

**威廉斯氏症候群**  
**Brochure of Williams**  
**Syndrome**  
**照護手冊**

財團法人罕見疾病基金會 編



## 威廉斯氏症候群

---

# 目錄

## 序言

### 第一章 給罕病家庭的話

#### 一、專家的建議

- ◎從家庭資源經營看家有罕見病患  
國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授 .....8
- ◎從絕地花園到療癒花園 國立台北護理學院生死教育與輔導所諮商組  
林綺雲教授、王佩辰研究生 .....13

#### 二、病友家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」  
罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事 .....16
- ◎天使在我家  
中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長 .....18

### 第二章 疾病面面觀 罕見疾病基金會 余家嫻 李美欣 陳冠如 林雅玲 編輯

- 一、疾病簡介 .....24
- 二、臨床症狀 .....27
- 三、診斷原則 .....34
- 四、治療原則 .....38
- 五、照護原則 .....40
- ◎威廉斯氏症候群的學習策略  
國立成功大學職能治療系 馬慧英副教授、王菁憶研究生 .....40
- ◎威廉斯氏症候群的音樂學習  
台中小葉子音樂創作中心 許巧兒 老師 .....46
- ◎威廉斯氏症候群的語言學習  
語言治療師 楊修媚 .....50
- ◎威廉斯氏症候群的注音符號學習  
國立林口啟智學校 陳秋玫 特教老師 .....52
- 六、遺傳諮詢 .....59
- 七、資源索引 .....61

### 第三章 Q&A問與答 .....65

- 一、Q & A 醫療篇 .....66
- 二、Q & A 社福篇 .....69

### 第四章 心情留言板 .....85



## 序 言

財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題；而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

截至目前為止，本會已陸續出版腎上腺腦白質失養症、紫質症、原發性肺動脈高壓、龐貝氏症、軟骨發育不全症、先天性表皮鬆解性水疱症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、法布瑞氏症、脊髓肌肉萎縮症、結節性硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症13種病類之照護手冊，並部分補助社團法人小腦萎縮症病友協會出版小腦萎縮症照護資源手冊。



我們相信照護手冊的出版將嘉惠更多病友團體及家屬，使他們在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會關懷的一份溫暖與專業協助。這份由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員及其他醫療相關專業的老師（如物理治療師等），集體編譯的手冊，內容雖非盡善盡美，但相信經由病友及家長們的經驗提供與指教，並藉由大家的共同努力，罕病照護手冊系列之內容將會更趨於完整。在此特別感謝多位醫師細心校閱本照護手冊，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

罕見疾病基金會執行長 曾敏傑  
中華民國九十七年十二月



## 第一章

# 給罕病家庭的話

Brochure of Williams Syndrome





## 一、專家的建議

### 從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科科學系 唐先梅副教授

對一個家庭而言，當家中有一位罕見疾病病患時多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因為患的是「罕見」的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對「罕見」，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會。

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

#### 一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。





首先應特別注意的是發病年齡，雖有許多患者從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者是在十幾、二十歲才有症狀出現，甚至在三、四十歲以後已經成家立業之時。一般來說，發病年紀愈小的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動；而年齡愈長則適應上較為困難，有些甚至出現自暴自棄的情況，家長的關心與支持是很重要的。

其次，家長應了解疾病對預期壽命的影響。雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，是有部分病患的預期壽命較一般常人來的短，家長得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，更可貴的是讓家人們因為有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。

最後，家長們必須掌握疾病對病童各方面的影響，可從日常生活的食、衣、住、行來看疾病所應注意的事項，唯有徹底了解疾病對生活所造成的影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。



## 二、家庭角色的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。

家庭中有患有罕見疾病的子女來到，加在父母身上的壓力是難以想像的沈重，從一開始的驚嚇、否認，過程中的接受、調適，以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身面臨的父母才能了解。而子女得病不僅影響整個家庭生活的運作，父母對子女的期望亦會明顯的改變，可能特別寬容、寵愛，或更為訓練、要求，但最重要的是，父母必須「同心接受」有此一罕見的子女，而非「放棄」他。這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但共同努力可讓他心理上是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力更有效率，家庭的生活也更有品質。

## 三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活狀



況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

在金錢方面，家長可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保給付，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔。另外納稅的減免亦是節流之道，而在家庭的開支上，由於必要開支（如疾病醫藥支付）的增加，一些非必要性的支出可適度減少。

另外，對家有罕病患者的照顧家屬而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，為了讓患者得到最好的生活品質，許多家人必須輪流或是分工照顧病患，有些家人甚至必須離職以方便全日照顧，也因此對於多數家有罕見病患的家庭而言，壓力幾乎成為日常生活中的一部份。現有政策中，外籍看護工和家庭幫傭是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，若擔心語言溝通和經濟負擔，也可向縣市政府洽詢申請居家照護或居家服務；另外，適度的降低對自己及家的標準，例如在家事或工作上的要求，亦是減輕壓力的一種方法。



## 四、結語

基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，罕病患者承受著人類演化過程中很大的苦難，未來基因生物科技與基因醫療發展也無法預測。目前，政府和民間團體已經加快腳步，為病患建立起一個較完善的環境，作為第一層保護網，罕見疾病的家庭，不再需要默默承受全部苦樂，可以應用家庭內外的資源，提昇病患和全家人的生活品質。





## 從絕地花園到療癒花園

國立台北護理學院生死教育與輔導所諮商組 林綺雲教授、王佩辰研究生

### 螢火蟲家族的心靈療癒之旅

罕病帶來的震撼將引發一連串的內心及處境的煎熬，不論病友或家屬都可能經歷震驚、否認、討價還價、忿怒不平、沮喪無望、接受事實等心路歷程。如果罕病是困苦絕地，那這一路辛苦耕耘、從絕望到重拾希望的過程，就是一場心靈療癒之旅，也是與自己、他人、疾病和平共處的和解的歷程。

### 罕病病友與照護者的心理調適需求

文獻顯示罕病病友經歷著長期的病苦煎熬與多重的失落，在疾病導致的預期性悲傷以及各種衝突矛盾的心理和精神狀態下，使個體的心理調適歷程複雜化，易形成自我價值低落、疏離、缺乏安全感、沮喪、憤怒、憂鬱等負面情緒與認知。照護者則因需承擔沈重的照顧或經濟責任，又多半乏人分擔及輪替，加上家庭社會角色等不同因素，影響的層面不僅止於個人、還牽涉到家庭、甚至社會。有些罕病常與死亡連結，使病友及照護者的失落與壓力更形複雜化，容易產生害怕、憂鬱、疲倦、無望感、無力感，甚至萌生自殺念頭等問題。雖然許多的病友及家屬都能發展出因應或自我照顧之道，但也有些罕病病友及照護者



除了一般的支持與陪伴之外，還需進一步提供專業的心理諮商協助，協助其正向資源的開發，避免阻礙正常生活功能或形成無法彌補的終身遺憾。

### 罕病族群的心理需求特殊性

研究資料整理出罕病病友及照護者的內心需求，發現依其角色、發病的病程、發展的年齡與家庭人際的互動而有不同，但也都不離疾病適應、壓力因應、情緒調適、自我肯定、親情人際、社會適應等方面的需要。而在評估病友及照護者各方面心理需求時可有不同角度，例如罕病具有無法治癒、威脅生命的特性，將產生如同宣判死刑般的受創經歷，可能形成「慢性創傷」效應；當評估其人格特質、人際相處模式以及心理困擾的嚴重程度時，可將罕病因素以「加權」方式來估計其影響；尚需留意病友及照護者的家庭與婚姻等是否因罕病而「複雜化」。當然，若從捨去疾病的觀點來看待病友，還給其身為人應有的身心發展角度，再納入疾病的影響，反而更能貼近罕病病友及照護者的內心世界。

### 罕病族群的心理服務

罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。



若覺得心理壓力及情緒低落或有憂鬱、緊張的情況下、可尋找專業的協助，如各地的心理衛生中心、張老師等機構，財團法人罕見疾病基金會亦提供相關服務，有需要者可洽詢該機構。

## 從絕地花園到療癒花園

每個人的心中都有一畝田，必須善用開墾心靈的工具，播種、生根、成長、開花結果。罕病家庭除可使用自己獨特的方式來因應壓力、自我照顧，也可運用內外資源，使用諮商服務等求助管道。相信罕病病友及照護者在充滿艱辛、看似無望的絕地中，也能將內心的絕地花園耕耘成燦爛繽紛的療癒花園。





## 二、病友家屬經驗談

### 為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事

瀚瀚因為粒線體的問題，手與腿無力而且持續惡化也無藥可救，但是他喜歡玩電腦遊戲和畫圖，爸媽總是陪著出來玩耍。惠惠因為血氨過高沒來得及搶救，不會叫媽媽也站不起來，老是哭鬧，她的生命裡只有痛痛和吃不完的藥。彬彬不知為什麼眼睛看不見，全身軟綿綿的連指甲也長不出來，媽媽焦急的跑斷了腿，抱著他四處求醫，再也見不到安心會心的笑。

我們的孩子都罹患了「罕見疾病」。浪跡醫院尋求診斷的無盡煎熬後，往往緊接著陷落在宣判病因的震驚與惶恐中，伴隨而來的第一個問題---「為什麼是我的孩子？」

**是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」**

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上





椎心刺骨的痛楚。這種愛與親情對抗病魔的熬戰，的確不是我們可以獨力承擔的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

接受、承受進而「歡喜受」，是責任也是權利，將無限開拓您自己與孩子的生命潛能，而且遠離淪陷於終生的歉疚與遺憾。我們知道任憑誰也沒法子控制生命的長短，我們與至親子女的相聚，則無論長短都可以盡力使生命更寬廣、有溫暖也有繽紛的色彩。在生命的缺口處，一起探尋自在、自由、富足與驚奇，也可能看得到深層而深遠的生命義意呢！疾病與愛，沒有國界、沒有貧富階級，自助者人助，千萬別看輕了自己和家人親屬。試想，一個在飆車的孩子是不是更危險呢？每個人都有不同的十字架要背負著的，不是嗎？

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他/她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他/她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！  
(本文作者為罕見疾病基金會創辦人兼常務董事)



## 天使在我家

中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長

數年前，我參加一個啟智工作者教師研習營，座談會上講師發了一份問卷，其中有一題是這樣寫的：你認為世上為什麼會有殘障者？學員認真且不需思索地寫出一些想當然爾的答案，例如：母親懷孕時不慎服了不該服的藥；遺傳因素；難產造成的傷害；不明原因……等等。

當我聽到學員這些答案後，心理很不是滋味，於是鼓起勇氣，用顫抖的聲音說出我的抗議：老師，這些答案或許都有可能讓一個生命變成殘障，但我不能接受大家把殘障者與他的母親的這種遭遇，如此簡單化！因為人生充滿了無常的變數，「災難」任何時候都有可能降臨在任何一個人身上。如果說家中不幸生了一個身心障礙的孩子，是那個家庭的一種災難，面對一個「製造了災難」的母親而言，學員的這些說法與認定，無疑的是給他再一次雪上加霜的難堪！因為我本身就是一個極重度多重殘障兒的媽媽！



當我激動的把話說完後，整個教室剎時靜默了下來，或許我的一番話讓大家有點錯愕和難堪，但也正好有機會讓這些啟智工作者做深度的省思。

我最無法忍受旁人面對著我和女兒的面，大刺刺的自以為是的質問：你是不是在懷孕時吃錯藥？我真想頂她們說：你才吃錯藥呢！可是我學會保護自己不再受傷害，反而開玩笑地說：「是呀！我還吃了一牛車的藥呢！」

法國有位自然主義學家說：「突變現象是不可預期的，屬自發性，突變的原因是控制血液的基因突然不按牌理出牌所致。」我常想：如果社會大眾對許多不明原因的罕見疾病，和對基因的突變能多一點認識的話，就能將「傷感情的事，用較不傷感情的話來處理」。

十二年前，當我從先進的醫療儀器上，得知小女兒是個「先天性腦胼胝體發育不全症候群」的孩子時，只知道不幸和災難降臨我們家了，而還不知道真正的苦難正等著我們去品嚐呢！傷痛、哀怨和不解的心情，在旁人無心的說帖中越來越自責，「誤服藥物」、「遺傳因素」、「懷孕不慎」、「動了胎神」……等等，沒知識沒營養的問話，在面對女兒剛被判終生殘障的初階，任何風吹草動都會刮傷我的心。



直到女兒一歲半時，我才從一位朋友的話語中醒悟並且釋放了出來！他說：「別人都認為生到這種孩子是倒楣透頂的事，是前世結的冤業，或相欠的債！妳無法阻止別人怎麼說，但是問題在妳自己是不是也苟同這種說法？如果妳能從另一個角度去想：孩子她選擇了妳做為她的母親，是因為妳能完完全全地接納她，愛她，不受任何動搖的語言所傷害；妳們互不相欠，只有彼此的成就…」。

朋友的一席話，讓我破涕為笑，從此不再受此「災難說」所蠱惑。

自從列入殘障者媽媽的行列，轉眼已過了十二個年頭，不認識的人，如果我沒有告訴對方家有一位極重度多殘的孩子，他們很難從我的臉上讀出生活的坎坷和生命的風霜，因為我總是充滿活力、開朗的笑聲和有點過動傾向。問我怎麼辦到的？十年前，當我接受了事實又做出了抉擇後，我告訴自己我必須為自己的選擇和女兒的生存品質負責。辛苦和心酸是一言難盡的，所幸我從小吃苦慣了，朋友常笑著說我是「吃苦，當作吃補」！看著弱小的女兒那默默忍受病苦煎熬卻能乖巧無怨的表情，我的力量就源源不斷的湧出！



為了要讓女兒能「坐起來」，不要被醫師的診斷注定她一生將像「植物人」那樣躺著，我和丈夫開始為了女兒的復健而四處搬家，也因為這樣的因緣，讓我們搭上了台灣最早的「早期療育列車」，我從當初一名被協助者到今天蛻變為助人者，這條路上走得既艱辛又溫馨，有淚有笑，有汗也有收割！

陪著女兒走過風風雨雨的殘缺歲月，我不再怨尤基因為何要突變？不再計較是誰為女兒付出比較多？誰才是身心發展有障礙的人？我們只知道天使來過我家，而且就生在我家呢！

（本文作者為腦胼胝體發育不全症候群病童家長）  
轉載自「螢火集——財團法人罕見疾病基金會成立特刊」



## 威廉斯氏症候群

---

## 第二章

# 疾病面面觀

Brochure of Williams Syndrome





## 一、疾病簡介

威廉斯氏症候群的孩子因為特殊的面部表徵，有著小小的下巴、寬寬的嘴、厚厚的唇、還有一雙泡泡眼，有人因此形容他們像極了繪本中的精靈，除此之外，他們還有優異的語言天賦、友善不怕生的個性，就好像天生的演說家一樣。但是，他們視覺空間的結構能力和語言能力卻有天壤之別，如果請他們畫一些簡單的幾何圖形，常是支離破碎沒有整體的圖像，這一切的特殊之處，皆由於威廉斯氏症候群患者的染色體異常所造成。



小宣是位活潑、開朗的好孩子，走到那總是熱情的與大家打招呼，也會照護比自己年幼的孩童，讓人倍感窩心。

此一疾病是由兩位紐西蘭醫師Williams和Beuren於1961年所發表，為染色體微小缺失(microdeletion)所導致的罕見疾病，此症的患者因第7號染色體長臂近



端的7q11.23區域發生缺失(deletion)，造成一個或多個基因的功能異常而致病。疾病的嚴重程度會依缺失片段的大小而有所不同，一般而言，缺損範圍越大，臨床表現也越嚴重。此段區域涵蓋約25個以上的基因，常出現在威廉斯氏症的基因缺失有：CLIP2基因、ELN基因、GTF2I基因、GTF2IRD1基因及LIMK1基因，其中彈力蛋白基因(Elastin；ELN)缺失，與患者的心血管疾病(特別是主動脈瓣上狹窄)、結締組織異常、特殊的面部表徵等臨床症狀有關。此外，也有科學家研究發現CLIP2基因、GTF2I基因、GTF2IRD1基因及LIMK1基因缺失，與認知、語言表徵及視覺空間認知有相關性；而GTF2IRD1基因缺失，可能會有獨特的面部特徵，不過此訊息尚在研究階段，是否有相關聯目前仍不明確。

患者的臨床症狀多而複雜，例如有：心血管疾病、特殊的臉部表徵、高血鈣、結締組織異常、智能障礙、特殊的個性與認知表現、生長遲緩、內分泌異常。另外還有嬰兒時期餵食困難、出生時低體重、牙齒和腎臟方面的問題、肌肉張力低下、疝氣等症狀，因此患者需要常至心臟科、內分泌科、兒童心智科、腎臟科、復健科等定期追蹤，並依症狀進行最適切的治療。



威廉斯氏症候群不分男女、種族的盛行率約為1/20,000，大多是沒有家族病史的偶發個案。在醫療較不發達的年代，患者常因為心血管與其他器官的病變而致命。但因為現今醫療技術與品質的提升，患者若可定期的檢查、追蹤與治療，其生存年齡與一般人無異。依患者的發展狀況接受早期療育、復健治療等，大部分患者可具備相當的自我照顧能力，有些患者甚至還有足以謀生的工作能力，能夠在社會中獨立生存。



## 二、臨床症狀

因為威廉斯氏症候群導因於染色體的缺損，所以患者的臨床表現非常複雜，依缺損的嚴重程度而有所不同，常見的症狀如下：

### 外觀特徵

大部分患者有泡泡眼、寬額、短鼻、鼻尖豐圓、人中長、嘴寬、唇厚、小下巴、小頭等表徵，和童話繪本中小精靈的臉(Elfin Facies)頗為神似，因此患者的長相常不太像自己的家人，反而和相同疾病的患者較為相似；此外，患者還有斜眼、聲音沙啞及牙齒方面的問題，例如：牙齒較小、牙縫大、排列不整齊、咬合不良等情形；成人患者則常有長頸、長臉、斜肩等外觀。



## 生理症狀

### 1. 心血管疾病

因為彈力蛋白的異常，所以常導致患者產生血管狹窄的症狀，研究顯示，男性患者的心血管問題普遍較女性患者嚴重。最常見的症狀為主動脈瓣膜上端狹窄(Supra-Valvular Aortic Stenosis；SVAS)，若沒有進行治療，動脈的阻力會造成左心壓力，嚴重時將導致心臟肥大或衰竭；此外，偶爾還會合併有冠狀動脈、肺動脈或其他動脈狹窄的症狀。

周邊肺動脈狹窄(Peripheral Pulmonic Stenosis；PPS)常發生在嬰兒時期，通常會隨年齡增長而改善；青少年和成人患者則易有高血壓的症狀。

### 2. 生長、發展遲緩

患嬰常會晚於預產期出生，且有出生時低體重的情形。此外，患嬰的飲食狀況普遍不佳，並且有肌肉張力低下、關節較鬆弛的狀況，這些症狀會影響其生長和發展；患嬰4歲前的身高及體重上升速度皆較緩慢，平均約2歲左右開始會走路，成人患者的身高也較家族成員或一般人矮小。語言發展一開始雖然較慢，但透過早期療育，很快就會追上同齡的孩子。

### 3. 高血鈣

是常見的症狀，會導致患嬰易怒、焦慮、嘔吐、便秘、肌肉低張的情形，需要飲食和藥物的協助，此症狀雖較易於嬰兒時期發生，但仍須長期追蹤有無血鈣和維他命D代謝異常的情形。

### 4. 飲食和腸胃問題

患嬰常有餵食困難、易嘔吐、吞嚥和吸吮能力異常的問題。因為患者多對觸覺過度敏銳，因而影響他們對食物的口感，所以患嬰在轉換固體食物的階段可能需要多耗費些時間與方式去適應。慢性腹痛也是許多患者常發生的狀況，可能導因於胃食道逆流、橫膈膜疝氣(Hiatal Hernia)、消化性潰瘍、憩室炎(成人患者常發生)、焦慮而引起的身心症等。

### 5. 肌肉骨骼問題

患童通常有肌肉張力低下、關節較鬆弛的症狀，但隨著年齡增長，關節反而會轉為過度僵硬，此時給予適當的物理治療，可改善肌肉和關節的問題。

### 6. 其他

除了上述症狀外，患者還有腹股溝疝氣和臍疝氣、甲狀腺功能低下、提早發育等內分泌異常，以及腎結石、腎臟結構與功能異常等問題。



## 行為特徵

### 1. 特殊的人格特質

威廉斯氏症候群患者具有過度友善的人格特質，他們通常有不錯的外交能力，外向有禮貌，且喜歡和人親近(特別是成人)，也不怕和陌生人互動，但在情緒上卻因容易焦慮的特質，而常有注意力不集中的情形。

### 2. 認知表現

#### (1) 智能障礙

大約有75%的患者會有輕度到中度不等的智能障礙，即便到了成年，仍無法達到常人的智力。

#### (2) 語言能力與記憶

雖然有智能障礙，但威廉斯氏症候群患者的語言能力卻非常好，甚至與資優生不相上下。患童到了學齡期通常能以正確的發音和文法流暢的說話，對詞彙的運用能力極佳，他們也傾向以誇張的言詞形容事物，遇到人就會滔滔不絕的說話。

此外，他們對文字的長期記憶力也很好，當聽完一個故事後，甚至能幾近完整的背誦出來，連語調都能模仿的維妙維肖。他們也會記住一些使用率低的措詞，再以大量、豐富的字彙表達。有學者比較同年齡、同智商的唐氏症和威廉斯氏症候群小朋友的字彙

庫，請他們在一分鐘內盡量說出所知的動物名字，唐氏症小朋友通常只能回答三到五個動物的名字，但威廉斯氏症候群小朋友卻能說出一大串，有些甚至是一般小朋友也講不太出來的動物，例如，犛牛、禿鷹、暴龍、獨角獸、朱鷺、水牛、海獅、無尾熊、劍尺虎等，由此可略窺其讓人驚嘆的語言能力。



### 小叮嚀

患者的理解力和語言能力卻不成正比，因為他們未必能理解自己所陳述的內容，或某些語句真正的含意。因此，即使患童的言談好像小大人似的，與他們對話時，仍應盡量選擇簡單的語言和他們溝通。



### (3) 聽力與注意力

除了特殊的語言能力，患者還有異常敏銳的聽覺，例如他們能比常人早幾秒鐘聽到直昇機飛行或汽車行駛的聲音，患者也因此容易受到聲音的干擾，造成嬰兒時期睡眠障礙、注意力不集中、過動等現象。但是聽覺的敏銳也有其優點，有些患者能記憶複雜的音樂旋律，對音樂的敏感度高、音準佳，喜歡聽音樂、唱歌和玩樂器，所以有些治療師會採用音樂治療增進患者的專注力。

### (4) 空間與視覺能力

相較於患者出色的語言能力和聽力，其空間與視覺能力卻差了常人一大截。患者的空間概念、運動協調能力、視覺記憶、辨識排序能力等皆不佳，多半需要物理或職能治療的協助。



通常只能辨認細節，卻缺乏整體圖像的概念，如果請患童按圖描繪一棟房子或一隻大象等，可能只會看見亂無章法的線條，而沒有整體的圖像，如右圖。



#### 小叮嚀

由於空間協調能力的不足，許多簡單的動作，如丟球接球、騎腳踏車、攀爬、下樓梯、寫字等動作，對患童來說都有其困難性，可搭配物理、職能治療師的幫助，訓練患童的協調性與感覺統合。



圖名	一般圖片	威廉斯氏症候群患者	非威廉斯氏症候群患者
房子			
大象			

圖一、威廉斯氏症候群患者與非患者的繪圖比較



### 三、診斷原則

威廉斯氏症候群患者的臨床表現差異很大，若非對診斷此疾病有經驗的醫師，患者小時候特殊的面部表徵常易被忽略，有些症狀較不明顯的患者，甚至到學齡期或成年後才被確診。雖然患者的症狀不盡相同，但其診斷依據仍以臨床症狀和染色體基因檢查為主。

#### 臨床診斷

臨床表現對威廉斯氏症候群的診斷是很重要的，但憑單一症狀無法確診，而需要綜合各項症狀作為確診的依據，常用來診斷的症狀如表一。

表一、臨床症狀整理

診斷依據	症狀
心臟血管疾病	患者常有動脈狹窄的症狀，約有75%的患者有主動脈瓣膜上端狹窄(Supra-Valvular Aortic Stenosis；SVAS) 的症狀，而肺動脈及周邊動脈狹窄則常發生在嬰兒時期
特殊的面部表徵	大部分患者有眼皮腫(泡泡眼)、眼內贅皮、寬額、短鼻、斜眼、鼻尖豐圓、人中長、嘴寬、唇厚、咬合不正、小下巴、耳垂明顯、兩頰小但皮下脂肪飽滿、牙縫大、長頸、長臉、斜肩等表現
結締組織異常	因結締組織異常而導致聲音嘶啞、疝氣、腸和膀胱憩室、直腸脫出、關節鬆弛、皮膚鬆軟
智能障礙	大部分患者會有輕度到重度不等的智能障礙
特殊的認知表現	有不錯的字彙記憶力、喜歡講話，但語言的特殊表徵與智商程度無關。此外，患者的視覺處理能力，如辨識、排序等較差
特殊的人格特質	過於友善、容易焦慮、注意力不集中
生長發育異常	患嬰於胎兒時期常有生長困難的情形，4歲前體重與身高增加的速率皆較緩慢；成人患者的身高也較矮小
內分泌異常	高血鈣、甲狀腺功能低下、50%的患者有提早發育的情形、葡萄糖耐受性低，成人患者常合併糖尿病的發生



## 分子遺傳學檢查

由於此疾病的病因為染色體微量缺失，所以一般的染色體檢查無法偵測出來，需使用螢光原位雜交法 (Fluorescent in Situ Hybridization，簡稱FISH)，以檢測第7號染色體長臂近端的7q11.23區域有無缺失，其準確度高達99%，亦可用於產前診斷。另外，有些非典型的患者，因為其染色體缺失太微小，螢光原位雜交法不足以偵測時，可使用較精密的基因體雜合術技術又名基因晶片技術或微陣列比較基因組雜交 (Array-Comparative Genomic Hybridization，簡稱Array-CGH) 來檢測，或直接以檢測有無彈力蛋白(ELN)基因的突變來診斷。

目前國內進行確認診斷的單位有：台灣大學醫學院附設醫院、彰化基督教醫院、柯滄銘婦產科診所等，若有需要進行相關檢驗，建議需請教您的主治醫師，評估是否需要進行此檢測。

## 影像學檢查

約50%的患童會有心臟方面的問題，可利用心臟超音波、心電圖來檢測，此外，患童如果有主動脈瓣膜上端狹窄(SVAS)的症狀，則視嚴重程度而定，若需要以手術治療，心導管檢查可提供術前評估的重要依據。

相較於一般人，威廉斯氏症候群患者更易有腎臟功能與結構的問題，因此可藉腎臟超音波定期追蹤，也可依此檢測患者是否有因高血鈣而產生腎結石的情形。





## 四、治療原則

目前無特殊有效與積極的治療方式，主要是採取症狀療法，針對已出現的症狀治療，及未出現的症狀預防，建議定期返診以便適時給予處理。定期追蹤的項目如下：

- 1.心臟問題：檢測心電圖、心臟超音波。
- 2.牙齒問題：針對牙縫大、咬合差、排列不整齊等問題，必要時請醫師評估是否須進行齒顎矯正等。
- 3.眼睛問題：有遠視或斜視，建議早期發現、早期矯正。
- 4.營養問題：生長發育緩慢及腸胃問題，必要時可會診營養師調整適當的營養需求。
- 5.發展問題：智能障礙、語言及動作發展都較為遲緩，且患者未必能理解自己所陳述的內容，或某些語句真正的含意，所以理解力和語言能力不成正比。因此，即使患童的言談好像小大人似的，與他們對話時，仍應盡量選擇簡單的語言溝通，並建議可透過專業的人員訓練。

- ①6歲以前：可透過早期療育協助，必要時一年評估一次發展情形。
  - ②6歲以後：針對個別不同的需求，提供協助追蹤或治療並需要醫師或老師相互配合。
- 6.高血鈣問題：避免食用額外的鈣片及維生素D，以預防高血鈣。
  - 7.甲狀腺問題：定期追蹤甲狀腺功能。
  - 8.腎臟問題：檢驗腎功能或結構異常與否。
  - 9.行為問題：由於患者可能缺乏注意力、過於友善、喜歡講話及與人交際，建議安排適當的休閒娛樂，以增進學習樂趣。
  - 10.心理建設：臉部的外觀異常，可能會導致自卑，建議適時予以鼓勵，必要時會診心理衛生科醫師。



### 小叮嚀

由於此疾病的症狀涵蓋生理、行為、發展及心理的問題，故建議需由各科相關醫師及醫療專業人員的會診，並定期進行相關評估、追蹤。



## 五、照護原則

### 威廉斯氏症候群的學習策略

國立成功大學 職能治療學系

馬慧英 副教授

王菁憶 研究生

#### 日常生活方面

威廉斯氏症候群的小朋友由於疾病影響，在肌力、精細動作、手眼協調、視知覺(特別在深度覺與空間相關之感覺)、動作計畫與邏輯能力較差，因此在執行與此能力相關之日常活動時，如扣鈕釦、刷牙、綁鞋帶、爬樓梯、溜滑梯、盪鞦韆和騎腳踏車等，便可能出現困難。此外，威廉斯氏症候群的小朋友也許對於感覺特別敏感，可能會有怕高、害怕盪鞦韆等會搖晃的活動、不喜歡穿毛衣等特殊材質的衣物，或是對於某些聲音特別敏感等情形。

關於這部份的問題可針對日常生活活動進行策略指導，讓小朋友學會這些技能；或是針對小朋友本身可能隱含的問題進行介入，而非單純針對某一項技能進行教導。



## 策略學習

威廉斯氏症候群的小朋友雖然有上述所提之困難，但仍然有相當大的學習潛能，他們有許多功能其實是在正常範圍內，或是僅有些微障礙。因此，若給予威廉斯氏症候群小朋友適當的學習策略，並以較長時間進行持續練習，他們依然可以成功學習許多生活技能。以下介紹一些簡單的學習策略：

### 1. 符合程度的活動

小朋友的基本能力較差，因此執行有困難度活動時，可能會出現分心或是左顧右盼等拒絕活動的情形，此時可試圖降低活動的難度，或是降低要求以增加學習動機並讓小朋友沉浸在活動中。

### 2. 分解活動

一個簡單的日常活動，實際上可能包含許多步驟，如拉拉鍊就可能包括將拉鍊頭扣上與拉上拉鍊等兩個步驟，在教導小朋友的時候，可以試圖將活動分解，並從最後面的步驟一個一個往前教起，除容易學習外亦可增加小朋友的成就感。



### 3. 給予適當回饋

當小朋友成功完成之後，請給予適當的鼓勵，簡單一個擁抱或是一顆小糖果給予小朋友正向的回饋，可大大增進小朋友的學習動機。

### 4. 直接帶著小朋友做

不要單純口頭指導小朋友的動作，而是直接徒手帶著小朋友一起執行活動，直接讓小朋友的身體記憶出力的感覺與肢體運動的情形，亦能增加親子間的互動。

### 5. 配合音樂節奏

許多威廉斯氏症候群的小朋友對於聲音相當敏銳，可以利用此特點配合音樂進行學習，結合音樂的節奏與強弱，可以擁有更佳的學習效果（如右圖）。



音樂治療1



音樂治療2



音樂治療3



音樂治療4

## 感覺統合

如之前所提，威廉斯氏症候群的小朋友對於某些感覺刺激，可能會出現過度反應的現象，這可能是由於小朋友在調節各種感覺刺激的能力出現問題（我們常以「感覺統合能力較差」來形容這種現象），而這些問題可能還會導致衝動、不喜愛身體觸碰、易疲累、動作協調差或是動作計畫能力不好等問題。



「感覺」包含了各式各樣的感覺，而「感覺統合」強調其中三種感覺，分別為：

### 1. 觸覺

當穿衣或吃東西時，這些物體接觸到身體都會給予小朋友各種不同的觸覺刺激，而觸覺過度敏感的小朋友便可能出現不喜歡穿毛衣或是某些材質的衣物，或是吃東西不喜歡特定口感的食物等。

### 2. 前庭覺

主要掌管身體移動時的情況，在盪鞦韆或是溜滑梯時便會接受大量的前庭刺激，若此感覺有問題的小朋友則可能會害怕快速移動或是旋轉等感覺。

### 3. 本體覺

了解自己的身體如肌肉、關節在哪裡的能力，走樓梯不用扶扶手、騎單車保持平衡、平順流暢的刷牙等活動便需要良好的本體覺，若此感覺調節能力不佳，則可能有持續推或拉重的東西、墊腳尖走路等情形發生。

感覺統合的介入，主要是為了給予小朋友大量的感覺經驗，增加小朋友處理大量感覺的經驗，以提升其感覺統合能力。以下簡單介紹一些感覺統合活動：

- 嬰兒時期便可以持續給予擁抱、輕輕搖晃小朋友、或是使用搖籃等方式從小給予各種不同刺激，讓小朋友對於自己的身體有更佳的認知。
- 多進行爬、跳及各種平衡或是滑板等活動(如趴在滑板上用雙手向前划)，或是在治療師的指導下給予各種平衡訓練。
- 配合音樂進行姿勢訓練，如在音樂停止時控制自己的身體在某一個姿勢下不動，或是配合節奏進行跳躍、大步走等活動，以增加兒童對於肌肉、關節、肌腱等身體各部位之感覺認知。
- 在觸覺方面可以讓小朋友多多嘗試接觸各種不同材質的物品，一些小朋友可能不喜歡被輕碰，可以嘗試給予深壓。

值得注意的是，這些活動也請勿無止盡的給予，在小朋友疲勞或是身體情況不佳時，需要懂得適可而止。

## 小結

雖然威廉斯氏症候群的小朋友因疾病影響在日常生活學習上較為緩慢，但只要父母給予小朋友大量的愛心與耐心，並配合持續的教導與練習，小朋友依然可以表現出令人驚艷的表現。



## 威廉斯氏症候群的音樂學習

台中小葉子音樂創作中心

許巧兒 老師

### 不一樣的天賦

有一群非常獨特的音樂天使來到這世界，只因他們的獨特，讓人們無法接受他們與一般人的不同，在醫學上不難發現，有些症候群的孩子確實在音樂與藝術方面有顯著的成就。一位臨床心理師翁醫師的文章中提到，在19世紀最有名的音樂家Blind Tom (1850年出生)，是家中排行第12個孩子，在黑奴的時代背景中，他的全盲代表著他沒有任何的經濟價值，在他6歲之前並不會說任何語言，4歲時還不會走路；但在5歲時因首次接觸到鋼琴而完整的彈奏出一首曲子，因而聲名大噪，11歲時在白宮受邀演出，完整且完美的彈出兩首曲子，第一首約13頁，第二首約20頁的曲譜。曾於歐洲巡迴演出，並被譽為地球的第8個奇蹟，後人推測Tom是一位自閉症患者。

## 音樂天使

這幾年很榮幸受台中榮總醫院小兒科主任邀請，幫一群罕見疾病的孩子們上音樂啟發課，認識了一群來自上帝眼中的音樂天使，也就是稱之為威廉斯氏症候群(Williams Syndrome，簡稱為WS)的孩子。這些孩子在第7對染色體發生很細微的缺損，在智能上較一般人不足，但在社會關係、語言表達與長期記憶有特殊能力外，還具有非常敏銳的聽力，90%的WS能知覺到一般人所不能知覺的音調，音樂治療與聽力刺激常是輔助WS孩童的有效方式。在幾次與他們接觸及上課的經驗當中，他們的友善與熱情，都令我深刻，讓我對他們有十分的好印象，更令人震驚的是，這群孩子對音樂的喜愛與專心程度比一般孩子更加卓越，他們對課程當中的音樂圖畫單元特別感興趣，在合奏的單元裡，只訓練過一兩次，即能清楚的記下所有的節奏型態，演奏出悅耳的樂章，更清楚顯示他們真是上帝派來的音樂天使。在音樂課進行中，從孩子們眼中流露出愉快、滿足的神情，讓我不禁讚美上帝創造了這群獨特的孩子，確實有著一般人所看不到的特殊天賦。



### 音樂的啓發與治療

威廉斯氏症候群常合併有一些先天的心臟血管問題，血鈣過高也是另一個嬰兒時期常見的問題，這些生理性的變化，孩子會容易在情緒上有波動、影響睡眠，在這種情況下，建議父母親可以在家裡播放一些輕鬆、愉快的音樂。當然，若能配合一些啟發式的音樂課程，對於年幼的孩子，除了有安撫情緒之外，更可以啟發他們與生俱來的天賦。最近幾年國內引進了一些美國幼兒心理、生理學家及音樂教育專家所設計的啟發式音樂課程，例如妙事多英語音樂課程（MUSIK GARTEN），以自然感官能力學習的教學法，直接刺激孩子的腦神經細胞，對於許多自閉症、過動兒都有極大的成效。當然對於本來就有音感天賦的威廉斯氏症候群的孩子，一定會有更大的幫助，及早刺激他們的本能，必能降低許多在先天上的不足。

### 音樂圖畫及肢體律動

在許多患童中，不難發現注意力不集中是造成學習障礙的主因。社交能力及記憶力是這群小孩的專長，而精細動作、空間概念及數理邏輯卻是他們的弱點，但在音樂的啟發之下，卻能夠讓這些弱點進行有效的改善。例如音樂圖畫，可以訓練他們專心聽辨不



同的音色變化，如聲音的高低、長短、強弱、節奏的快慢、曲子的調性差異等，使用聽力的刺激來影響他們，將所聽到的變化以圖畫呈現出來，這樣的學習環境不但是訓練記憶力集中的好方法，更可以發揮這群孩子天生的本能。除了音樂圖畫以外，肢體律動則是拓展空間概念的好方法，不同方向的游走動作、跳躍或舞蹈，藉由音樂曲式的不同，代入各種情境的表現，都可讓患童輕鬆自在的學習。

音樂刺激不管在一般的孩童或先天上有些缺陷的患童，都有非常好的效果，不要輕易放棄原本上帝要賦予他們的本能，尤其在音樂上提早啟發，功效就愈大，相信上帝要在他們身上成就的絕非我們所求所想。





## 威廉斯氏症候群的語言學習

語言治療師 楊修媚

“阿姨你好!” “吃飯了嗎?” 一進教室，即可聽到華華熱情主動的招呼聲，即使是對於只有見過二、三次的我，就如同其他威廉斯氏症候群兒童一樣，她也展現了有禮貌，喜歡跟人互動、講話，不怯場，容易跟別人打成一片的特質。

觀察一般威廉斯氏症候群兒童的特徵是：捲髮、眼皮浮腫、人中長、嘴巴寬、嘴唇厚、牙齒亂長且稀疏、下巴小。在兒童時期，小朋友們會因為低張力問題，而發現餵食上的困難，且對於連續性的口腔動作改變有困難；而低張力的問題亦造成幼兒時期語言的產生困難，所以會出現語言理解優於表達的現象。

威廉斯氏症候群兒童的口腔低張力問題可藉由臉部按摩，增加肌肉張力及敏感度，並藉由臉部觸碰減低其觸覺防禦，可於每天進食前進行，配合輕柔的音樂讓小朋友接受各種刺激。選擇鴨嘴杯、斜口杯、不同長度吸管、不同黏稠度食物令他們練習唇部吸及閉合的動作；將食物置於唇部四週，或直接塗抹於左右嘴角、唇上下，以舌舔食食物，增加舌的靈活度及力

量；日常生活中，可利用不同重量物品如：碎紙片、水、乒乓球或笛子、哨子等樂器，陪著練習吹的活動進行，增加雙頰部力量；對於上下顎的咀嚼活動，則建議食用較具韌性的食物，或於進食要求咀嚼次數時，藉此提高個案咀嚼動作的練習。針對以上活動訓練，增加說話時使用相關器官的能力。

一般威廉斯氏症候群兒童的語言發展仍遵循著兒童語言發展的歷程進行，所以針對基本認知能力訓練，提供相關生活經驗，藉由物件實地操作，累積內在語言。在語言未出現時，可令其使用簡單手勢、動作與他人互動，減少情緒問題並增加溝通意願與管道；而當語言出現後，觀察威廉斯氏症候群兒童的表達，會發現其內容上少有流暢度的問題，這些小孩的吸收性、表達性語言能力是良好的，他們同時擁有複雜的文法規則和韻律，有大量的語彙，也會使用不常用字詞，對於句子的使用流暢、自然，所以不論是說話或講故事，使用詞彙豐富、語調抑揚頓挫兼顧、流利生動、表情豐富，有時幾乎會讓人忘了他們身體上的障礙。只是這些小孩說話的特質是：陳腔濫調、說話過度、較沒有主題，所以可以加強情感、社會性互動的溝通，增加社交性表達的語言使用，做個快樂的名符其實的社交好手！



## 威廉斯氏症候群的注音符號學習

國立林口啟智學校 陳秋玫特教老師

與威廉斯氏症候群小朋友的第一次接觸，是在林口啟智學校與長庚醫院合作床邊教學的早期療育特教課中。初次見到他們時，對他們燦爛的笑容與流利的對答所驚訝！這些在我們所接觸的遲緩兒中有相當大的不同，在評估各項能力中才發現：他們的強項是語言，弱項是空間及邏輯推理能力，我們則針對其狀況設計教學，包括認知、空間、對比、數學、語文等。其中語文的注音符號教學受到家長認同，本人願意在此將本人之教學經驗與各位家長分享。

注音符號是相當抽象的，對威廉斯氏症候群小朋友或許多的遲緩兒而言更是困難的，所以他們若與一般兒童在入小學前的暑假才學，絕對是來不及的，最慢在大班就要開始了。此外他們的學習方式也必須是結構式且漸進的，下面就學習應具備能力及教學方法與原則分別敘述如下：

### 學習注音符號的基本能力

1. 會認數字0~9
2. 具備分類配對辨識圖形的能力
3. 具備模仿發音能力或辨識聲音的能力

以上是學習注音符號必須具備的基礎能力，數字0~9雖然也是符號，但卻是生活中常見的，且已有常聽到的口訣幫他學習，如「鉛筆1、鴨子2、耳朵3…」數字會認代表他具備這樣的類化能力，學習注音符號就較容易上手。模仿發音能力或辨識聲音的能力，這部分對威廉斯氏症小朋友應該不困難，但他們部分會有構音問題，在帶領他們學習注音符號同時也可進行構音的修正訓練，可幫助他們發出正確的音。

## 注音符號教學方法原則

### 1. 讓符號轉化成圖形或手勢，並以口訣做連結：

由於注音符號對威廉斯氏症候群小朋友是相當抽象的，所以要想辦法讓他們透過熟悉的圖形做類化學習，也就是找生活中常見事物的舊經驗，來學習抽象的注音符號，所以對注音符號學習有一套教學口訣，教學同時要搭配動作或圖像來加深對這些符號的連結，會讓孩子們在學習時印象深刻且較容易學習，返家後練習也可朗朗上口(見表二)。



表二、注音符圖像手勢教學口訣

聲符	圖像口訣	聲符	圖像口訣
ㄅ	爸爸「ㄅ」	ㄉ	喝水「ㄉ」 (左手比出拿杯喝水狀)
ㄆ	葡萄「ㄆ」	ㄌ	公雞「ㄌ」
ㄇ	帽子「ㄇ」		
ㄏ	房子「ㄏ」	ㄍ	生氣「ㄍ」 (手叉腰比出生氣狀)
ㄏ	刀子「ㄏ」	ㄒ	吸管「ㄒ」或西瓜「ㄒ」
ㄉ	兔子「ㄉ」 (可描述像一隻兔子蹲在那裡)		
ㄋ	奶奶「ㄋ」 (可描述像奶奶彎腰駝背的ㄋ)	ㄗ	蜘蛛「ㄗ」
		ㄨ	吃飯「ㄨ」
		ㄩ	獅子「ㄩ」
ㄌ	老師「ㄌ」 (強調一撇跑上去所以舌頭也要跑上去的ㄌ，要示範)	ㄨ	日曆「ㄨ」
		ㄨ	猴子吱吱叫的「ㄨ」 (手掌彎曲比出猴子抓癢狀)
ㄍ	鴿子「ㄍ」 (像兩隻鴿子在空中)	ㄌ	草地「ㄌ」或草莓「ㄌ」
ㄎ	水下面有蝌蚪的「ㄎ」	ㄌ	撕破「ㄌ」 (手比出撕破紙張狀)



小叮嚀

以上各項圖像口訣可依學習者喜好及接受狀況做修正，若沒有動作一定要搭配圖像以加深學習印象。

韻符	圖像口訣	韻符	圖像口訣
一	倒下來的「一」 (手比出1倒下)	へ	叫人へへへの「へ」 (手比へ點人肩膀的樣子)
又	叉叉「又」 (雙手比出又狀)	么	凹洞的「么」
凵	魚缸「凵」 (手比出魚擺動狀)	又	海鷗的「又」 (雙手比出擺動翅膀狀 再雙手交叉)
丫	好漂亮的「丫」 (雙手比出丫狀)	弓	圍起來很安全的 「弓」
丂	喔喔的「丂」 (手向下比半握拳狀)	ㄣ	閃電「ㄣ」或椅子 「ㄣ」
ㄊ	肚子餓的「ㄊ」 (手比割喉狀告知發音 在此，有頭出來)	ㄨ	唱哆啦A夢的歌 「ㄨㄨㄨ」
せ	樹葉「せ」 (手指向樹葉)或爺爺 「せ」	厶	小蜜蜂嗡嗡叫的 「厶」 (單手比出厶狀)
𠂔	打下去唉唉叫的 「𠂔」 (手比出打腿後唉唉叫 的樣子)	儿	耳朵的「儿」 (手指耳朵)



- 2.先從韻符開始學，每週只練習2~3個，熟練後再增加：

由於韻母可以單獨成音，便於設計生動活潑的教材，而且不容易有構音的問題，最容易學也最重要，所以要先學，學會韻符後再學聲符會更易學習。因為是抽象的符號，所以每週只學習2~3個，下次上課前要先確認上次學的注音已學會才可學習新的，否則易造成孩子負擔也不容易學會。另外每次上課都要練習之前所學習的全部注音，直到37個注音符號全部滾瓜爛熟為止。

- 3.建立對全部的注音符號的全面認識後再練習拼音最後才聽寫：

要學會全部的注音符號再來進行拼音學習，如此才能增加孩子學拼音的成就感，熟悉拼音方法也容易拼出後，代表對注音符號熟悉度很足夠，才可練習聽音寫注音，如此循序漸進孩子學習自然不會有挫折。

- 4.拼音的學習，先學會聲符加韻符拼音，再學聲符加韻符加聲調拼音，最後才學聲符加結合韻加聲調的拼音：

當全部注音符號都學會後，就可開始學拼音，先從聲符與韻符的拼音，方法是直接拼音法，以韻符為主要發音嘴型再加上聲符的舌或唇的阻擋氣流，即可直接拼出或用快讀的方法念出來，在指導拼音時請用一面是字另一面是圖的字卡，當孩子拼音拼



對後才以背面的圖驗證及增強，如此才能專心拼音且不會有提示作用。

當孩子掌握到拼音技巧後，再帶領孩子感受聲調的不同，從一聲到四聲及輕聲的讀法，隨後在拼字卡的注音時，可從一聲開始念到字卡的聲調後才停止，並說出是幾聲，如拼「馬」的注音ㄇㄚˊ、ㄇㄚˊˇ、ㄇㄚˊˇ三聲馬，如此可增加孩子對聲調的感受和記憶。此外，聲調可搭配動作加強印象，如一聲直立不動、二聲手向上斜舉、三聲手肘彎呈打勾狀、四聲手向下斜舉、輕聲手握拳放頭頂，當孩子熟悉聲調後，可嘗試直接拼所要的聲調，而不必按順序拼出。

最後聲符與結合韻的拼音，在學習前最好讓孩子熟悉全部的結合韻(結合韻有哪些可參考相關的注音符號教學書籍，礙於篇幅不在此贅述)，最好能看到馬上念出音，而不須單獨再拼出來是最好的，如ㄨ一ㄚˊ，要能馬上念出一ㄚˊ，再唸出ㄨ..一ㄚˊ，如此拼音速度會加快，另外對結合韻的熟悉，也可幫助孩子在聽音寫拼音能力的訓練。當孩子字卡的拼音穩定後，可讓孩子嘗試閱讀繪本的字(因字數較少)，注音文章念完後，讓他指出幾個語詞的拼音後，引導他們寫出拼音，另外再對幾個容易聽錯的音做區辨練習後(礙於篇幅不在此贅述)，通常他們會很快就能學會聽音寫注音的。



5.要運用方法提高孩子學習注音符號的興趣：

由於注音符號是很抽象所以要多用教具及教學方法來幫助學習，例如：利用注音符號磁鐵、善用圖片、利用電腦光碟、語言學習機、配對遊戲、尋寶遊戲、短篇故事文章(運用注音符號編成好念又好記)…等，儘量讓孩子在輕鬆有趣的氣氛中，如此才能學得又快又好。

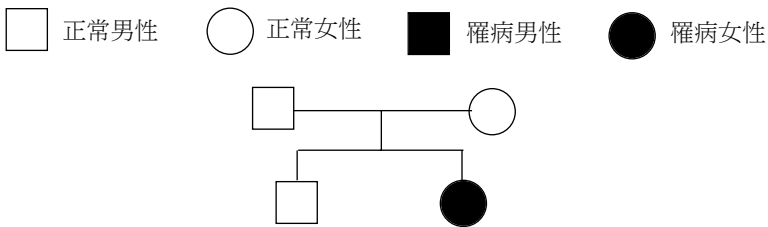
對即將踏入小學的威廉斯氏症候群的小朋友，若能學好注音符號，不但能讓孩子跨出成功的第一步，也讓孩子充滿自信，還可引領孩子學習探索其他學科，可說是引領孩子進入知識殿堂的鑰匙，也可幫助威廉斯氏症小朋友儘快適應其他學科的學習，讓我們繼續為他們努力及加油！

## 六、遺傳諮詢

人體細胞內共有23對染色體，威廉斯氏症候群是因第7對染色體上(7q11.23)的區段發生缺損，導致一個或多個基因功能的異常。其中彈力蛋白基因(Elastin；ELN)與先天性心臟病等的臨床症狀有關。如果基因缺損的範圍越大，臨床表現會更加明顯或嚴重。

其遺傳模式可分為兩種：一是偶發的變異；一是體染色體顯性遺傳。

1. 偶發的變異：大部份患者均屬此型，不分男女比率均相同，即父母均非威廉斯氏症患者，但胎兒在受孕過程中，發生染色體微小缺損或基因突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低（如下圖一）。

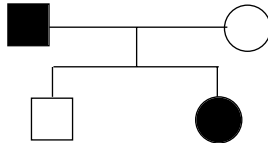


圖一、父母親均非威廉斯氏症候群患者



## 威廉斯氏症候群

2. 體染色體顯性遺傳：父親或母親其中一位為威廉斯氏症候群患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有 $1/2$ 的機會為威廉斯氏症候群患者（如下圖二）。若患者欲生育下一代，則可藉產前診斷方式在懷孕10~12週進行絨毛膜穿刺採樣，或在懷孕16-18週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞並經過培養後，進行第7對染色體分析以判斷正常或患病胎兒。



圖二、父親或母親其中一位為威廉斯氏症候群患者



## 七、資料索引

國際間有許多威廉斯氏症候群相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之情緒支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

### ◎國際病友組織

#### 1) 美國威廉斯氏症候群協會

Williams Syndrome Association Inc.

<http://www.williams-syndrome.org>

#### 2) 英國威廉斯氏症候群基金會

The Williams syndrome Foundation (UK)

<http://www.williams-syndrome.org.uk/index.html>

#### 3) 加拿大威廉斯氏症候群協會

Canadian Association for Williams Syndrome

<http://www.caws-can.org/>

#### 4) 澳洲威廉斯氏症候群病友支持團體

Williams Syndrome Family Support Group

<http://home.vicnet.net.au/~wsfsg/>



## ◎國內病友組織

### 1) 威廉斯氏症候群病友聯誼會

代表人：陳雪娥會長

會址：台北市長春路20號6樓

電話：02-25210717

<http://www.rare.org.tw>

目前為非正式組織，若有需要聯繫可洽詢財團法人罕見疾病基金會。

### 2) 財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路20號6樓

電話：(02)2521-0717

<http://www.tfrd.org.tw>



聯誼會成立大合照

參考文獻資料：

1. Williams syndrome

<http://www.emedicine.com/PED/topic2439.htm>

2. Williams-Beuren syndrome, Colleen A Morris,  
GeneReviews

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?  
book=gene&part=williams](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=williams)

3. 洪蘭, 威廉斯氏症候群的故事, 科學月刊, 1998年  
8月0344期。

4. What is Williams syndrome

[http://www.williams-syndrome.org/forparents/  
whatiswilliams.html](http://www.williams-syndrome.org/forparents/whatiswilliams.html)

5. Genetics Home Reference

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=williamssyndrome>



## 威廉斯氏症候群

---



## 第三章

# Q&A 問與答

Brochure of Williams Syndrome





## 一、Q & A

### —醫療篇

#### Q：什麼是「威廉斯氏症候群」？

**A** 威廉斯氏症候群是因為第7號染色體長臂近端的7q11.23區域發生缺失(deletion)，造成一個或多個基因的功能異常而致病。臨床上常見的症狀有心血管疾病、特殊的臉部表徵、高血鈣、結締組織異常、智能障礙、特殊的個性與認知表現、生長遲緩、內分泌異常。另外還有嬰兒時期餵食困難、出生時低體重、牙齒和腎臟方面的問題、肌肉張力低下、疝氣等症狀。

#### Q：威廉斯氏症候群的遺傳模式及下一胎的風險？

**A** 遺傳模式可分為兩種：

1. 偶發的變異：大部份患者均屬此型，不分男女比率均相同，即父母均非威廉斯氏症患者，但胎兒在受孕過程中，發生染色體微小缺損或基



因突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低。

- 2.體染色體顯性遺傳：父親或母親其中一位為威廉斯氏症候群患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有1/2的機率為威廉斯氏症候群患者。

## Q：威廉斯氏症候群應如何診斷？

**A** 威廉斯氏症候群患者的臨床表現差異很大，疾病初期多以心臟疾病作表徵，患者小時候特殊的面部表徵常易被忽略，有些症狀較不明顯的患者，若非對診斷此疾病有經驗的醫師，甚至到學齡期或成年後才被確診，而目前診斷依據仍以臨床症狀和染色體檢查為主。

## Q：威廉斯氏症候群的治療方式？

**A** 目前無特殊有效、積極的治療方式，主要是採取症狀療法，如早期療育等，針對已出現的症狀治療，以及對未出現的症狀預防，所以定期追蹤對威廉斯氏症患者，就顯得格外重要了。



## Q：什麼是威廉斯氏症候群的學習策略？

**A** 以較長時間進行持續練習，學習許多生活技能如：

- 1.符合程度的活動
- 2.分解活動
- 3.給予適當回饋
- 4.直接帶著小朋友做
- 5.配合音樂節奏





## 二、Q & A

### 一社福篇

**Q：『威廉斯氏症候群』是否可以取得，重大傷病卡或身心障礙手冊？**

**A** ◎ 重大傷病卡：威廉斯氏症候群為衛生署公告之罕見疾病。自91年9月1日起，經衛生署明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。

◎ 身心障礙手冊：根據「身心障礙者鑑定作業辦法」第三條第十五項規範以及相關規定，經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身心功能障礙者，可依其殘障等級申請身心障礙手冊。

**Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？**

**A** 為落實早期療育服務，全國各縣市皆設有發展遲緩兒童早期療育通報轉介中心，家長可利用內政部兒童局的網站 ( <http://www.cbi.gov.tw/CBI%5F2/>)，尋找當地的早期療育通報轉介中心，該中心可提供諮詢及轉介等相關服務。



2.目前罕見疾病基金會中部辦事處，有針對2-12歲罕見疾病兒童設立『復健輔助服務方案』（如下圖一、二），洽詢專線：04-2236-3595分機14。



圖一、復健教室的安全設施完善，內含20餘種復健器材，供課程中使用。



圖二、透過專業合格復健師，以活潑的教學方式，帶領課程進行，使孩童增加對上課的興趣。

## Q：孩子就讀小學以前，我該尋求哪些資源？

**A** 根據特殊教育法施行細則第七條「各級主管教育行政機關應設置特殊教育學生之鑑定及就學輔導委員會，聘有關專家學者及機關學校人員為委員，必要時並得商請學術、醫療或社會福利機構協助。」因此各縣市皆於教育局設置「鑑定及就



學輔導委員會（鑑輔會）」，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

## Q：孩子就讀小學以後，就學資源如何取得？

**A** 目前罕見疾病基金會，已發行『罕見疾病資源手冊II就學資源』，包含在不同階段的就學注意事項、特殊考試、教育輔具等，有需要者，可洽詢台北總會：02-2521-0717、中部辦事處：04-2236-3595、南部辦事處：07-229-8311。



## Q：你知道該疾病的病患可以申請醫療補助嗎？

**A** 只要是符合衛生署公告認定的罕見疾病，病患在國內醫學中心或區域教學醫院就醫的醫療費用，該診療醫院可以根據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條之規定，為您申請健保不給付之醫療費用補助申請。（經診療醫院為您申請補助之費用，診療醫院不得向病患預收。）

### ◎那些項目可以申請補助？

- 1.對罕見疾病的治療方法或遺傳諮詢建議有重大影響，其結果有助於日後治療方向及遺傳諮詢的「診斷費用」，皆可申請補助。
- 2.經國內外研究證實，具有相當療效且被普遍採用，同時已有醫學中心在進行臨床實驗的治療方式、藥物以及維持生命所需要的特殊營養食品等，皆可提出申請。

### ◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部份補助及全額補助兩種：

#### 1.部份補助

以健保不給付金額的百分之七十為補助上限，其實際補助金額，將由衛生署罕見疾病及藥物審議委員會醫療小組審議。





## 2.全額補助

罕見疾病患者在兩種狀況下，可以得到全額補助：

- (1) 低收入戶病患的所有醫療費用。
- (2) 罕見疾病患者所使用的藥物，以及維持生命所需要的特殊營養食品（例如：衛生署公告的特殊營養食品）。

### ◎申請醫療補助注意事項？

- 1.凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向病患預收費用。
- 2.病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
- 3.診療醫院須準備的資料：
  - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見p.74）
  - (2) 病患病歷摘要
  - (3) 醫療費用明細
  - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見p.76）
- 4.由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。



## 罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

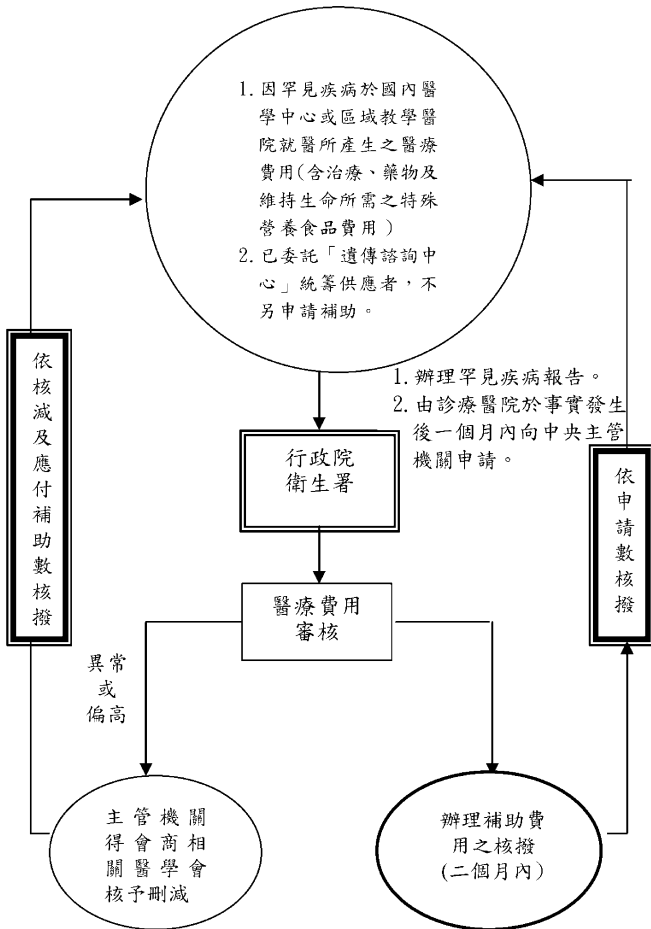
個案姓名	身份證字號										
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	<input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡	死亡日期：(請加註) 年 月 日						
疑似或確定 診斷日期	民國 年 月 日	病歷 號碼									
個案聯絡 電話	公 ( ) _____ 宅 ( ) _____		手 機 _____		呼 叫 器 _____						
戶籍所在地 地 址	縣 鄉鎮 村 路 街 段 巷 弄 號 樓 市 區市										
現住地址	縣 鄉鎮 村 路 街 段 巷 弄 號 樓 市 區市										
來診原因	<input type="checkbox"/> 1.本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2.家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 3.其他 _____ (請註明)										
主訴及症狀 (C.C.& Symptom)											
主要病徵 (Sign)											
主要檢驗結果											
診斷名稱	中文(填參)				ICD-9 編碼						
	英文(必填)										
治療情形 及建議											
協助訪視 (請勾選)	1.是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構： _____ <input type="checkbox"/> 否 2.病患是否同意被醫事專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是； <input type="checkbox"/> 否										
診療醫院 (全銜)											
診斷醫師			聯絡電話 ( ) _____								

註：

- 「罕見疾病防治及藥物法」第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告」。
- 「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
- 第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局（台中市黎明路二段503號5樓）或傳真FAX:(04) 22545145、22543767，或E-mail：min @bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22550177轉413。



## 罕見疾病醫療補助申請、審核流程







## Q：罕見疾病用藥如何專案申請進口？

### A ◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？

罕見疾病病患，如需使用尚未經過查驗登記的藥品；或已獲核准進口罕見疾病藥品之藥商無法提供該藥品者；或該藥品市價經主管機關認定明顯不合理者，病患可透過主治醫師，向行政院衛生署藥政處，提出專案進口申請。

### ◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備那些資料？

- 1.醫院給衛生署之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所須藥品之來源、數量。
- 2.藥委同意函。
- 3.治療計劃書。
- 4.藥品使用量預估。
- 5.病人同意書。
- 6.產品仿單、說明書。
- 7.各國公定書或藥典收載影本。
- 8.臨床文獻。



◎「藥物專案申請」的時間需要多久？

行政院衛生署藥政處會在收到申請文件30天內，完成審查作業，並以書面方式通知審查結果。而專案申請所提供的藥物，每次以一位病患兩年使用量為限，並視實際需要分批進口。

洽詢電話：行政院衛生署藥政處  
(02) 85906666轉6879



## Q：你如何申請〈重大傷病卡〉？

**A** 行政院衛生署91年度9月起正式將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。因此罕病患者未來因罕病或其相關治療就醫時，可免除自行負擔之醫療費用。大大解決了就醫的障礙。病友尚未取得重大傷病卡者，或欲更正核卡疾病為正確罕見疾病名稱時，可採以下方式：

你可於門診時，請醫師填寫「全民健康保險重大傷病證明申請書（請加蓋醫院關防及醫師章，詳見p.81）」，並準備醫師開立30日的診斷正本、病患本人的身分證正反面影本或戶口影本，以掛號郵寄方式或親自到各地區健保分局辦理，如現場臨櫃申請者，請攜帶健保IC卡。

## Q：過去使用紙本的重大傷病卡與目前重大傷病註記健保IC卡有何不同？有哪些注意事項？

**A** (1)依健保局的規定，重大傷病卡紙本證明只可使用到民國94年3月28日為止。領有紙本的重大傷病卡但尚未註記重大傷病在健保IC卡內的病



友們，只要到醫院就醫時，持健保IC卡到讀卡機前，請服務人員協助重新載入重大傷病註記即可完成登錄，之後再至診間就醫即可。

- (2)若是新申請或須換發重大傷病卡的病友，其作業方式仍維持原來的申請程序，在各地健保分局核准後即可在現場登錄。若是以郵件辦理，則是在收到核准函後，可在醫院的讀卡機直接載入資料。
- (3)若因其他因素而需要重大傷病紙本證明的病友，可以將健保局的核准函保留，或是攜帶病患身分證，前往各地健保分局櫃台申請核發「審查通知單」，此單據即具備重大傷病紙本證明的效果囉！

### Q：重大傷病證明遺失如何辦理補發？

**A** 重大傷病證明資料已登錄健保IC卡者，健保IC卡遺失或損壞時，請依「健保IC卡管理須知」規定，填寫「請領健保IC卡申請表」，並檢附身分證明文件正本（採郵寄辦理者檢附影本）請領健保IC卡。如需「請領健保IC卡申請表」，可至中央健康保險局網站下載表格。







## Q：如何申請〈身心障礙手冊〉？

- A** 1. 初次申請所需文件
- (1) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
  - (2) 最近一寸半身照片三張
  - (3) 印章
2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

## Q：如何補發或換發〈身心障礙手冊〉？

- A** ◎〈身心障礙手冊〉破損或不堪使用時
1. 換發所需文件：
    - (1) 原身心障礙手冊正本
    - (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
    - (3) 最近一寸照片二張
    - (4) 印章
    - (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。
  2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。



◎〈身心障礙手冊〉遺失時

1. 補發所需文件：

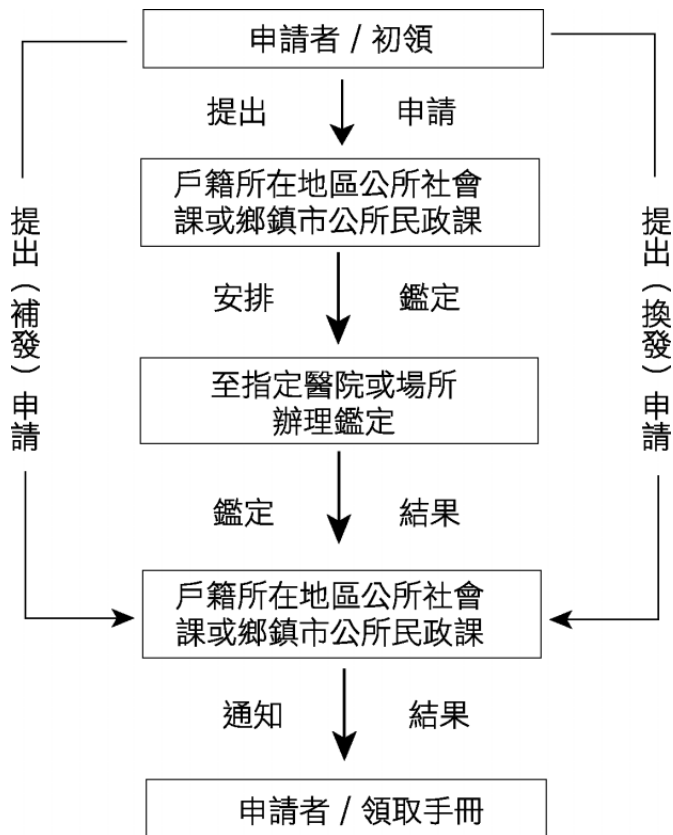
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2. 洽辦單位：戶籍所在地區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。



### 〈身心障礙手冊〉申請流程圖



## 第四章

# 心情留言板

Brochure of Williams Syndrome





## 心情留言板

小耕剛出生的時候比別的小baby還小，只有2600公克，因為他的外表和心臟都沒有問題，所以到了要上幼稚園的時候才檢查出罹患威廉斯氏症候群。

威廉斯氏症候群對我來說，是一個從未聽過的名詞，也不知道這個疾病對小耕是否會造成生命的危險，也不知道未來會有什麼症狀，心裡非常的無助，但是在醫師的解釋，和自己上網查詢資料後，心中的焦慮就稍微平復些了，但它的症狀最主要還是心血管疾病，所以我的心中，仍時常擔心小耕的狀況，心臟方面的問題也需要持續追蹤。

小耕慢慢長大後，要面臨的問題也越來越多，他現在仍持續進行職能及語言的治療、復健，我想分享他常面對的問題：

小耕對聲音非常敏感，他很怕廟會敲鑼打鼓的聲音，當聽到這樣的聲音，哪怕是在很遠的地方，小耕一聽到，就會馬上跑到房間，用棉被把自己全都蓋起來。即使全身都流了汗、頭髮像淋了雨一樣濕，他都不會掀開被子，常常要安撫很久才會讓他放鬆，可是他對音樂卻不同，只要不是很大聲都很喜歡，所以有時候我會帶他去KTV唱唱跳跳，他現在喜歡棒棒堂的歌，例如：我們之間、Oh Yes等，他會拿著麥克風跟著一起唱，雖然咬字方面不是很清楚，但他的音準卻很好，可以把整首歌唱完。

因為對聲音很敏感，所以常影響到小耕的學



習，容易分心，注意力就無法集中，學習的過程，若一次、兩次不會，他就會失去學習的動機，對自己就沒有信心，他常會問我，媽咪我會做得很好嗎？小耕需要適當的鼓勵幫他建立自信。

建立了學習的信心後，小耕遭遇到的另一個問題是容易焦慮不安，易有挫折感。焦慮不安會讓他不斷重覆的問同一個問題，挫折感會使他在遭遇挫折時無法面對，不知如何是好。

小耕喜歡走入人群，因為他不怕陌生，在他的世界裡沒有所謂的壞人，常認為別人會跟他一樣喜歡交朋友。所以，常常會有尷尬的情形發生，例如，小耕喜歡和陌生人打招呼，有些人會回應他，也跟他打招呼，有些人卻理都不理。有一次，我帶小耕去麥當勞玩，他去和小朋友的媽咪打招呼，可是那個媽媽不但沒有回應，反而對我說：「這個小孩是過動兒，是有問題的小孩。」讓我心情糟透了，當下的我，只想趕快帶著他離開現場，心情也跌落谷底。所以自從那次之後，我會克制小耕，現在他還小，還不明白他說這些話的意思與影響。我想，等小耕長大後，一定還有很多的難關等著他去面對。

小耕要讀小一了，擔心的事情一件件的在我腦海中如跑馬燈般重覆的出現，現在對我來說最重要的，是建立他的自信心，讓他在求學的過程中能勇敢面對，更有信心。

小耕媽媽



## 心情留言板

小達是我的第二個小孩，還記得在小達未出生前，所有的產檢過程都正常，但小達像是貪睡的天使，預產期過了還不願意報到，最後只好以催生的方式與大家見面。剛出生的小達身體並無特殊異狀，只是身體及嘴唇膚色較為黝黑，心想應該是剛出生，也就沒有放在心上了。

接回家照顧後，一切的不對勁就慢慢出現了，首先面對的就是『餵食母乳』小達吸吮能力不好，只好改用奶瓶以牛奶餵食，但他卻常常以『吐奶』回報，想說可能是不習慣奶嘴，但不管用了多少方式，都是徒勞無功。再來就是面臨『日夜顛倒的睡眠』，在許多的不對勁下，開始我們的『求醫旅程』。

一開始檢查發現心臟有雜音，為了安全起見，於是轉往大醫院進行更進一步的檢驗，在這裡我們做了一項改變生活的抽血檢查，它讓我第一次聽到原來世上還有一種叫作『威廉斯氏症候群』的病。這個陌生病名的出現，打亂了家中原有的生活秩序。因不了解疾病會把孩子變成怎樣，所以內心的恐懼越來越多，透過可行的管道：醫師提供的資訊、自行上網搜尋的資料等，才讓我一點一滴慢慢對它了解。





雖然我與多數的媽媽相同，都知道這是單純基因突變的問題，但總免不了會覺得是因為自己在懷孕的過程中，是不是吃了什麼？或做了什麼？而让我的小寶貝要受到這樣的磨難而責怪自己。

隨著年紀的增長，發現小達的動作發展緩慢，醫師建議可開始進行相關復健課程，剛開始時小達因為肌肉張力不佳，在課程中常會因為這樣的問題，不停的哭鬧且不願意配合，但為了他可以盡快跟上別人的腳步，所以我花了許多時間陪他做復健，終於到了2歲半，學會了走路。

而語言的轉折點，則是到他上了幼稚園，才有十分明顯的進步，在老師的愛心及耐心教導下，使得小達情緒慢慢穩定，這時才讓我們一家人，開始有放輕鬆的感覺。

這一路走來，由一開始的恐懼、悲觀，進而到現在的接受，不是因為無法改變而接受，而是在這樣的時候，我不是一人孤軍奮戰的，我的先生總是默默陪在我身邊，安撫我、支持我，我的女兒也貼心的幫我照顧小達，這個病讓我們一家人更加團結。現在我已學會用平常心來面對他，在上復健課時也常看到比他嚴重的小朋友，我想我們應該是幸運的，至少我找得到原因，而他也已經會走路、會講話，雖然理解力無法跟正常小朋友一樣，但他卻是我們全家的開心果，現在只希望他能健康、快樂、平安長大。

平凡的小達媽媽



## 心情留言板

在全家滿心期待之下，女兒出生了，出生第七天時，接到診所打來的電話：「女兒的甲狀腺好像有點問題，需要再到診所作抽血檢查」。過了七天再度接到診所的電話，告知要到台中榮民總醫院作更進一步的檢查，結果女兒得了「甲狀腺功能低下」，經過遺傳諮詢員的解說後，相信只要讓女兒每天按時吃藥，三年後一定會好起來的。

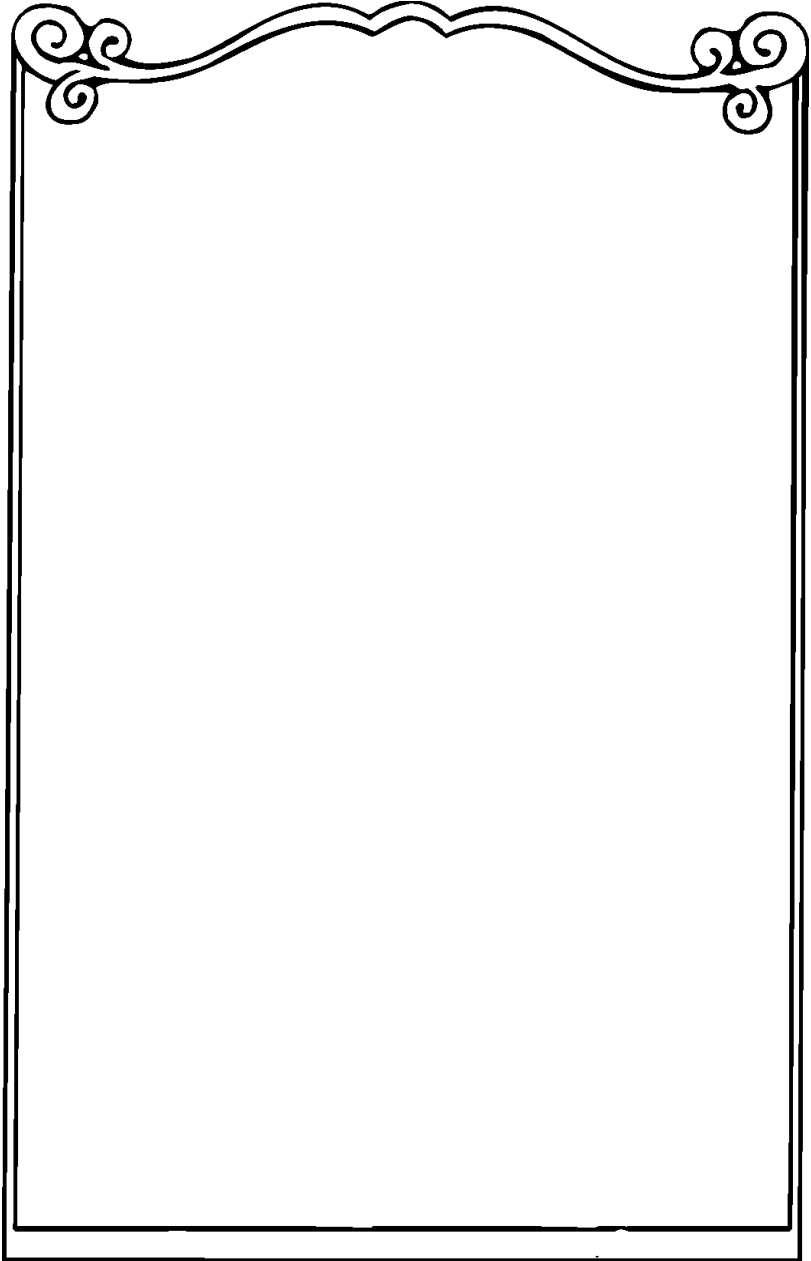
在懷了老二時到醫院做產檢，醫生看到女兒的臉就告訴我，女兒可能是得了“威廉斯氏症候群”，真是晴天霹靂！讓我每天都躲在被窩裡哭泣，家裡天天都是低氣壓，無法面對先生，也無法正常的作息，更是不想帶女兒去散步，因為她會讓我在路上接收到許多異樣的眼光，我無法承受那些眼光。到老二出生一直都有這樣的心態，最後媽媽看不下去，告訴我一句話：「你女兒是比別人少了嘴巴，還是比別人多了一個眼睛？妳不帶她出門，她怎麼有辦法接受外界給她的刺激呢？」先生也告訴我：「女兒生病了，我們一起找方法治療，如果沒有方法治療，我們就找方法來教導她」。婆婆也跟我講，只要把女兒教育可以生活自理，可以跟社會融合不要去依賴他人就好了。慢慢地，在家人支持及鼓勵之下，我走出這個陰霾，也轉換了我的態



度，我如果不積極幫女兒做一些事，那麼女兒未來可能是在療養院或安養中心過一輩子。為了讓女兒獲得更好的療育，我積極幫女兒找感覺統合跟語文訓練，不敢再蹉跎女兒療育的黃金時期；也請教了同病友的家長在小朋友成長過程中需要注意的地方及一些方法，在我做過覺得還不錯的話，我也會積極地把它傳承出去，積極投入學校的活動，加入愛心工作隊，也向學校老師請教一些問題，老師們都會義不容辭替我解答，或幫我找單位解決問題；加入罕病基金會及威廉斯氏症聯誼會，我相信基金會會幫我們大家把力量凝聚，才能幫我們的寶貝爭取福利，才不會讓他們變成社會的邊緣人。

在陪女兒走過這些日子，感謝許多人如：職能老師蘇老師、林老師，語言老師蔡老師，學校的雅文老師及基金會的人員，在我教導女兒碰到挫折時，你們總是不厭其煩的告訴我方法，讓我更有信心陪伴她；當我有滿腹苦水時，你們願意傾聽；更感謝我的家人們，如果沒有你們的支持，我沒有辦法陪她走這麼久的一段路，請你們繼續支持我，讓我們一起守護她們。謝謝。

小捷媽媽



Memo



Memo

HERB GARDEN 

Memo



國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

威廉斯氏症候群

Brochure of Williams Syndrome/

財團法人罕見疾病基金會編--臺北市:罕見疾病基金會  
民98.4

面； 公分

參考索引

ISBN 978-986-84920-2-8 (平裝)

1.威廉斯氏症候群

415.18

96020819

書名：威廉斯氏症候群照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路20號6樓

網址：<http://www.tfrd.org.tw/>

E-mail：[tfrd@tfrd.org.tw](mailto:tfrd@tfrd.org.tw)

郵政劃撥帳號：19343551

電話：(02) 2521-0717

出版年月：98年4月

版(刷)次 第一刷

定價：200元

ISBN：978-986-84920-2-8

---

著作財產權人：財團法人罕見疾病基金會

本書保留所有權利。欲利用本書全部或部分內容者，須徵求著作財產權人財團法人罕見疾病基金會同意或書面授權。請洽財團法人罕見疾病基金會（電話：02-2521-0717）。

©All rights reserved. Any forms of using or quotation, part or all should be authorized by copyright holder Taiwan Foundation for Rare Disorders. Please contact with Taiwan Foundation for Rare Disorders. (TEL：886-2-2521-0717)