



▲簡單單單在草地上玩耍，也令一家人滿足快樂

▶▼詠寧出世後與其他嬰兒不同，最後確診患上「天使綜合症」

守護罕病女 不能放棄上天賜的禮物

好爸媽笑對「凡間天使」

快將七歲的陳詠寧，臉上總掛着天使般笑容，但她自小發展遲緩及缺乏語言能力，不足兩歲時更被確診患上罕見「天使綜合症」。當得悉女兒患上不治之症，爸爸陳頌慈（Joson）及媽媽吳芷樺（Joe）倍感沮喪及無助，Joe最擔心日後無人照顧女兒，甚至想過抱住詠寧跳下去，一同返回天家，猶幸丈夫在旁支持，從絕望邊緣拉她一把，夫婦同心走出低谷，堅強面對未來。這對夫婦更以病患家長第一身，成立本港首個「天使綜合症」組織，喚起社會對此病關注，盼集結每個角落「小天使」互相扶持，讓一班「小天使」知道並不是「孤單一個」，希望為社會注入正能量。

香港人家 >>>

大公報記者

（文）劉家莉（圖）黃洋港／受訪者提供

轉身、學爬行、牙牙學語，是每個嬰兒成長階段，亦是每個新手父母期待畫面，但Joson和Joe看着詠寧成長路就有血有淚。2009年出生的詠寧，足月、順產出生，媽媽亦做足一般產檢，但詠寧出生後好像與其他嬰兒有所不同。Joson和Joe憶述，詠寧大概六個月不但仍然未能翻身和坐穩，且未能通過母嬰健康院的定期檢驗，故懷疑是發展遲緩，之後詠寧獲轉介到小兒腦科、骨科及物理治療等專科尋因。詠寧未確診前，夫婦倆相當無助，一整年間帶着女兒四出檢查，針灸、中醫、脊醫等另類治療都試過。直至Joe意外懷有第二胎，醫生擔心第二胎都出現問題，才提前進行基因檢測，結果確診詠寧罹患了「天使綜合症」。

醫生告知不可治愈

當醫生告知他們此病不可治愈時，夫婦倆腦袋一片空白。Joe說「從來都沒聽過此病，好似大件事好嚴重，當知道是不治之症，感到十分沮喪，當時擔心萬一日後我們不能照顧她時怎麼辦？更打電話四出尋找宿舍。」她又說，「當時意外懷有第二胎，但面對詠寧患病，親人也會擔心我們面對的壓力問題，勸我考慮放棄第二胎。」幸得到丈夫支持，陪伴面對所有挑戰，於是認定兩個小朋友都是上天賜的禮物，誰也不能放棄。

一般小朋友大概半歲學爬、一歲已懂得走路，但「天使綜合症」患者智商、活動和語言能力都有嚴重障礙。詠寧兩歲多才學爬，四歲才踏出她人生第一步，現時最多只會簡單說「papa」叫爸爸，但見到女兒少許進步，已教這對父母滿足。Joson說，「別人學十次，她可能要學好多次都未必做到，但最緊要自己肯接受，肯去面對。」

照顧詠寧絕不容易，因為「天使綜合症」患者很難連續睡多於四小時，夫妻二人需日夜不停照料，加上突然抽筋會威脅生命，夫婦倆早已學習急救技巧「守門口」，當然還有學習照顧方法及控制情緒。因為兩人都要工作，只好輪流照顧；即使請了家傭，但詠寧總是要爸爸

抱着才找到安全感。Joe說：「由細到大，佢好黏爸爸，講嘢都係叫爸爸。」她又提到丈夫忙於工作，又要駕車到特殊學校接詠寧放學，放工後又要買雜等等，為照顧詠寧，曾經勞累至胃出血及面癱。

一家四口齊上齊落

縱使辛苦卻未曾想放棄，女兒患病後，更讓家人學會珍惜。Joe說，「即使大女患病，放假仍會帶她四出遊玩，即使可能山長水遠去到，停留一陣也好，也希望她好像平常小孩一樣，今年暑假一家人就去了沖繩旅行。」她說，每次出門都會擔心今次會不會是跟詠寧最後一次出門呢？詠寧患了此病，使她更學會知足，珍惜每次遊玩機會，一家四口齊上齊落，但從不會覺得女兒是包袱。Joson早前相約記者在數碼港平台花園拍攝，看到他們簡單單單在草地上玩耍，一家人也滿足快樂。

不過，傳統社會觀念下，Joe初時也擔心詠寧被大眾歧視，起初不敢跟家長及朋友提及詠寧病情。她表示，由於「小天使」通常會表現愉悅，容易興奮、大笑及經常拍手，不少「天使」家庭為免騷擾別人，都不敢外出。為此，他們兩夫婦希望由自身出發，希望社會能接納「小天使」，達到傷健共融，於是決定籌劃首個「天使綜合症」平台。花了三年時間籌備，Joson和Joe終在2015年成立「香港天使綜合症基金會」，以自己經歷幫助他人，並提供治療、訓練、講座與教育活動，喚起社會對這個罕有遺傳病關注。

基金會由當初孤立無援到已集結20多個「天使」家庭，更有一班社工、醫護界人士擔任顧問團隊，令一班「小天使」及其家人知道，他們並不孤單，社會上有很多人支持他們。Joson和Joe一家人從徬徨悲觀，轉變到現時積極樂觀，由接納到推廣「天使綜合症」，Joson說「我們能走出困局，就希望可能幫到其他人，好似雪球咁愈滾愈大，將這份愛感染所有香港人，這正是「香港精神」。」

小資料

本港僅50多名患者

「天使綜合症」(Angelman Syndrome, 簡稱AS, 前稱「快樂木偶症」。本港僅得50多名患者，發病率為15000:1，本港每年約有三至五宗新症，確診年齡通常為二至五歲。

「天使綜合症」在1965年被英國醫生Dr Harry Angelman發現，並用他的名字命名。科學家於1997年確定位於第15號染色體的UBE3A之基因突變為導致AS原因，共有數個基因「類別」或發病機制能破壞UBE3A，一個為神經系統發育帶來損害的綜合症。

患者主要特徵包括：發育遲緩、語言障礙、嚴重功能障礙、走路不穩、頻繁顯露開心的神態、癲癇、睡眠障礙、斜視、口部寬闊、牙齒疏離、營養問題、吐舌；吸吸或吞嚥障礙。

衛生署早前發布本港首個天使綜合症臨床研究，發現患者平均6.2歲確診，較外國三、四歲遲。由於發展問題在嬰兒早期並不明顯，故此天使綜合症一般不會在初生時期被識別。

▲Joson一家人早前到日本東京時，亦把握機會與日本的「天使」家庭交流分享



▲大女詠寧患病後，讓家人學會珍惜，Joson一家四口把握假期四出遊玩，希望她好像平常小孩一樣

盼社會尊重病患者

不少人對「天使綜合症」聞所未聞，去年香港電台播出推廣聯合國《殘疾人權利公約》實況劇《沒有牆的世界》，其中一個單元就講述「天使綜合症」，Joson與Joe更親身上陣演出劇集，詠寧更擔任劇中小主角。節目希望帶出《殘疾人權利公約》第十條「人人享有固有生命權，並應當採取一切必要措施，確保殘疾人在與其他平等的人基礎上切實享有這一權利」精神。

早前，這套實況劇入圍日本放送協會(NHK)電視台第43回「日本賞」(JAPAN PRIZE International Contest for Educational Media 2016)之生活體驗界別(Lifelong Learning Category)。Joson一家人更到日本東京參與是次盛事，雖然最後未能獲得大獎，但他們亦把握機會與日本「天使」家庭交流分享，並參觀當地特殊照

顧託管中心。

訪日照顧中心讚簡單舒適

Joson特別提到，日本特殊照顧託管中心設施平實、簡單及舒適，中心照顧者帶着同理心關愛，令整個中心多了一份「家」感覺，希望香港社會也可以對傷健病患者或智障人士也同樣有一份尊重及關愛。

此外，本港私營殘疾人士院舍「康橋之家」前院長張健華被指與智障院友非法性交，事件引起社會關注。由於「小天使」離開特殊學校後，下一步已可能要輪候入住成人宿舍，HKASF對「康橋事件」亦十分關注，早前更參與相關遊行，希望政府及社會各界正視成人院舍監管及質素問題，杜絕同類事件再次發生。

▲「天使」一家人早前到日本東京參與「日本賞」放送協會(NTV)電視台第43回「日本賞」



▲快將七歲的陳詠寧(右上一)，不足兩歲時更被確診患上罕見病「天使綜合症」

成立基金會提供支援

為增加大眾關注「天使綜合症」，Joson及Joe於2015年6月創辦「香港天使綜合症基金會」，並於2016年1月7日成為香港認可慈善團體。基金會宗旨，主要是為「天使綜合症」家庭提供支援與分享，共用治療及訓練，並透過定期活動、聚會和訓練課程等，團結所有「天使」家庭。

善用為特殊兒童設計Apps

由於「小天使」平常難以參與活動，基金會致力帶領「小天使」及家庭融入社會，不時舉辦活動，如體驗營及包場看電影等，讓小天使們得以與家人進戲院享家庭樂，鼓勵他們出外走走、增廣見聞，更希望是帶他們融入社會。HKASF早於成立初期，已加入香港罕見疾病

聯盟(HKARD)，成為會員之一，HKASF亦與世界各地的AS組織聯絡、學習及交流。

「天使綜合症」患者雖然大多有中度至嚴重智障，不擅表達，但他們可發展認知能力。Joson說，詠寧性格開朗，有一定認知能力，他經常在女兒面前示範如何用平板電腦看YouTube、看相片，女兒亦漸漸懂得自行打開YouTube，更不時自己聽音樂。這位爸爸說，外國有一些為特殊兒童設計的應用程式(APPS)，提供簡單影像和文字的溝通系統，就好像認知板一樣，輕觸螢幕任何一點，便帶來色彩豐富的圖像及聲效，有助患者表達。HKASF亦積極推動及參與科研發展，希望可與一些科研公司合作推出專用的應用程式，符合「小天使」的訓練和能力範圍。

網址: www.hkasf.org

Facebook專頁: www.facebook.com/HongKongAngelmanSyndromeFoundation