以為是詐騙集團，深覺身旁看似健康的寶寶怎麼可能得到罕見疾病？但為求謹慎，在詳盡查詢網路相關資料後，帶著忐忑不安的心情回到醫院進行複檢。

寶寶在複檢當天即確診為龐貝氏症，媽媽仔細回想到石頭跟哥哥確實有一點不同，喘聲很大、吐奶狀況嚴重，卻完全沒預料到這罕見的機率會降臨到他們家中。確診之後，為了爭取治療契機，酵素取代治療隨即開始，出生第三個星期便在新生兒加護病房度過人生第一個新年，爸媽僅能隔著窗含著不聽使喚的眼淚，遠遠看著懷胎十月的寶寶，不能好好抱著他呵護他，好是心疼。

經歷一路走來跌跌撞撞的新生兒時期，過著終日與醫院為伍、每兩週需注射藥

物的生活，小石頭的身體也漸穩定成長。爸媽認識了其他同樣罹患龐貝氏症病友及家長，才知道過去這個疾病是非常難治療的，嚴重的孩子可能因心臟無力、呼吸困難而需要氣切治療，肌肉的無力讓孩子只能睜著無辜的雙眼禁錮在病床上，也可能很早離開人世。一想到這，媽媽既感慨又感激，醫藥的進展以及醫療團隊的努力，給寶貝一個重生的機會。

小石頭現在看起來就和健康的孩子沒兩樣，雖然身體較弱、平衡與肌肉力量不足，語言構音還需要加強，但能自由自在地行走已是奇蹟。摸著寶貝滿是針疤的小手，媽媽知道未來的路還很長，勇敢、懂事的寶貝還得面對各種突來的挑戰，他們不擔心，因為「奇蹟」早就眷顧了他們。