

尋訪 天使的笑容

花蓮慈院罕見遺傳諮詢團隊往診關懷

文/蘇鈴莉、黃秋惠、曾慶方 圖/蘇鈴莉

罹患特殊疾病的兒童，是父母心頭永遠的牽掛，而這樣的家庭也更需要醫療機構的照護，與社會系統的支持，才能讓這群特殊天使展露歡顏。



家訪開始前，朱紹盈(左二)醫師與當地早期療育社工師賴禹伶(左)討論病情。

醫師與復健師、遺傳諮詢員、社工師是遺傳諮詢團隊的基本成員，他們必須與當地衛生局、衛生所、早期療育社工密切配合，才能真正幫助罹患罕見遺傳疾病的患者。

談到這群孩子，朱醫師語帶不捨的說，這些罹患罕見遺傳性疾病的孩子，

二〇〇五年底，一個奇特組合的團隊，排定了一整天的密集行程，從花蓮市區往花蓮縣南區、台東的鄉野去，這是花蓮慈濟醫學中心遺傳諮詢團隊第三次的往診行，他們要去探望罹患罕見遺傳疾病的小朋友。

這一次負責統籌規劃的是有著甜甜笑容、聲音未脫稚氣的小兒科主治醫師朱紹盈，她同時也是遺傳諮詢中心的臨床遺傳組主任。除了朱醫師以外，小兒科兼遺傳諮詢中心主任蔡承恩醫師、婦產科丁大清醫師、遺傳諮詢員簡純青與宋美蘭、社工師吳宛育及助理陳曉婷，加上四位志工師兄、師姐自願擔任駕駛、總務、與人文紀錄。二部車浩浩蕩蕩地開始了這一天的行程。

主動出診 走入家庭

小兒科醫師、婦產科醫師、復健科

雖然有看診的需求，但或許礙於家庭經濟、或交通等等因素，無法定期到慈院看診追蹤病情。「病人走不出來，我們就發揮慈濟人醫會的精神，走出醫院去看他們」。

瑞穗鄉的天空，灰濛濛的一片，不時飄著絲絲小雨。第一站來到潘家，車停了，雨也停了。遺傳諮詢團隊的成員們不急著敲門拜訪，而是在巷道中，謹慎地再次確認訪談內容。瑞穗當地的早期療育社工師賴禹伶也在此時，加入討論。

脆弱X染色體 讓元元更怕生

一進門，元元(化名)的外婆即熱情地招呼我們坐下，不久潘媽媽緩緩地從樓梯上走下來，我們也終於看到躲在媽媽背後，睜著一雙明眸、怯生生地偷偷望著我們的元元；但是，在大家一雙雙期



團隊成員們與元元家互動，深入了解孩子的生活狀況。

因子。

在潘家客廳的一隅，朱醫師與遺傳諮詢員細心地對外婆及潘媽媽再次解說疾病的原因、病徵，討論照顧元元的細節……。同時也帶來潘媽媽先前到醫院抽血的檢查結果，證實潘媽

媽也是染色體準突變的個案，並告知外婆這種疾病具有家族性遺傳，也建議她抽血檢查以釐清疾病的確切來源。朱醫師建議外婆，可以安排元元到早期療育機構學習，讓專業的輔導人員陪伴、教導元元，矯正元元摔娃娃等失控的危險舉動。

待眼神中，元元卻兀自停在樓梯口，不願前進，似乎比印象中怕生的小孩更加害羞。

朱紹盈醫師解釋，罹患脆弱X染色體症候群的元元，病徵之一就是「怕生」，這類病人通常不敢直視別人的眼睛，我們一下子十多雙眼睛盯著他，可能嚇著他了。朱醫師提醒大家不要直盯著他，過一段時間後元元自然會放鬆下來。

果真如朱醫師所說，一段時間過後，元元放下戒心，潘媽媽上前抱起他與我們聊天，元元從一開始地掙扎，慢慢靜下來，並好奇地左顧右盼。在我們嘗試與元元互動中發現，他是個聰明的小男孩，但由於家人沒有辦法教他學習與說話的能力，他一緊張害怕，就會失控地摔打手中的布娃娃。比起一般的四歲孩童，元元少了一些能力，多了一些危險

舉動。

一家三口看戶外門診

離開潘家，一行人精神抖擻地驅車前往下一個家訪點「玉里」，探視一對兄妹。玉里社工師禹伶帶著團隊到玉里國小，尋找就讀特教班的強強與萱萱。我們看到跟在老師身後的兄妹倆與牽著他們的母親，母親露出怯生生的微笑對我們點點頭，而兩兄妹則毫不客氣、大刺刺地送上熱情的笑容。

由於這對兄妹是當地社工通報的個

案，在不清楚病因的情況下，三位醫師隨即展開「戶外門診」，詢問母親及老師關於兩個孩子的病徵、生活狀況，經過初步的外觀檢查後，朱醫師為兩兄妹聽診、丈量顱圍，隨後表明希望為母子三人抽血帶回慈院檢查，更進一步確認疾病因子。

蔡承恩主任表示，強強、萱萱與母親皆有智能不足的情形，原本懷疑是同一遺傳性疾病，也擬出幾個可能的家族性遺傳疾病，但這一趟實地了解後，「我們發現他們三個人的病徵不盡相同，因此必須等待血液篩檢的檢查結果出來才能確定」。

「失去痛覺」的孩子

為母親抽完血後，強強笑嘻嘻地上前讓朱醫師抽血，毫不懼怕，其他人趕忙



安慰地喊著：「不痛、不痛喔！一下下就好了。」可是這樣的擔心是多餘的，從頭到尾，強強都沒喊過一聲「痛」。朱醫師這才說：「這可能也是強強的病徵之一，沒有痛覺。」現場頓時陷入沉默。

蔡承恩主任高度懷疑哥哥強強可能患有威廉氏症，當蔡醫師與朱醫師嘗試扳著哥哥的手時，發現他的關節特別軟，這樣的場景嚇壞旁觀的人。朱醫師一根一根地扳拉著強強比常人更軟的手指關節，看著哥哥笑咪咪的臉，我們忍不住提醒朱醫師，「輕一點」，但是朱醫師卻說她根本沒用力，只是輕輕一扳手指就折彎了。

負責照顧強強的老師說，因為他的四肢關節特別軟，常常容易跌倒，握筆、寫字以及咀嚼這類需要關節靈活的動作，對他來說更是高難度；而另一位照料妹妹萱萱的老師則說，萱萱沒有關節上的問題，卻出現語言上的障礙。

遺傳諮詢員美蘭翻開強強的手掌發

面對玉里社工通報的個案，醫師們二话不說，在教室外面就問起診來。圖為蔡承恩醫師（右）與丁大清醫師（左）。



沒有痛覺的強強，乖乖的接受抽血。

現有斷掌，在本子上寫下紀錄，邊說：「我們會把任何細節都紀錄下來，因為這可能有助於疾病的確認。」看著強強做出超越一般關節正常活動範圍的動作，眼睛卻是眨也不眨的反應，我們已經無法辨識，他是因為本身的關節過於柔軟，還是因為失去感覺而不懂得喊痛。一個不會喊痛的孩子，糾結著每個人的心。

父母基因帶原 四分之一的罹病機會

帶著滿心的疑問，一路奔馳，來去台東。一位楓糖漿尿症的小朋友——恩恩

在家等待著，由於巷道複雜，恩恩的母親還熱心地騎車到大路邊迎接。尾隨著機車，穿梭在巷弄中，朱醫師突然拿起手上的果凍禮盒說：「有一種口味恩恩不能吃，要先挑出來。」

原來楓糖漿尿症是一種先天性代謝異常的疾病，因為基因病變，導致病人缺乏酵素，無法自然代謝三種胺基酸，因此在飲食的照顧上需要特別注意，幾乎所有的蛋白質食品的攝取都受到限制。因此無法消化蛋白質的恩恩，絕對不能吃含有乳酸菌的果凍。「楓糖漿尿症的病童只能飲用一種特殊的奶粉，這

種奶粉小小一罐要價上千元，沒幾天就喝完了，這樣的家庭要承受的負擔可想而知。」朱醫師不捨病家經濟的沉重負擔。

楓糖漿尿症的病因是染色體隱性遺傳，也就是如果父母各帶一個有問題的基因，每生育一個孩子，就有百分之二十五，也就是四分之一的機會罹病。

「楓糖漿尿症也常發生在近親結合的血統上，因為台灣原住民的血統頗為相近，這可能是造成在台灣的原住民族群內，發現多起個案的原因之一。」

恩恩的媽媽熱情地招呼我們進屋內，看到三歲的小恩恩在娃娃座椅上，睜著一雙微泛淚光、黑白分明的大眼，皺著眉頭，癟著嘴巴，一副快哭出來的樣子望著我們，可能因為陌生人太多，嚇到小朋友。小恩恩緊拉著媽媽不放，慢慢鬆開癟著的小嘴，依然一副驚魂未定的模樣望著我們。

我蹲上前為她拍照，她又癟癟嘴，但當我拿起相機讓她看看自己時，她笑了，引起大家一陣驚呼：好可愛的

遺傳諮詢中心趁此行與台東婦產科醫師們交流，希望提升東部的產檢受檢率。圖為蔡承恩主任與當地醫師們進行分享。

笑容！可是卻因為這麼多張熱情的眼睛又同時望著她，那曇花一現的上揚嘴角又往下癟了，眼見天使般的笑容消失，大家也跟著失望的下拉嘴角，這一群學有專精的成人因為小女孩表情的起伏而出現情緒上的轉變，大家不禁相視而笑，原來一整天與孩子互動之後，讓團員的心也跟著單純了起來。

百分之七十五的勝算

朱醫師藉機詢問恩恩的媽媽是否有再生育的打算？她搖搖頭：「不敢生了，我很怕。」朱醫師解釋：「你有百分之七十五的機會賭贏，只有百分之二十五的機會輸，況且我們現在知道小恩恩的病因，在你懷孕的時候就能檢查出這百分之二十五的失敗機會。」她還是搖搖頭。





醫療團隊走出醫院，主動關懷，長期追蹤特殊個案，也讓家長在照顧上更具信心。

朱醫師強調「百分之七十五」的勝算，鼓勵恩恩媽媽可以再次生育，但是她還需要時間來建立信心。「小恩恩比起以前進步許多，可以說一些話，臉部表情有一點改變，雖然沒有服用抗痙攣藥物控制，也沒有抽筋的狀況，只是當初的神經傷害還是存在，很顯然地家人很用心在照顧她，並且也有規律地做復健，恩恩的媽媽看起來也更有信心照顧孩子，這也讓我們放心許多。」道別了恩恩，在濛濛細雨中我們折返北上，來到這一天的終點站——瑞穗鄉。

「小小演說家」

從台東返回瑞穗的路上，看著煙嵐雲岫的綠色山頭，窗外的雨勢越下越大，車潮也川流不息的湧現，天色漸趨灰暗，路旁的燈火一盞盞亮起，似乎預告著一整天緊鑼密鼓的拜訪也將邁入尾聲。

外邊天色黑暗帶著寒意，偉偉的家中卻燈火通明，溫暖而明亮，偉偉一家熱心地招待我們進屋，偉偉爸爸靦腆的說：「不好意思，客廳很小。」應該說不好意思的是團隊龐大的我們才是，小巧的客廳前早已擺放著幾盤削好的水

果，邱家如同對待貴客般地招呼我們坐下、吃水果。

偉偉有著威廉氏症的典型外表病徵：眼睛周圍較腫脹、厚唇，他從一開始就正襟危坐，很沉穩的模樣。媽媽忍不住開心地跟我們分享：「偉偉這次在班上的考試成績還得到進步獎喲！」

今年就讀國小五年級的偉偉在學校一點都不怕生，很愛跟別人玩，也很喜歡講話。蔡承恩醫師笑著說，威廉氏症的小朋友有一個很俏皮的別稱就是「小小演說家」，他們喜歡人群，也具有演說家的天份。

隨後諮詢員上前替偉偉量體重，看看他發育的狀況，蔡醫師也為他聽診，並詢問最近的生活情形，當媽媽提到偉偉發胖時，蔡醫師也給予一些建議，可以做一些不太劇烈的運動，讓他多跑跑、動動，也對身體比較好。大家笑著提醒偉偉，剛剛送他的餅乾，一天只能吃兩塊，不能多吃喔！偉偉笑笑，點點頭。

偉偉跟爸爸長得很像，而爸爸打從我們一進門，臉上就堆滿了笑容，他說：「在偉偉二、三歲的時候我們發現不太對勁，到處去求醫看診，後來帶到花蓮慈濟醫院檢查後才確定是罹患了威廉氏症，之後志工與社工人員都有定期來關懷偉偉，也提供我們很多幫助，現在的偉偉有長足的進步，從生活上的自理，到學校課業上，漸漸地不讓我們擔心了，真的很感謝你們的協助與幫忙。」當我們要離開時，偉偉一家人還熱心地

要招待我們留下來用晚餐，由於時間已晚，只好婉謝他們的好意，揮手道別。

提升高齡產婦羊膜穿刺檢查比例

朱紹盈醫師分享，罕見遺傳疾病的治療因疾病而異，大多只是症狀治療、或早期療育，加上復健。但其實最好的治療方式就是「預防」。所以遺傳諮詢中心努力建立起台灣東部的遺傳諮詢網，從充分了解家族的疾病史，找出遺傳帶原者及高危險族群，到推廣婚前健康檢查、產前檢查及遺傳諮詢，就能夠盡可能地避免這些罕見遺傳疾病的發生。

在這次的行程之中，團隊特別安插了台東地區婦產科醫師會議，希望凝聚婦產科醫師的力量，建立共識，提升東部的高齡產婦羊膜穿刺檢查比例，以及早檢查出帶有基因缺陷的胎兒，這也是遺傳諮詢團隊目前努力的重點之一。

「社會上有許多這樣的家庭需要我們去關心。」婦產科丁大清醫師說，「看著這些家庭和孩子，感恩幸福的我擁有健康的身體，而更幸福的是，我的孩子也很健康。」

遺傳諮詢團隊的主動關懷，不僅達成特殊個案的長期追蹤，也讓家長在照顧上更具信心。一整天車程奔波辛苦的往診終於落幕，看著這幾個孩子的狀況比往年好，遺傳諮詢團隊倍感欣慰，孩子天使般的笑容加上父母舒坦的神情，讓這一天成爲一趟值得而幸福的旅程。🌈