



兒患威廉氏綜合症 媽媽 應變有方

▶ 栢軒有威廉氏綜合症患者的外貌特徵，包括小而朝上的鼻子、飽滿的嘴唇及泡泡眼。



人生變幻莫測，追求目標時，與其執着實行每一個步驟，不如靈活變通吧！育有兩兒的Amy選擇做位變通媽媽，本來是典型虎媽的她，在懷孕時早就滿腦子培育孩子的大計，例如住屋考慮校網、報讀甚麼playgroup等等，豈料，大兒子栢軒患有威廉氏綜合症，她決斷地作出改變，不望孩子成龍，而是追求平凡但快樂的人生。

栢軒(七歲)
患有罕見病
威廉氏綜合症

媽媽
Amy





◀ 栢軒充滿好奇心，並且不怕陌生人，是個快樂的孩子。



▲ 小時候的栢軒已有WS一些外貌特徵，可是一般人不會察覺到有異。

眼皮嘴唇厚 心臟有雜聲

父母照顧罕見病孩子，每每都是挑戰。威廉氏綜合症（下簡稱威廉氏或WS）患者有一些相似的外貌特徵，Amy說：「初期不覺得栢軒外表特別，只是覺得為甚麼這個BB的眼皮那麼厚眯着眼，認為初生BB大抵這樣，而他的嘴唇厚如同爸爸，不覺有異。另外，他在一個半月大時曾進行小腸氣手術，這又是很普通，而不睡覺、不吃奶也是普遍嬰兒的問題，現時知道他有威廉氏綜合症，就知道以上問題源於此。」

Amy回想最苦惱的時期是未確診時，明知孩子不妥，心中卻很多問號，苦無對策。「四個月大時的栢軒心臟有雜聲，須轉介至心臟科專科醫生進一步檢查，發現他的大動脈較窄，加上外貌一些特徵，醫生懷疑他是威廉氏綜合症，再轉介至遺傳科。」此時，她看着轉介信上的Williams Syndrome字眼，出現很多問號。「孩子心臟出問題，已經非常擔心『需要做手術嗎？』、『對他有甚麼影響？』等等，殊不知，醫生表示可能是其他因由所致，指出疑似的WS有機會影響智力各方面。知道孩子心臟出問題外，還會涉及智力，這是很深遠的影響，心想『仍不夠嗎？』，感到打擊及忐忑。」至栢軒十四個月時確診患有威廉氏綜合症，媽媽早已有心理準備，很快接受兒患罕見病。

知己知彼 望戰勝病患

找出兒子的問題根源，Amy釋懷了，而下一步是漫長的挑戰，身為營養師的Amy做了很多功課，搜集很多資料，她解說由於威廉氏是基於影響彈性的基因缺失，所以影響身體的範圍十分廣，例如血管、腸道、肌肉等等，她需要很仔細觀察孩子的健康變化，多了解WS。看得出Amy真的花了很多心思認識WS，例如訪問時，她帶了很多參考資料。

小心監控栢軒的健康變化外，Amy亦安排兒子進行復康訓練。「栢軒一歲時已在醫院進行物理及職業治療，可是次數不頻繁，會自行另找治療，包括言語治療。此外，得知WS患者對聲音敏感，為兒子找了音樂治療。在家中亦可做訓練，剝花生、剝雞蛋殼等生活小遊戲可以訓練大小手肌。」加上，栢軒入讀了特殊幼兒中心，駐校的職業、物理及言語治療師為他進行全面的訓練。



▲ 栢軒的心臟曾經出問題，進行過兩次心臟手術。

威廉氏綜合症 (Williams Syndrome)

罕見遺傳病，主因是彈力蛋白基因缺損，全球發生率約為一萬分之一；患者或會有小而朝上的鼻子、嘴唇飽滿及泡泡眼等特徵，而心臟、腸道、牙齒、關節肌肉亦有機會出現問題。大多數患者外向友善、對聲音敏感，而智力一般受到輕度至中度的影響。

資料來源：Williams Syndrome Association



▲ 栢軒入讀了特殊學校，隨着他的步伐學習，提升了學習和探索事物的主動性和興趣。



▲ WS 患者對聲音敏感，可嘗試進行音樂治療。



▲ 栢軒有音樂天賦，進行治療之時，亦將音樂視為興趣。



▲ 除了開心和健康外，媽媽希望栢軒發掘到自己的專長和興趣，過有意義和滿足的人生！

過於熱情 聲音過敏

栢軒的健康讓 Amy 擔憂外，而自理力、待人處事及將來能否獨立生活亦是。「現時七歲的栢軒小手肌弱，只可自行刷門牙，難以長時間執筆，而他對數字較弱，擔心長大能否處理金錢、交費用、到醫院覆診等等。而威廉氏患者非常熱情不怕生，小朋友愛親近人可能是種優勢，可是長大後就成了不懂待人接物，太熱情不斷跟人打招呼或愈行愈近會惹人煩厭，現時教他掌握空間距離感，亦教他跟陌生人打招呼限一次。」此外，栢軒對某些聲音特別敏感和害怕，雖然長大後比以前已改善了，但仍有些聲音令他感到困擾，例如到商場洗手間時，他會害怕有人用乾手機，要盡快離開。雖然栢軒仍有很多進步的地方，可幸，他的大肌發展很好，跑跑跳跳，甚至踏單車也沒難度。

小進步 大鼓舞

知道兒子的智力有機會有問題，Amy 表示起初不懂拿捏對栢軒的期望。「對他不大期望的同時，亦不能低估他的能力，不會跟其他小朋友比較，他每個小進步對我們來說都是大鼓舞，家長不會有大壓力，對孩子亦公平。」Amy 如此目標清晰，那麼堅定不是一朝一夕的事，她鼓勵有特殊需要孩子的家長可以參考，了解孩子的真正需要，當中難免會經過掙扎，需內化加以堅定自己。

問 Amy 曾否想過當全職媽媽照顧栢軒，她直言不久會浮起此念頭，可是經深思後就放棄。「我問自己：『當全職媽媽真的可幫助兒子嗎？』如果我全部心思放在栢軒上，以我追求完美的個性，精神上可能接受不來，我或會崩潰了。當我崩潰了，兒子又覺得我給他大壓力，說不定，丈夫回來就會見到兩個發癲的人。」Amy 表示幸好父母住在樓上，公公婆婆可以幫忙照顧孫兒。

張笑容：父母的初心

Amy 與栢軒的經歷記載於《孩子，你是我最幸福的一堂課》，作者是資深親子專欄作家及傳媒人張笑容，她寫下父母如何活好計劃以外的人生。張笑容分享：「雖然書中的故事主角是六個育有罕見病及特殊需要孩子的家庭，但他們的故事可以鼓勵全港的家長，同時帶出父母對子女的愛是無條件的。現時香港部分爸媽都會因外圍壓力，忘記小朋友的真正需要，Amy 的故事值得父母去反思，提醒家長要按孩子的個性、特質、能力揀選適合他們的，不要比較。」她希望藉多個真實故事，讓爸媽們無忘父母的初心是給孩子幸福，相信孩子的能力，用關愛對待小朋友，讓希望常存。



▲《孩子，你是我最幸福的一堂課》由張笑容著作，記載了六個罕見病及特殊需要孩子的成长路。

▶ 栢軒喜歡說話以及不怕生，非常可愛，而學校讓他向來賓致歡迎詞及擔任天氣報道大使。



▲ 小手肌有待改善，現時栢軒只可自行刷牙。



▲ Amy 跟丈夫早有共識，不會因照顧有罕見病的長子而忽略了小兒。



主流與特殊校之爭

栢軒有極大進步，更有機會升讀主流小學。然而，Amy 經過深思熟慮後堅決讓栢軒入讀特殊學校。「當時的心情很反覆，兒子有個好的評估結果感到開心，引證了努力，可知道，他的病會致發展遲緩、智力較他人遜色，所以看見評估有好的成績是很高興。可是，當我再細想，若果栢軒入讀主流學校，他需面對很大的壓力，例如小手肌差令他寫字吃力，不足以應付抄寫黑板上資料，亦未能寫好自己的名字，影響學習時，或會因而遭同學嘲笑，形成社交問題，這些挑戰對他來說都是壓力。」此外，Amy 坦言出於「自私」，主流學校的功課量不輕，兒子寫字吃力，相信要花不少心力時間與孩子在功課上進行搏鬥，這是不必要的。

支援及推廣大使

「預計栢軒入讀主流學校，遇上種種的失敗、挫敗感，將會摧毀他之前已建立了的自信心及學習動機，最終或會回到特殊學校，既然預料到結果，何以仍要讓孩子去受苦、冒險？」她堅定地表示，世上最認識自己的孩子是父母，周遭的人，甚至專家的意見都是供參考。父母按孩子的性格、能力、家庭環境等等考慮孩子最適合走哪條路。最後，Amy 找了很多資料，寫信予政府部門申訴，成功為栢軒爭取入讀特殊小學。

香港現時沒有威廉氏綜合症的實際數字，Amy 有感 WS 孩子的家長缺乏支援。她曾赴美國出席 Williams Syndrome Association 會議，探訪及接觸過 WS 患者，預計了栢軒未來的路雖難行但有曙光。「現時我有跟特殊需要家庭組成 whatsapp 群組，當中約十位是有 WS 孩子。我樂意分享經歷，包括受邀成為《孩子，你是我最幸福的一堂課》其中一個故事，不論是 WS、特殊需要，又或是其他罕有病孩子，大家經歷的路都是相似的，希望我們的故事觸及同路人。」



▲ 栢軒愛錫弟弟 Skylar，相親相愛。

後記：

前路

跟栢軒相處一會兒，筆者覺得他跟同齡孩子沒有大分別。他可以乖乖地聽講座，而來到商場的平台，他很期待看蝴蝶及花朵，充滿好奇心，加上不怕陌生人，可愛又醒目。相信如今的栢軒，除了自身的努力外，Amy 的付出功不可沒。母子一直來的路雖然不易行，但非不能行。