

補缺求圓滿

臺北慈院小兒遺傳疾病之全人醫療照護

文 / 蔡立平 臺北慈濟醫院小兒科主治醫師

提出安寧療護「四全」照護理念的英國桑德絲醫師，原本是一位護理人員，但因為職業傷害造成的背痛，讓他無法再繼續護士工作，因而轉修社工學分，成為社工人員，也因此遇見了改變他人生方向的病人——大衛。

大衛是一位癌症末期病人，身心都被癌症折磨的痛苦不堪，無法得到緩解。在大衛最痛苦的時候，他吶喊著「醫師遺棄

了病人」的控訴，讓當時還是社工人員的桑德絲醫師，震撼不已，於是下定決心要幫助癌症病人，減輕癌症病人的痛苦，決定募款籌建專門照顧癌症病患的醫院，並攻讀醫學院，在四十歲時，成為正式醫師。

桑德絲醫師在經歷了護士、社工人員以及醫師的角色之後，深刻的體驗到，唯有完整的醫療團隊，共同努力盡心的照顧病患，病患才能在身心靈方面得到最好的照顧與醫療品質，於是他提出了



■ 臺北慈院小兒科團隊已經朝向五全的全人醫療照護，給予遺傳及先天疾病病友與家屬們最完整的支持照護系統。圖為專長小兒遺傳疾病的蔡立平醫師巡房看診。

「全人、全家、全程和全隊」的「四全」醫療照護的概念，讓病人能夠得到人性化的醫療照護。

而罕見疾病、先天疾病及遺傳疾病的病人及家屬，也同樣的需要「四全」的全人醫療照護。在從事小兒遺傳疾病的診斷、治療及研究的過程當中，其實我們臺北慈濟醫院已經往全人、全家、全程及全隊的四全醫療照護邁進，尤有甚者，更加入了全社區，而成為五全的全人醫療照護。

影響多器官 解病謎家屬釋懷

在全人的醫療照護中，醫治病人，不再只是醫治身體，而是包含了病人的身、心、靈以及社會性的需求。在小兒科裡所遇到的先天性異常個案裡，有些是罕見疾病，有些是遺傳疾病。不管是罕見疾病或者是遺傳疾病，其實這些疾病的影響範圍都是很廣的。就以小胖威利這樣的罕見疾病來說，很多個案都曾經輾轉過很多的醫療院所，但是都得不到正確的診斷。小胖威利的孩子，甚至因為特殊的行為被嘲笑或誤會，也因為孩子一直吃，或者順手拿了吃的東西放進嘴裡造成偷竊行為而不自知，讓小胖威利的父母常常會受到「你這孩子怎麼教的！還怎麼一直偷東西，一直說謊？」之類的責難。但是在沒有被正確診斷之前，小胖威利的父母並不知道孩子的這些行為，其實是因為罕見疾病所

造成的，而其他人也不明白這個狀況，於是家屬常常會因為這些遺傳性的疾病，或代謝性的疾病，承受一些莫名奇妙的指責或傷害。直到這些原因被診斷被確定之後，明白這些行為是因為疾病所造成的，家屬才能釋懷，豁然開朗，心中承受的壓力才得以釋放。此時，他們心靈上的壓力，才得以緩解及釋放。

類似這樣的罕見或遺傳性疾病，常常都是多器官的疾病，就以小胖威利來說，除了因為染色體異常所造成荷爾蒙失調，讓小胖威利在口慾上無法滿足，會過度的一直吃一直吃，造成肥胖，進而形成糖尿病，引發全身糖尿病的併發症，在生理上，還會有性徵不明顯以及智能不足的問題，其他遺傳性疾病的問題也常有多器官的侵犯，醫療團隊在照顧這些患者時，也需要以整個個體來做診治，不能頭痛醫頭、腳痛醫腳，這才是遺傳醫學的全人醫療。



■ 對於先天性異常的幼兒、兒童，疾病的影響範圍通常很廣，不容易正確診斷，小胖威利症候群就是其中一例。臺北慈院除了照顧病童的身心靈，也顧全社會性需求，甚至舉辦活動讓家人能有喘息、休息的空檔。圖為威利寶寶人文營，臺北慈院為孩子們測骨質密度、體適能。

家族篩檢危險群 新生寶寶健康有望

由於這些罕見疾病或遺傳疾病，大部分都具有遺傳性的傾向，所以我們做的許多檢查中，也包含了基因的分析與染色體的分析。一旦發現疾病是由基因或染色體所造成的，就需要做整個家庭或家族的篩檢，來確實知道哪些成員是高危險群，需要追蹤。這些高危險成員當中，有些可能現在狀況正常，但以後很有可能會發病，是屬於高危險發病的一群；還有一些沒有發病的人，可能就只是帶原。不論是未發病或帶原，他們都有機會結婚生子，孕育下一代，而站在

預防醫學的角度以及疾病的遺傳性，我們小兒遺傳醫學醫師，就有機會來做全家的預防，讓已婚的家族成員在下次懷孕時，或未婚成員在外來結婚生子時，可以有機會生下健康的寶寶。這是我們除了在心理方面做全家的支持之外，也針對疾病的遺傳性做全家的醫療照顧。

曾經有一個遺傳性智能障礙的個案的後續發展，讓我在全程醫療照護這個部份，有相當深刻的體認。父母帶著這個病患來找我時，大約只有三歲左右，當時只是因為這個孩子有過動及發展遲緩的問題而來到診間。但是在初步檢查之後，我們覺得需要進一步的做X染色體脆折症方面的基因檢查。檢查結果出來



■ 在臺北慈院小兒科團隊的邀約下，北區慈濟志工全力協助舉辦活動。圖為志工們帶動台下孩子們唱歌律動。

之後，發現這個孩子果然是因為X染色體脆折症所造成的智能不足。

X染色體脆折症，是一種遺傳性相當強的疾病，如果生下的寶寶得到了脆折症，通常媽媽就會帶有脆折症的遺傳因子，而媽媽的姐妹們，也都有機會帶原。在得知孩子智能障礙，對於家屬來說，已經是相當大的打擊，如果再說到是因為媽媽帶原所遺傳的，這位媽媽又情何以堪？

在諮詢過程中，醫師不能一味的將所知道的一切遺傳學知識，通通都拋給家屬，因為這些家屬，在得知孩子得到的是先天性疾病、罕見疾病或遺傳疾病後，其實就已經無法承受。為了照顧家

屬的心靈感受，我們只能在諮詢及討論的過程中，不斷的思考在適當的時機，說適當的話，做適當的事。像這個個案，我們為了照顧到媽媽心理的感受，並沒有在當下說明帶原的問題。但是在後續回診的過程中，我們除了持續追蹤孩子的情形，也觀察這對夫妻的狀況。就在一次適當的時機，我們告訴了這對夫妻X染色體脆折症的帶原問題。沒想到，這對夫妻突然表示，他們的第二個孩子也有類似哥哥的狀況，於是媽媽與弟弟也就隨著這個因緣，一併作了檢查。檢查的結果發現，弟弟也患有X染色體脆折症，媽媽A女士，也帶有脆折症的因子。



■ 暑期期間也舉辦X染色體脆折症的親子成長營，圖為音樂治療活動。

檢查出病因之後，有一回A女士一家人，回到娘家與家人團圓，先生發現A女士其中一位姊姊的孩子，有些狀況和他們的孩子類似，於是就把這個情形告訴A女士的姊夫，並說明他們檢查出脆折症帶原的情形。社經地位相當不錯的姊夫，當然沒辦法接受自己的孩子有問題，還說自己的孩子是「大雞慢啼」。

直到一年後，姊夫的孩子上了小學，小學老師告訴他們小孩好像有點問題，他們才意識到小孩是不是真的有狀況，於是把小孩帶到中部的某教學醫院檢查，並且告訴醫師在A女士一家人檢查出脆折症的情形。於是醫師立刻安排了檢查，證實姊夫的孩子也得到了脆折症。這時，姊夫才真的覺得情況嚴重，於是北上與我們諮詢。

由於脆折症的基因，通常會由女性帶原，而這兩位姐妹的孩子，都被檢查

出有脆折症，於是我建議他們姐妹全家都應該要篩檢。於是他們聯絡全家的兄弟姐妹，包括他們的父母親、祖父母和他們的孩子，一起做篩檢。當時我們找了檢驗師、遺傳諮詢師，一起南下採取檢體，甚至還找了身心醫學科醫師同行，看有沒有孩子需要身心科的了解及追蹤。最後篩檢出來的結果，所有的姐妹都是X染色體脆折症基因帶原，而他們所生的孩子，有十多位都遺傳到脆折症。而這個基因的來源，則是源自於孩子的外祖父。

我們診斷一個病人，不是在門診或住院那個當下，還包含出院以後的衛教、追蹤，尤其是遺傳疾病的病人，更要長期追蹤，當然也包含了預防。有些罕見或遺傳疾病雖然可以治療，但有些卻不行，例如像染色體脆折症就是需要預防的，透過基因篩檢，確認是否帶原，讓



不定期針對特定疾病舉辦座談會，也邀請病友與家屬參加。圖為今年二月舉辦的狄蘭症候群評估暨座談會。



■ 舉辦威利寶寶人文營，不僅到慈院，也規劃到戶外，讓孩子接觸不同的視角，嶄新的體驗。左為學習作環保回收，右為趣味闖關。

母親在下一次妊娠時，也可以藉由篩檢，生下正常的寶寶。臺北慈院啓業至今，小兒遺傳團隊已經為八、九位先天性疾病帶原產婦，經由產前診斷，生下健康的寶寶，這也是我們全程醫療照護的一部份。就以上的個案來說，其實我們也達成了全人醫療照護當中「全程」的目標。而團隊的主動出擊，也符合所謂「全隊」的理念。

團隊專長齊備 治療復健也陪伴

其實，我們小兒遺傳學科，只是開了一扇門，讓家長進來，而這扇門的後面，則是一個團隊，一起來照顧一個病人，以及他的家庭。在這些罕見疾病或遺傳疾病的照顧過程中，醫生所給予病患及家屬的也只是一個診斷，但是這個診斷結果，無論是遺傳的或是先天的，有些也有可能沒有辦法治療。但是這些

家長仍舊願意持續追蹤，是因為他們可能其他地方沒辦法得到紓解。因為在和其他人談到這些狀況時，別人有可能無法理解體會這個疾病所帶來的影響，但是我們比較能夠了解這些疾病影響的範圍，同時我們會用同理心與家長溝通。所以家長來久了，其實不只是來看病，有很多時候，就只是藉由看病，同時來抒發心情，以及心中的苦悶。但一個人的時間有限，所以就需要一個團隊，來同時解決病患及家屬身心上的需要。

因為這些疾病罕見且特殊，所以我們照顧的層面就比較廣，需要不同專長及屬性的成員參與，這也就是全隊的概念。在這個團隊中，在生理上，醫師可以幫助他們解決一些問題之外，有些社會資源輔助或是家庭社會互動失調的問題，就需要由社工人員來解決；由於遺



■ 面對孩子的情緒，陪伴的工作人員更是要耐著性子，充分體諒與包容。左圖穿灰衣者為蔡立平醫師。



傳方面的專有名詞及檢查解釋起來稍微複雜，醫師與病人之間，就需要一個溝通的管道，這時，就需要遺傳諮詢師在中間扮演橋樑，將病患或家屬無法了解的遺傳方面的專有名詞及概念，或者是一些特殊的檢查過程，解釋給病患家屬，讓病人可以充分了解醫師所說的話及所要做的特殊檢查，也同時把病人不了解的地方，反映給醫師，讓醫師可以在下次病患回診時重新調整方向，讓病人更清楚。有的時候病患先天代謝方面的問題，就需要營養師的協助，如果還牽涉到各個不同專科的問題，就需要各個小兒專科醫師的協助。例如腦部方面的問題，就需要小兒神經科的醫師來處理；如果是心臟方面的問題，就需要小兒心臟方面的醫師出馬。如果孩子發展遲緩的部份，就需要復健科醫師進行物理、職能、語言等各方面的復健。

遺傳基因的檢查，也是團隊的一部份。這些檢查並不是像一般檢查那麼單純，而是相當複雜的一個程序。雖然我們自己也有發展一些檢查，但國內的其他研究單位也有一些特別的檢查，我們

也會和他們連絡。但有些檢查是我們國內沒有辦法進行的，就必須和國外的研究單位聯繫。例如粒線體的遺傳疾病，在國內並不是這麼常見，就必須與國外的研究機構聯繫，將檢體送至國外檢查。這些複雜繁瑣的聯絡過程，亦是我們「全隊」的一環

感恩寶寶如捨身菩薩 五全照護病友後盾

「為什麼我產檢時都說正常，孩子生下來後，你卻告訴我說這是先天的疾病，是基因遺傳的疾病？難道這些沒辦法在我產前檢查時就知道嗎？」這是我們最常遇到的問題，也是我們相當無奈的事實。因為，如果沒有產下異常的寶寶，真的很難在正常的父母身上，了解是否帶有足以致病的異常基因。兩個正常父母的基因組合，就已經包含了許多可能性，更何況要在人體三萬多個基因當中尋找出異常的基因出現在哪，就像是在大海撈針。所幸，這些異常的寶寶就像捨身菩薩一樣，讓我們有機會可以預防同樣的疾病，再次出現在同一家庭

或家族之中，或者下一代因懷孕生子所可能產生的問題。

現今新生兒出生率相當低，大家生的少，又注重優生，所以我們就社區醫學與預防醫學的角度來思考，針對罕見、先天及遺傳方面的疾病為前提，是否有可能為全社區開發兼具方便以及實用的檢查，讓孕婦提前了解，生下的胎兒是否有罕見、先天或遺傳性疾病，並且讓胎兒有問題的母親，可以在法律及醫學倫理的容許範圍內，決定是否繼續妊娠，以產下正常的嬰兒。

另外，由於我們體認到目前針對罕見或遺傳疾病的治療有限，而這樣的孩子是真實存在於我們的族群裡，我們也不可能無視於他們的存在。因此，我們在關懷照顧病人的同時，也儘可能提供家屬適當的途徑與管道，了解這樣的疾病，讓這些病人家屬之間，彼此之間有

機會分享，可以得到扶持的力量。像威利寶寶喘息人文營、脆折症親子營，以及迪蘭氏症候群座談會等等，就是藉由這些病友團體的聚會，讓家屬可以得到疾病的知識，以及衛教資源，還有其他相同病友親屬的經驗交流。我們一直不斷往這個方向努力，並結合一些社會上的資源，像是特殊疾病的病友團體，以及罕見疾病基金會等等，然後將這些病友聚集起來，彼此互相扶持，讓彼此在這段路上，不會走的這麼寂寞。這是我們持續在做的部份，也是全人醫療的一部份

全人、全家、全程與全隊的「四全」全人醫療照護，絕對不是一句口號，在臺北慈濟醫院的小兒遺傳醫學科，我們正在實踐它。未來，在「全社區」醫療照護的加入後，相信將會使全人醫療更完整，品質更加提升。



■ 臺北慈院小兒科團隊同仁於空中花園合影。右一為蔡立平醫師。