**兩萬分之一的相遇，不一樣的幸福**

**病友：陳沛涵**

**年齡：14歲**

**疾病名稱：威廉斯氏症候群**

沛涵媽媽在懷孕時產前檢查一切正常，但一出生醫生就告知沛涵父母，剛出生的沛涵需要住進加護病房，這讓滿心期待新生命到來的他們不知所措。在加護病房時沛涵做了許多檢查後，因外觀與一般新生兒無異，因此爸媽當時也不疑有他。直到一歲後，沛涵因細部動作發展遲緩才再度就醫，經由多次轉診，才確診沛涵罹患的發生率約為兩萬分之一威廉氏症候群。確診後，醫師建議沛涵父母申請殘障手冊，減輕沛涵父母的負擔，當時得知沛涵罹患的是罕病還嚴重到要申請殘障手冊讓沛涵父母備受打擊，心想：「我的孩子怎麼會罹患嚴重到需要申請殘障手冊的病呢?」，

悲傷下去無法解決眼前的問題，面對這樣的疾病，沛涵媽媽選擇辭去工作，陪沛涵一起復健、一起努力，但是心中的那份遺憾依然存在。上學後，沛涵因語言理解表達能力較差、自閉症的症狀，讓她一直不擅與同學溝通，同學也不知該如何與沛涵相處，漸漸地沛涵在班上的存在感就越來越小，也沒有與她親近的同學。直到有一天，沛涵放學媽媽去接沛涵時，沛涵班上的小朋友跑來跟媽媽說；「沛涵今天好棒喔!彈鋼琴彈得好好聽。」透過鋼琴，讓同學們發現不愛說話的沛涵也有她擅長的東西，成功找到與同學溝通的橋樑。此後父母就經常帶沛涵去參加各樣的活動比賽，沛涵也都有很好的表現，沛涵父母也發現，沛涵的能力其實比想像中更好。這時沛涵父母才對心中的那份遺憾釋懷，雖然沛涵在課業的學習能力無法贏過其他孩子，但她一樣可以用自己的方式，努力讓別人看到她。

也因為沛涵特殊的疾病，讓沛涵家有機會認識了罕病基金會，沛涵家非常積極的參與基金會的大小活動，特別是沛涵的偶像-纖維性骨失養症病友-魏益群的表演活動，沛涵家絕對是場場必到的忠心粉絲。為了喜愛音樂的沛涵，全家也一同加入了罕病天籟合唱團，每個周末全家人都特地從龍潭北上參加合唱班的練唱，在當中認識了其他病友家庭，媽媽說: 「合唱班練習的歌曲，歌詞的意境與旋律，更是唱到他們的心坎裡。」全家人圍繞在一起練習哼唱，加深一家彼此的溝通、情感維繫，「謝謝你，每一個笑臉。謝謝你讓我呵護你的世界，蓋一座城堡讓幸福實現。」全家人牽著彼此的手往前走，唱出一生最美的幸福。

【疾病介紹】

**威廉斯氏症  ( Williams Syndrome )**

威廉氏症候群是一種遺傳物質缺陷所造成的先天性疾病，大部分是偶發的，極少有家族史，新生兒的發生率約為兩萬分之一，在各個種族國家及男女間有相同的患病率。威廉氏症候群主要影響發育過程的幾個部分，包括知覺發展，行為發展及運動協調等。

**生理特徵：**
　　威廉氏症候群的小孩有相似的面部特徵，這些特徵包括，小而上翻的鼻子，人中長及嘴吧寬，嘴唇飽滿，下巴較小，泡泡眼，有經驗的專家或醫生可以辨認出這些特徵。除了面部特徵外，這群小孩還可能有以下列的症狀：
1. 心血管問題，這是威廉氏症候群患者最主要臨床症狀，主要是因為主動脈或肺靜脈狹窄，有可能造成高血壓，症狀的嚴重性依個體不同而有差異，因此這類病患需要做定期的心臟檢查。
2. 高血鈣，某些威廉氏症候群的嬰孩血液中的鈣濃度會提高，因此需要飲食或藥物的治療，目前造成這種現象的頻率與起因仍未知，大部份患者在兒童時期會自行解除這樣的症狀。
3. 嬰兒出生體重較一般出生兒輕，體重增加速率緩慢，特別是出生的前幾年。而成人的體重也低於一般人之平均值。
4. 威廉氏症候群嬰兒時期餵食困難，這主要是嬰兒的肌肉張力低，易造成吞嚥、吸允困難及嚴重的吐奶。
5. 威廉氏症候群的小孩可能有牙齒方面的問題，包括牙齒較小，齒距較寬，咬合不正等，可以透過牙科醫生作矯正。
6. 對聲音敏感，這類小孩對聲音較一般的小孩敏感，輕微的噪音都可能造成痛苦。
7. 肌肉骨骼問題，這些小孩的肌肉張力較低，關節較鬆弛，隨著年齡的增長，關節可能硬化，物理職能治療對於這些症狀有良好幫助。

**行為特徵：**
　　威廉氏症候群的小孩非常的外向且容易親近，而且喜歡與成年人互動，表現出非常友善與高度合作，在學齡時語言的發展大致可達到說話流暢，口齒清析。此外，她們非常喜歡講話，尤其會用成人的口吻並陳腔濫調地不停說，但是他們對於言語的了解並不如他們的語言表達。因此這群小朋友語言的發展或社交能力常被高估。威廉氏症候群的小孩還有視覺空間的障礙，伴隨他們運動的協調能力較差，他們開始會坐與站的時間比較晚，一些需要動作協調的事情，例如騎腳踏車，用剪刀剪東西，對他們來說都是困難的，此外他們多半會懼高，不敢碰觸或走在不平表面或地面上。