

*附件五

同樣病症卻是兩種不同世界

「一個因為發現較晚，加上飲食沒有控制，一生都將在狹小床上度過。而子凡卻能掌握到自己的命運，和其他同年齡孩子一樣競爭成長。只因為子凡發現的早及做好飲食控制……」

（白胺酸代謝異常/子凡/13 歲）

目前在台灣就讀美國學校的子凡，身高 177 公分，最喜歡的運動是籃球和足球，喜歡大量運動後全身流汗的感覺，洋溢著青春氣息，是個對未來充滿抱負的熱血青年，除此之外，他也是國內第一例白胺酸代謝異常的罕見疾病個案。

子凡在美國一出生時，就有呼吸急促、體溫低以及低血糖症狀，更時常會有嘔吐昏睡現象。回國後，立即在馬偕醫院協助下，確定子凡無法代謝食物中蛋白質的白胺酸，是全世界第三十三個白胺酸代謝異常案例，亦是全台灣第一例，體內若累積過多將會危及生命。幸運的子凡拜美國醫藥與社會福利之賜，取得免費配方奶粉與藥物，透過營養師定期追蹤飲食，並依照醫師所吩咐控制蛋白質的攝取，時常檢測血糖並保持和醫療院所的聯繫，雖然過著全素的飲食生活，但卻能讓子凡健康長大，也從過去少量多餐到現在青春期的多量多餐，而身高更持續增長，即將突破 180 公分。

子凡媽媽表示：「剛開始知道孩子得了罕見疾病的確相當恐慌，但是自己比一般家長幸運，能夠經由醫師確診，進而掌控病因，及時控制孩子的飲食，避免蛋白質堆積。雖然從小就要非常注意孩子的飲食，且從生活飲食上教導他去學習哪些食物是可以吃的，但只要孩子有一絲希望，就會竭盡所能去做。」而子凡媽媽也曾經看過和子凡相差兩歲的個案，因為發現較晚，加上飲食沒有控制，到現在都還是躺在床上，靠著父母親用奶瓶餵食，且智能也受到損傷，他的一生將是在狹小的床上度過。而子凡卻能掌握到自己的命運，和其他同年齡孩子一樣競爭成長，同樣是白胺酸代謝異常的病症，只因為發現早晚以及飲食控制，卻是兩種極大不同的命運！」

而子凡父親同時身兼罕見疾病基金會副董事長的曾敏傑表示：「子凡的疾病是可以透過串聯質譜儀篩檢出來，但當初沒有引進這樣的機器，還好有即早確診，才能獲得妥善照顧。有感於此，他近幾年來帶領罕病基金積極投入推動「二代新生兒篩檢」，他說：身為目前無藥可醫的罕病父母來說，提早獲知病情做好良好控制，就是目前「最佳的治療」，而政府新政策反開倒車，未來將會造成更多生命遺憾」。