**個案故事二**

姓名：筱芬(化名)

年齡：33歲

疾病名稱：家族性澱粉樣多發性神經病變 ( Familial Amyloidotic Polyneuropathy，FAP )

**有藥可醫才能讓病友有勇氣孕育下一代**

筱芬的父親是位事業有成的建築師，努力打拼工作照顧家庭，卻在10年前開始出現雙腿無力的症狀，原以為只是年紀漸長的問題，但短時間內行走能力變下降許多，筱芬父親奔波就醫，終確診罹患罕見疾病「家族性澱粉樣多發性神經病變」，當醫師告知此為家族遺傳性疾病時，筱芬父親立刻讓子女進行基因檢查。當年，正值20芳齡的筱芬雖有進行抽血檢驗，但當時此疾病無藥可醫，且筱芬並沒有任何病症，便決定不回診了解檢查結果，內心承擔著50%可能患病的不安，想先完成自己的學業及夢想。

後來，隨著家族性澱粉樣多發性神經病變陸續出現治療的藥物，筱芬的父親也開始進行實驗性治療，退化的病症漸緩。筱芬在26歲時，與陪伴身邊的另一半結婚，享受著兩人世界多年後，兩人開始思考生育的問題。33歲的筱芬看見父親透過實驗性藥物減緩罕見疾病的退化，無形之間給她一劑強心針，終於願意去醫院確認基因檢驗結果。

賭上50%機率的筱芬，在診間被醫師告知自己為家族性澱粉樣多發性神經病變的基因突變患者，面對不知何時會發病的未來，感到震驚及畏懼，但看見父親快速退化的發病歷程及接受藥物治療後大幅減緩疾病惡化的狀況，現階段還沒有任何症狀的筱芬，認為若能及早接受治療，便可緩解疾病惡化的速度，自己的人生也不會因罕見疾病的衝擊，不敢去盼望未來。筱芬與先生在醫師的建議安排下進行遺傳諮詢，希望讓此疾病不要再代代相傳，更期待家族性澱粉樣多發性神經病變的藥物能盡快納入健保給付，讓想要有小孩的筱芬，能在有藥可醫之下，有勇氣去生育下一代，即便病情出現症狀了，也能延緩惡化速度，穩定的陪伴小孩長大。