

## 附件四—原發性肉鹼缺乏症病友故事

### 另類幸運--確診獲重生

等待著一顆新的心臟，來獲得重生的機會，卻沒想到被宣判是罕病後，卻反而是種得救。

(泊璟/12歲/原發性肉鹼缺乏症)

泊璟現年12歲，即將升上國一，智能跟外觀都與一般小孩無異，在同學眼中，更是個活潑且喜好運動的青春少年。健康的模樣讓人無法想像他是個罹患罕見疾病—原發性肉鹼缺乏症的患者。正值青春年華的他目前皆定期服藥，並且一直依照營養師的指示，隨時做好飲食調整，珍惜這上天所賜予的寶貴生命。

泊璟剛出生時並無異狀，加上是家中的長子，更讓家人捧在心窩裡呵護著。不過隨著長期感冒以及咳嗽遲遲無法治癒，家人才驚覺必須送醫治療，也才意識到病況可能不單純。爸媽帶著他求助於宜蘭羅東地區大大小小的醫院，在多位醫師看診後也都找不到病因，只知道他的心臟比一般小孩大，查不出其他有任何異狀的地方。最後在無法確認正確的病因下，醫生也只好建議將泊璟轉診至大醫院，藉由更精密的儀器來追查問題所在。

在轉診到大醫院之後，泊璟開始接受一連串的檢測，抽血時並發現氨基酸比較高且心室肥大，並決定進行心導管手術，以幫助當時僅發揮20%功能的心臟持續運作，而當時醫生也告訴媽媽說，換心可能是唯一能治癒的方式。

聽到這樣的消息，讓媽媽除了難過之外，更苦惱這樣幼小的心臟哪裡可找。在等待的過程中，每天就看著不到一歲的泊璟，被醫生護士不停地採樣檢測，加上是教學醫院關係，小孩輪流被不同醫生看診，各科所要檢測項目皆不一樣，當時全身上下都被針扎過，就連頭皮也是逃不過，看見小孩因為痛苦而發出的哭喊，對家長更是種折磨。

就在醫療團隊已經開始準備進行換心手術，泊璟生命面臨重大關卡的時候，突然遺傳科醫師找出病因，把他從鬼門關前救了回來。原來泊璟是因為罹患罕見疾病原發性肉鹼缺乏症，因而導致心肌病變。有別於別人得知罹患罕病時的心情，媽媽卻是異常興奮，畢竟聽到孩子不必換心就可以得救，不用面臨生死一線間的風險，只要遵守醫囑，按時服藥，控制飲食，泊璟的生命就可以延續，是多麼讓人安慰且放心的話語。

當初醫院召集了各科醫生會診，病症也因此被其他科別醫生發現，才讓泊璟幸運地存活下來，若是當初未能確診，是否命運就大不同？