

## 確診崎嶇之路 永不放棄

姓名：恩恩

疾病：肝醣儲積症

年齡：3 歲

---

恩恩是爸爸媽媽滿心期待迎接的小寶貝。可愛白皙的臉蛋跟圓圓軟軟的肚子，讓家人都非常疼愛呵護。但在恩恩一歲五個月時，爸媽覺得他的肚子似乎大的不太尋常，經過醫師觸診後發現恩恩的肝臟有腫大的情況，血液的檢驗數值也顯示肝功能出現異常。爸媽心裡非常焦急，想要知道恩恩究竟是生了什麼疾病？直到肝臟組織的檢驗報告出來，顯示恩恩的肝臟散佈著肝醣，才確定恩恩罹患了「肝醣儲積症」。

肝醣儲積症其實有十三型，爲了能確定恩恩是屬於哪一型好進行後續的治療，在經過醫師評估恩恩的各種臨床症狀後，決定先從肝醣儲積症第九型的酵素是否缺乏檢驗起，透過本會的協助，申請了「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務」，代爲尋找國外合適的檢驗機構，得知美國 Duke University Medical Center 有一個專門研究肝醣儲積症的實驗室可以進行各種亞型的酵素分析。在本會數次信件往返聯繫後，本會立即安排恩恩抽血寄至國外做檢查，但是很遺憾的檢驗報告顯示恩恩第九型的酵素功能正常。雖然這一次送檢的結果讓爸媽的心情有些沮喪，但還是十分堅決要盡快找出恩恩病因。爲此醫師便建議接著檢驗第六型的酵素分析

，此次的檢驗需要用到恩恩的肝臟組織，全程乾冰冷凍運送到美國的實驗室，後來檢驗結果顯示恩恩的確罹患第六型肝醣儲積症酵素缺乏。這也讓恩恩後續的治療有了正確的依循。

媽媽希望爲恩恩添個弟弟或妹妹，於是在今年一月再次懷孕後，醫師又再度與本會聯繫，希望可以代爲尋找合適的基因檢驗機構，找出恩恩基因變異位置以作爲產前診斷的參考。雖然最後無法在產檢前順利找出基因變異處，所幸妹妹也於九月健康誕生。

這 3 次的國際代行檢驗共花費 10 多萬元，因爲有國民健康局與本會的補助，恩恩的爸媽負擔減輕許多，也更加清楚恩恩罹患的肝醣儲積症型別，及在疾病未來的控制與照護上獲得更多實質的幫助。這也就是本方案一直強調的，即早確診有效治療，減輕疑慮免除惶恐。甚至能夠對下一代的疾病預防有更積極的功效。