

迥異的疾病人生

姓名：緯緯

疾病：威廉斯氏症+面肩胛肱肌失養症

年齡：13 歲

緯緯從小就被診斷為罕見疾病威廉斯氏症。這個從未聽過的疾病，不知道會出現什麼症狀，也不知道會不會威脅到緯緯的生命，將來會怎樣的影響緯緯的生活，讓緯緯的爸媽長期處於焦慮不安與無助。在經過醫師解釋病症與基金會介紹其他威廉斯氏症病友給他們認識後，不安的感覺逐漸被安撫，接著也就便開始安排各項檢查與復健課程。隨著緯緯的年紀漸增，緯緯爸媽對威廉斯氏症的了解逐漸增加，卻發現緯緯跟其他威廉斯氏症的小孩還是有些不同，小偉肌肉張力特別的低，臉上的表情也比較少，爸媽雖察覺有異，但是覺得是否因為疾病有個別程度的不同，於是決定觀察一陣子再看看。

緯緯今年 12 歲了，媽媽發現他臉部表情幾乎消失，肩胛骨凸起，有如天使翼般，且手無法高舉過頭，軀幹好似產生變形，擔心是脊柱前彎，於是便帶緯緯到醫院小兒遺傳科檢驗脊椎狀況。醫師觀察臨床症狀加上緯緯血液肌肉酵素數值高達 800 IU/L 來看，於是懷疑緯緯是罹患了另一個罕見疾病--面肩胛肱肌失養症。初聞這個消息，緯緯的爸媽再度面臨當初得知緯緯罹患威廉斯氏症的焦慮與不安，究竟要不要做疾病的診斷檢驗呢？可是做了檢驗如果無法治療又該怎麼辦…。

緯緯的爸媽徬徨不安，決定再度找醫師諮詢，醫師解釋雖然面肩胛肱肌失養症目前無法治癒，但是如果透過進一步確診後，將可以更清楚該疾病要如何因應與照顧，這對緯緯未來的身心發展都有很大的幫助，況且隨著基因科技的發展，未來該疾病也有被治癒的一天。於是緯緯爸媽希望醫師能夠盡早協助緯緯進一步確診，但因該項疾病國內無法進行診斷，於是在本會的協助下，需要抽取小偉的血液送至美國做檢驗，最後緯緯除了既有威廉斯氏症，也確診罹患面肩胛肱肌失養症。經過醫師疾病的諮詢後，讓緯緯的爸媽更加了解小偉的病症與後續復健的方向。這個案例也再次印證，國際代行檢驗服務方案對於罕見疾病病友後續疾病照護及生活安排的重要性。