

千金難買的「早知道」！

「如果當初早一點知道病因，我們不知道會輕鬆多少？不知能省下多少四處奔走求醫的時間和精力？而如果當初一直沒有確診，這孩子的生命不知能維持多久？」

(高酪胺酸血症/子禎/3 歲)

不到四歲的子禎，聰明活潑的模樣，讓人很難聯想到她竟是高酪胺酸血症的病友。子禎剛出生時，外觀與一般孩子並無不同，沒想到滿月後，她白嫩的手掌、腳掌以及腳尖，竟開始出現潰爛化膿的傷口，眼睛也開始出現畏光症狀，不斷流淚。回想起那段日子，爸爸還心有餘悸：「生活只能用『欲哭無淚』形容！她因為不舒服，日夜哭鬧又不吃不喝，我們每個星期都往醫院跑，卻沒辦法找出病因！」

由於當年串聯質譜儀篩檢並未普及，因此子禎的病情一直沒有被確診。潰爛的手腳使得她寸步難行；畏光的雙眼使得她睜不開眼、淚水直流，特殊的模樣，讓帶她到公園玩耍的媽媽受盡路人指指點點，只好難過地回家。種種的症狀，有醫師說是長疣，也有醫師認為是角膜潰瘍；爸媽帶她試遍了冷凍治療、擦藥等方式，卻毫無改善。後來甚至有醫師一口咬定她以後會失明，聽到醫師的宣布，媽媽當場淚流滿面。「到底是什麼樣的病，怎麼都治不好呢？」

這一切的謎底，在爸媽帶著子禎北上求醫之後終於被解開。透過檢查，醫院發現她罹患的是高酪胺酸血症，緊急通知爸媽帶她住院治療。經過一周的飲食控制，她在腳指、腳掌上持續了兩年的傷口開始奇蹟似地痊癒，再經過兩三周之後，連眼睛不斷流淚、畏光的症狀都消失了；而她原本反應遲緩的情形，在飲食控制之後已經大幅改善，開始變得活潑。看著孩子可愛的笑容，爸爸感慨地說：「如果當初早一點知道病因，我們不知會輕鬆多少？話說回來，如果當初一直沒有確診，這孩子的生命不知能維持多久？」高酪胺酸血症是未來衛生署新政策推動下無法提供篩檢結果的其中一項疾病，如果政府還是一意孤行！未來類似他們一樣的家庭將會更多……..