

用天籟繞出愛的音符

得獎者：歐陽岑亮、李宜瑄、江柏廷

獎項：友善扶持獎

扶持對象：X 染色體脆折症病友 王〇名



「不要怕，大聲唱！我們是一國的！」

小名本身是 X 染色體脆折症的病童，由於病症會使小名對外界訊息產生高度敏感，容易對環境出現焦慮不安的情緒，尤其當遇到新的環境或是封閉的大型空間時，小名總是略顯焦躁。於是爸媽希望藉由基金會所舉辦的罕病天籟合唱團的定期聚會，讓他能夠在熟悉的人與環境中，透過音樂來平靜心情，結交更多的新朋友。

每週六的罕見天籟合唱班練唱，是小名每週最期待的一件事。老師的認真教學與不斷鼓勵，以及罕病小朋友之間的絕佳默契，讓小名慢慢進步，從可以坐下來安靜學習到願意「偶而」開口練唱，甚至回到家還不時哼哼唱唱，唱起這禮拜老師所教的最新曲目，這些許的進步看在爸媽眼裡都感到十分欣慰。而小名之所以有這樣的進步表現，其實除了老師的無悔付出外，宜瑄、岑亮和柏廷所組成的「守護小天使」，更扮演關鍵的重要角色。

還記得在每一次的活動前，合唱團成員都需要多次的練習才能上台，而岑亮和柏廷都會自動分別坐在小名的兩側，岑亮總是用她大又亮的眼睛看著小名，並且用著誇張的嘴型大聲唱，希望能帶領小名也跟著旋律唱和；而柏廷雖然帶著助聽器，對外界訊息的接收並不是那麼快，但是他也總是能夠細心感受到小名又分心了，或是又緊張了，他會用他那特殊的嗓音輕聲說：「小名！你怎麼了？要看老師喔！」有好幾次在練唱的過程中，小名突然出現莫名的情緒起伏，而溫柔的岑亮與貼心的柏廷見狀後，總是在一旁給予最大的鼓勵和安撫。

身為團體裡的小姊姊宜瑄，每次老師有什麼交代時，宜瑄總是第一時間熱心地跑來告訴小名，並鼓勵小名要配合團體中的，雖然小名總是似有聽到又沒聽懂地輕描帶過，但宜瑄總不厭其煩地提醒小名，讓小名也能順利跟著大家的腳步一塊學習。宜瑄說，她很珍惜練唱的時光，也很喜歡與大家大聲歌唱的日子，雖然生病讓他們要吃藥、並小心注意身體，但同時也深刻感受到身旁許多人給予她的照顧，所以她更要將這份溫暖傳遞給需要關懷的人，讓大家都一起快樂、一起長大！

即便岑亮、柏廷與宜瑄同為病友，卻能更加用心對待小名，每當岑亮溫柔輕輕地拍著小名的肩膀安撫著、柏廷下課時拉著小名與他互動，及宜瑄用她明亮的聲音叫著小名，這一幕幕都令人感動萬分。這也是難得的罕見真情。

疾病名稱：X 染色體脆折症

英文名稱：Fragile X syndrome

X 染色體脆折症是一種遺傳性智能障礙的疾病，主要在 X 染色體長臂末端有個脆弱的斷點且呈現斷裂現象而命名，屬於性聯隱性遺傳疾病，此症會影響認知、行為及神經系統，在美國男性好發率約在 1/4,000，女性則為 1/8,000。此症致病基因 FRM1 (Fragile X Mental Retardation-1) 位於 X 染色體長臂上，因 FRM1 基因上的三核苷酸序列-CGG 過度重複，導致不正常之甲基化(methylation)，使得此基因所製造的蛋白 FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein) 無法順利形成。

FMRP 是一調節神經元及樹突訊息傳遞的蛋白，當 FRM1 基因上 CGG 的重複數目少於 54 次時並不會致病，若 CGG 重複數目在 55-200 次之間則稱做「準突變 (Premutation)」，症狀較為輕微，但若超過 200 次則稱為「全突變 (Full Mutation)」，會造成基因因過度的甲基化而去活化，而導致患者出現 X 染色體脆折症的病徵。CGG 數目的多寡在遺傳至下一代時多會發生變化，雖然準突變並不會造成明顯的症狀，但在經過遺傳後，有可能會使 CGG 重複的數目超過 200 次變成全突變。此症有明顯的期待現象 (anticipation)，所以每增加一代，罹病的人數比例上就會愈高。

X 染色體脆折症目前沒有治癒的藥物。由於患者多有發展遲緩的問題，因此長期療育是重要的，包括：早期療育、職能治療、語言治療、情緒治療。有家族史的家庭或家族成員中有智能障礙或自閉行為者，建議可進行帶因者的確認。若女性帶有 FMR1 基因準突變，建議生育下一代時須進行產前診斷，因為每一胎不分男生或女生都有 50% 的機率會遺傳到有變異的 X 染色體，且有可能維持準突變或轉變為全突變。若女性帶有全突變者，其每一胎不論男生或女生都是全突變患者，但女生的症狀比較輕微。因此女性帶因者若懷孕，則可考慮以產前檢查來確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以作最適切的決定。