

牽爸媽的手 他們也想平安長大

因為早期控制，現在的她已經會走路、會叫媽媽。只是，不知道還有多少孩子，被誤認為單純的腦性麻痺，錯失了可以四處奔跑嬉戲的機會……？

(小甄/2歲/戊二酸血症)

圓滾滾的臉頰，紮著兩束頭髮，可愛的怡甄正踩著搖搖晃晃的步伐和姐姐追逐玩耍。如果沒看見鼻子上貼著餵藥用的管子，一般人大概不會猜到，她是罕見疾病——戊二酸血症的患者。

出生沒幾天的怡甄，在新生兒篩檢時，藉由串聯質譜儀的檢查發現血液中的某些化合物指數異常偏高，回診抽血並經過一連串的確證後，醫師宣布她罹患了必須終生控制飲食的戊二酸血症。食物中的蛋白質對她而言，是營養，也是毒藥。攝取多了，身體無法代謝毒素，會造成神經、大腦永久性的傷害，甚至在長大之前便會死亡；而攝取少了，卻又可能導致生長遲緩。「怎麼會這樣？」爸爸媽媽一開始幾乎驚訝得不敢相信自己的耳朵。

由於疾病的罕見性，加上病徵容易被誤認為單純的癲癇或腦炎，如果沒有串聯質譜儀協助，恐怕到現在還沒辦法確認她的病名。和其他罹患相同病症的孩子比起來，及時確診的怡甄算是幸運的。因為及早發現，她從小便喝特殊奶粉長大，大腦受到的損傷因此輕微許多。雖然說話不像其他孩子那麼清晰，但是能夠自己走路，能跟別人溝通，也能聽懂大人講道理。小小年紀的她和姐姐玩在一起時，可愛的笑容，幾乎讓人忘了照顧時的辛苦。

面對怡甄無藥可醫的病，爸爸媽媽並不怨天尤人，而是努力的配合營養師，控制她的飲食以及營養補充。而罕病基金會針對這類代謝型異常的病友舉辦營養教室時，他們也不忘出席：「罕病基金會提供疾病的相關資訊，還幫忙設計特殊食譜，我們真的很感激！」在辛苦之餘，他們也慶幸有串聯質譜儀的分析，使得醫師能及早發現怡甄的病情，不至於造成嚴重腦性麻痺。牽著怡甄的小手，爸爸媽媽也衷心期盼，其他家有罕病兒的家庭，能像他們一樣選擇二代新生兒篩檢，及早發現、及早治療，讓這些特殊的孩子也有機會喊聲「爸爸！媽媽！」，也有機會平安長大。