

走的更好更穩 來自罕病大家庭成員的祝福

秦慧珠
小胖威利病友關懷協會創會理事長

身為罕見疾病孩子的家長，我非常能體會家有罕病兒的辛苦與痛苦，尤其早年台灣醫學在罕見疾病領域呈現空白—沒有人會治療、沒有人了解、沒有人關心、沒有任何社會支持與資源的時候，是多麼的無助無望！所幸近二十年來，一些熱心的罕病家長站出來，集合醫師和社會的力量，不斷大聲疾呼，並成立各種基金會和互助團體，才逐步喚起社會中一部分人的重視，並進而得到政府些許支持。



今天，威廉斯氏症候群的病友家長們，將聯誼會組織正式立案，成立「中華民國威廉斯氏症協會」，實在是一件可敬可喜的事，我在此特別以在二十年前成立「小胖威利病友關懷聯誼會」，並努力在十五年前讓聯誼會變成正式協會的過來人的身分，向威廉斯氏症協會的誕生，致上我最大的祝福！



台灣確診的罕病共有 200 多種，一般人要能夠認識這些罕病，並知道如何對待、幫助他們，非常不易，因此我這幾年致力於四處籌款拍攝罕見疾病的電視電影和紀錄片，希望能夠透過影像的傳達，讓社會大眾了解罕病。去年有機會在罕病基金會的協助下，拍攝了三部紀錄片，其中一部即是講述威廉斯氏症候群的故事，我們選定威廉斯氏症聯誼會前會長的兒子冠合的故事拍攝，但影片

拍攝的前兩個月，前會長却過世了，失去母親的冠合在姊姊和其他罕病家長的協助下，學習自立自強，展現了罕病患者的努力，也展現了沒有母親還有手足和病友家長的感人的愛！



今年二月影片舉辦首映記者會時，現任聯誼會會長陳國緯先生和許多家長和病友也來了，會長表示他們將正式成立協會，大家一同為這些病友和家庭繼續努力。我想這可能也是冠合媽媽，在天上的庇佑與祝福吧！

威廉斯氏症候群的孩子和其他罕病的患者比起來，算是功能比較高的，孩子們的語言能力、交際能力相對較好，而且有音樂天份，有完美的音調及旋律的敏感度，能夠學習歌唱及樂器，具有一技之長，也比較有就業機會。但威廉斯氏症候群仍然有輕度和中重度的差別以及第七對染色體缺損帶來的缺陷和各種病況，包括過動、注意力不集中、心智及運動發展遲緩、心血管疾病風險等，需要專業人士和社會大眾關心、幫助。

協會正式成立後，與社會的對話會更多，盼望未來更能引起各界的關懷，讓協會走的更好更穩。