

小希，小時候常肚子痛，12歲時闌尾炎開刀醫生曾說肚子裡有很多水。之後，每年都有1-2次因腸胃病住院，症狀有腹部脹痛、嘔吐，有時甚至還有腹水。這個腸胃病總是讓她頭昏眼花，躺著還好，坐著站著血壓就往下掉。只要有三個月沒發病，家人會說是奇蹟！

有時四肢也會不定期地從單肢的腫脹到原四肢的兩倍大，後背半邊也曾整片腫脹過，走路時腫脹的那一邊都會隨著晃動。因為不痛，僅僅行動有點不方便。若不看醫生，幾天後也慢慢會消腫。也曾因拔牙、植牙和莫名原因導致她幾次臉部腫脹到看不見鼻樑而急診住院。

50歲時曾因發燒住院，奇怪的病史讓醫生跟住院醫師想去研究她的疾病，最後告知她很可能是國外文獻上所記載的「遺傳性血管性水腫」，可惜國內沒有檢驗設備可以去證實。

57歲到60歲期間，兩度病狀嚴重發作，那是可怕的喉頭水腫導致她呼吸困難，很幸運的當時小希剛好都在醫院照顧住院的爸爸與媽媽，疾病發作時她可以立即去急診室求助，適時急救成功（插管、氣切）。那時候她的家人拿到《病危通知單》，才意識到這個疾病的嚴重性，會危及性命。

在第二次插管後，醫生高度懷疑她是「遺傳性血管性水腫」，這種疾病會反覆發作，相當危險，於是出院時醫生準備了她的就醫記錄，讓她速去臺中榮民總醫院免疫風濕看診，經血液檢測，證實她就是「遺傳性血管性水腫」的罕病患者。

隔年馬偕醫院徐世達醫師也幫她做了基因檢測，明確地這個診斷。

目前採用雄性賀爾蒙將病情控制得很好，使用初期出現體重增加、全身皮膚緊繃的狀況，嚴重時雙腳落地會感疼痛。之後多食用原形食物，減少攝取糖、鹽，多運動，才漸漸降低全身皮膚的緊繃感，體重增加速度也明顯減緩。

雖然雄性賀爾蒙有其副作用，肝與腎功能會受到影響，必須要定期回診追蹤肝腎功能及C1、C3和C4。

64歲的小希是遺傳性血管性水腫患者中算是較年長的人，自己對於何種狀況下發病已有所警覺，平常有做完善準備，如隨身攜帶診斷證明書及自動針，周遭的家人好友也了解一旦發病時的如何照顧及處理她的方式…尤其是當面部、喉部水腫緊急發作時須送醫急診。

四年來，小希的疾病沒再發作，沒住院，家人不再不安。她跟她的家人多麼感激她的醫生們（高榮呂聆音醫師、中榮陳怡行醫師、馬偕徐世達醫師…）積極幫助她查出病因，控制病情，她得以過得跟正常人般健康安心的生活。