

罕見的熱情

威廉氏綜合症(Williams Syndrome-WS)是一種罕有遺傳病，發病率只得約為二萬分之一。成因是由於第七對染色體出現基因缺失，大部份都是自然發生的突變，極少數來自父母遺傳。醫學界對此症暫時仍未有醫治方法。

一般WS患者會有心臟血管病變、肌肉張力不足而導致大肌、小手肌和口肌都比較弱、發展遲緩並有專注力不足等問題。他們經常會面帶笑容，性格熱情，喜歡與人聊天，但同時卻缺少社交技巧，所以很難交到知心朋友。另一方面，他們對音樂有著一份濃厚的興趣和天份，聽力非常敏銳，但某些音頻對他們來說是非常刺耳（如：雷聲，刀叉碰撞，嬰兒哭聲等等）。

我的兒子柏軒自出生起，便有餵食困難，有時要花上兩小時才能進食一安士奶，又容易嘔吐，加上睡眠問題，實在令家中每人都十分困惱和擔心，後來才得知原來這一切都是WS引起的徵狀。

當柏軒四個月大時，醫生於一次例行檢查中發現他的心跳出現雜音，後來證實雜音是由於大動脈狹窄所引起。柏軒其後被轉介到遺傳科作進一步跟進，經多方面檢查，最後終證實柏軒是WS患者，那一刻我的心情實在跌進谷底。

威廉氏綜合症患者家屬

緣來不罕有

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組

www.hk-mps.com

