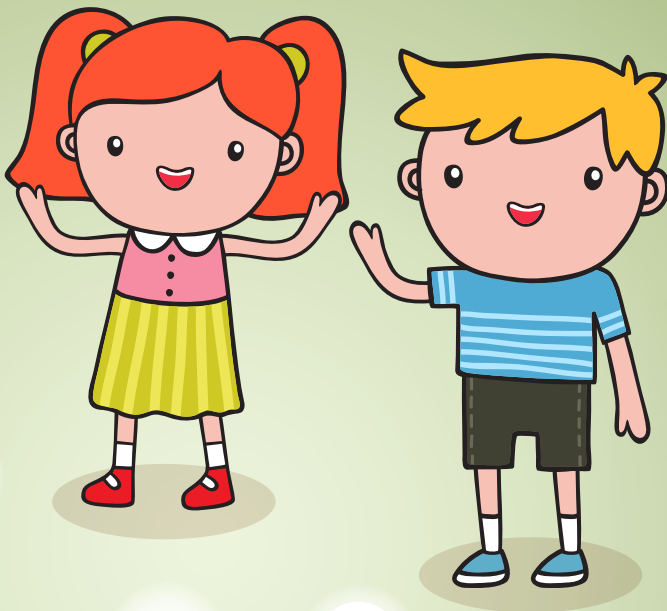


# 先知



# 臺北慈院小兒罕見與遺傳疾病治療

遺傳，  
是生命傳續的神奇之處，  
一代接著一代地，  
基因複製、結合、重組……，  
數萬個基因，有數十萬、千萬種組合，  
有時，讓人只能驚嘆，一家人就是一家人，怎地如此相像……

「凡是規則都有例外」，  
基因遺傳的規則例外，有些就演變為先天性的遺傳疾病，  
有些病例更是稀少罕見，增加了醫療的難度；  
遺傳疾病的發生，讓新生兒的健康長大頓時成為奢望；  
更多的，是父母一輩子放不下的牽掛。

這些特殊孩子與家庭，是臺北慈院小兒科醫療團隊的寶貝，  
不僅全力呵護，積極治療，也陪伴他們；  
昇華的愛，是從感謝特殊孩子的特別基因開始，  
遺傳醫學依此為鑑，研發篩檢技術，  
預先測知，預先篩檢，讓疾病盡可能不再重複發生……

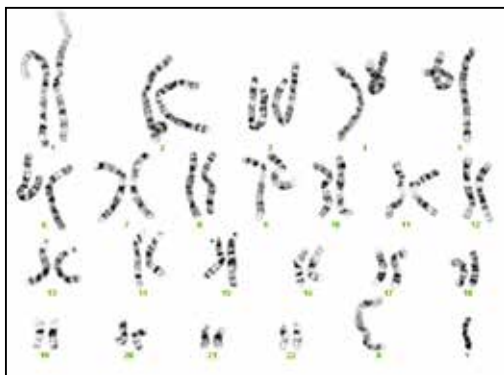
文 / 馬順德 攝影 / 馬順德、吳建銘  
審定 / 蔡立平 臺北慈濟醫院小兒遺傳專科主治醫師

生命的最神奇之處，就在於「遺傳」，一代一代複製著先祖的顯著標記，「哇，她的鼻子、嘴巴簡直就跟她爸爸同一個模子印出來的！」、「我孫子這麼聰明，都是遺傳到我女兒。」、「這個小孩這麼小，個性就這麼拗，不知道遺傳到誰？」……父親與母親的基因結合、重組，把特質遺傳到下一代身上；雖然個性是否會遺傳，還有待科學家求證，但不管基因如何遺傳、哪些會不會遺傳，所有為人父母最平實的願望，是孩子出生後能夠健康平安的長大。

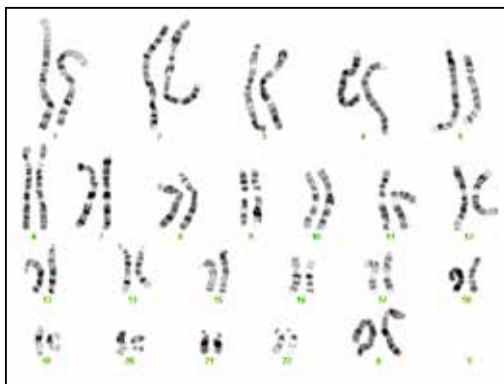
只是這樣平實的願有時卻難以實現，罕見的基因突變或缺損會造成遺傳疾病，許多小嬰兒一出生被發現有某些器官或智力受損，有時「長大」成為奢望；更多是成為父母一輩子放不下的牽掛。

## 二十二號染色體缺失 醫護奮力修補

雅閒是家裡的第二個孩子，姊姊出生至今身體健康一切正常，所以當聽到醫師告知雅閒的「特殊」，父母親真是驚嚇不已。雅閒一生出來時唇色泛青，聽診器一聽她的心臟，發現有心雜音，進一步由小兒心臟專科醫師檢查，確診是先天性心臟病「法洛氏四重症」。此外，胸部X光攝影顯示雅閒沒有「胸腺」，也就是說雅閒的身體沒有能力產生免疫T細胞，只要一有細菌或病毒入侵，她完全沒有抵抗力。還有，一般人



■ 一個人身上有二十三對染色體，數萬個基因。上為男性、下為女性。(圖片提供 / 花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心)



嘴巴打開後照鏡子會看到水滴型像吊鐘一樣的懸雍垂，小雅閒嘴巴裡卻看不到，醫學上稱為「先天顎裂」。再加上血液中鈣離子濃度過低的檢查結果，這種種先天症狀，讓小兒遺傳專科的蔡立平醫師判斷，是發生率十萬分之一的遺傳疾病——狄喬治症候群(DiGeorge Syndrome)。

遺傳疾病跟染色體基因息息相關，人體內有二十三對染色體，其中第二十三對染色體最為人熟知，因為它決定一個人的性別是男或女。而人體的每條染色體含有數千個多寡不一的基因，總計有

數萬個基因在一個人的身體裡，構成了一個人的形體，包括控制外觀的基因如：髮色、五官等，以及控制肉眼看不到的體內器官結構。

狄喬治症候群(DiGeorge Syndrome)是一九六五年由美國小兒科醫師安吉拉·狄喬治(Angelo Mario DiGeorge)提出，而後醫界取這個疾病的多項臨床表徵的第一個英文字母，如心臟異常(Cardiac anomalies)、不正常的臉型(Abnormal facies)、胸腺發育不全(Thymic hypoplasia)、顎裂(Cleft palate)、血中鈣離子低下(Hypocalcemia)，再加上是發生在第二十二號染色體上的缺陷，而別稱為「CATCH 22」。

如果把「CATCH 22」中文簡譯，如同是要「抓住」第二十二號染色體的缺處，臺北慈院小兒醫療團隊全力與CATCH22奮戰，試圖彌補，搶救小雅

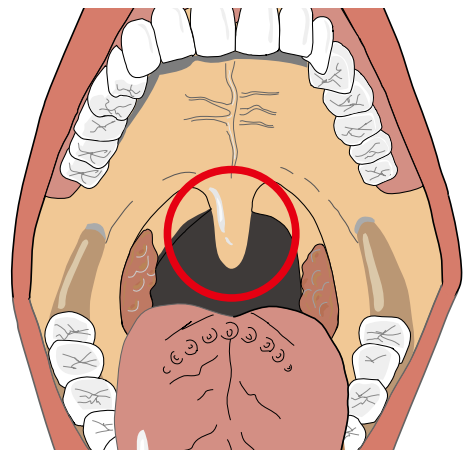
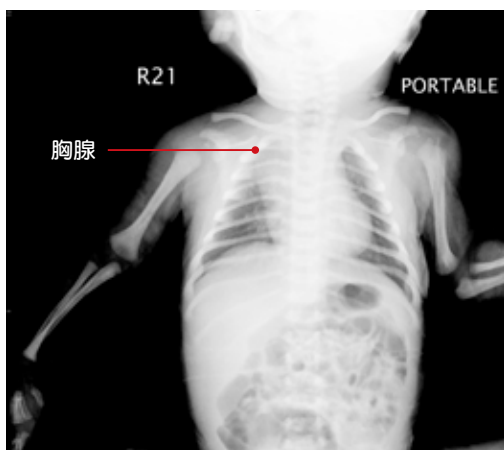
閒的生命；首先趕緊讓血中鈣離子上升至正常值，接著控制心臟衰竭的問題，並且使用抗生素治療以控制感染。但是雅閒的病況時好時壞，從二〇〇六年九月二十一日開始住院生涯，十一月起多次進出加護病房，期間還前往臺大醫院進行第一次心臟修補手術。

十四個月期間，有兩百六十五天，雅閒都在醫院裡，連一歲生日也是在病房中度過，生日當天，病房的護士阿姨與醫師們特別準備了一個小蛋糕幫雅閒慶生，當然還是祝福她能夠早日康復，雖然心裡知道這是一個很難的願。

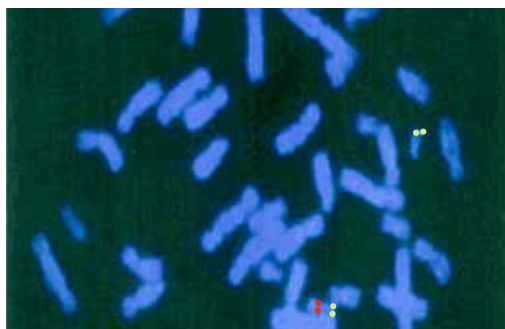
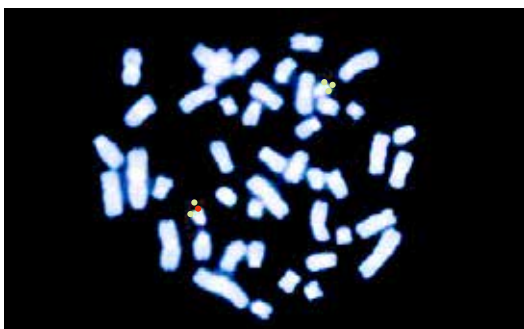
### 產前基因探測 避免遺傳悲劇

接續進行第二次開心手術之後，這個眾人祝福的小女嬰還是無法戰勝先天的病魔，在加護病房努力了兩個月後，在睡夢中離開人間……。

雅閒在臺大醫院第二次開心手術的



■ 綜合多項症狀與缺失如：沒有胸腺、懸雍垂、心臟異常等等二十二號染色體的缺陷，醫師判斷出是少見的先天遺傳性的狄喬治症候群。左圖為正常幼兒的胸部X光攝影，可看出胸腺體位置。右圖即一般人張大嘴巴可見的懸雍垂。



透過遺傳診斷技術，可以於母親懷孕前期檢測基因是否有異常。圖為螢光染色體原位雜交技術測出雅閒的第二十二對染色體中，螢光點顯示出缺陷的位置。後來媽媽的染色體(右)也顯示同樣的缺陷位置，確認遺傳。

住院期間，正好與罹患「肌小管病變」的曾晴同病房，曾爸爸還出了《強悍弱女子——曾晴教我的八堂課》這本書來紀念來到人間兩年又三個月的她。陪著雅閒住院的爸媽看著當時曾媽媽懷著身孕，在曾晴小妹妹離開人世後出生的寶寶，撫慰了曾家失落的心情。

每每見到年齡相仿的孩子，就會想起雅閒；又回想起曾家有新成員之後的感覺，讓雅閒的父母想要試著拼拼看，再生一個寶寶，但是，能夠確保是正常、健康嗎？

陪著雅閒父母走過與CATCH22罕見疾病奮戰、終至失去雅閒的過程，蔡立平醫師完全能體會他們想求個正常孩子的心。所以先安排爸爸和媽媽進行產前的遺傳診斷檢查，先解開染色體缺陷的謎。

檢查結果出爐，雅閒媽媽是第二十二號基因缺失的帶原者，也是造成雅閒先天缺陷的主要原因，得知這個結果讓媽媽先是意外，繼而震驚又難過。幸好蔡醫師告知，現在的醫學技術已經可以

有效篩檢，避免再度發生。媽媽身上第二十二號染色體在q11位置的基因異常，有一半的機會會遺傳給下一代，換言之，有一半的機率可以生下正常的寶寶。

蔡醫師試著將遺傳診斷技術化繁為簡地解說，只要在母親懷孕的第九到十週進行檢測，就可以提早知道胎兒是否遺傳到第二十二號染色體的異常基因。「螢光染色體原位雜交技術」(Fluorescence In Situ Hybridization，簡稱釣魚技術(FISH))，簡單地說，是把DNA探針用特別的螢光染料染色，然後和染色體中的特定基因進行配對、培養結果的過程，最後從顯微鏡中可以清楚看到染色體上的基因或DNA標示的螢光點。如果檢測發現胎兒遺傳了基因缺陷，則可選擇停止妊娠。

聽了蔡醫師詳盡的解釋之後，雅閒爸媽又重新燃起信心，做好心理準備，迎接家中新成員的到來。在媽媽懷孕第九週時，蔡醫師為她進行子宮絨毛膜取樣，利用「釣魚」技術檢測，顯微鏡下

清楚可見胎兒第二十二號染色體的q11位置正常！接下來，臺北慈院小兒科與婦產科團隊在雅閒媽媽懷孕的過程中，一路仔細的監控胎兒的各項發展與變化，以確保胎兒在媽媽體內的發育一切正常。

在去年(二〇〇八)十一月，媽媽順利產下一名男寶寶，經由醫師詳細的檢查，寶寶的心臟功能正常，也沒有先天性免疫不全的疾病，可說是頭好壯壯，相當健康！這項成果令人振奮，也激勵了小兒科團隊。也希望讓社會大眾了解，透過遺傳基因篩檢技術，是可以預防遺傳疾病延續到下一代身上。

## 故事雖不完美 篩檢止惡夢

遺傳疾病的機率大小不同，如果家族有遺傳病史，產前的遺傳基因篩檢能夠提早發現不正常的基因，只是，它並不能修正基因，化異常為正常。所以有如同雅閒父母能再次擁有正常孩子的例子，也有因為失敗而不得不中止妊娠的案例。

花豹症的病名也是取其病徵英文的第一個字母拼湊而成，如：皮膚有黑斑(Lentigines)、心電圖異常(Electrocardiographic conduction abnormalities)、眼距過寬(Ocular



■ 雖然出生以後大部分的日子都在醫院度過，雅閒還是父母與醫護寶貝疼愛的孩子，在她滿週歲生日這天，臺北慈院小兒醫護還不忘送蛋糕幫她慶生。



■ 新生的寶寶遞補了雅間在父母心中的空缺，透過遺傳篩檢診斷，讓先天遺傳疾病不再出現在下一代的身上，這也是醫學研究的積極意義。護兒中心陳似錦護理長也開心地逗弄著雅間的弟弟，祝福他健康長大。

hypertelorism)、肺動脈狹窄(Pulmonary stenosis)、生殖器異常(Abnormal genitalia)、生長遲緩(Retarded growth)及耳聾Deafness，合在一起即是LEOPARD——美洲豹，恰與病人多重斑點的外觀相似，所以稱為花豹症或是美洲豹症候群。研究顯示此病症是第十二號染色體上的基因異常(12q22)所導致，也是屬於遺傳疾病的一種。

花豹症的孩子，病症嚴重程度不一，東東是屬於比較嚴重的花豹症患者，且右腦發育不全導致左側的手腳完全沒有力氣，需要有人終身照顧。

過了一段時間，東東的媽媽懷孕了！雖然開心，但是他們不敢大意，立刻找了蔡醫師諮詢遺傳方面的問題。蔡醫師也為他們安排基因檢查，由於花豹症屬於「單一基因顯性遺傳性疾病」，蔡醫師分析也是有百分之五十的機會可以生下正常寶寶，透過PCR——一種基因放

大技術，就可以知道胎兒是否帶有致病的基因。

檢查的結果出來了，正好落在另一半，胎兒的基因與東東一樣，出生後還是會遺傳花豹症。得知了這個結果，媽媽保持理智地做了最後的決定，中止妊娠。

在東東的爸爸因故往生後，只剩下媽媽一個人獨自照顧東東，東東日漸長大，體重漸漸增加，媽媽照顧起來越顯吃力；不論東東有什麼需要或要去什麼地方，媽媽得隨時待命，一刻不得閒。每回抱著東東上下樓梯，總讓瘦小的媽媽費盡力氣。現在，媽媽所能做的，就是照顧好東東，定期到蔡醫師的門診回診，確定他的身體盡可能維持在一定的水平，不要惡化。也因為有產前的遺傳篩檢診斷，媽媽不用獨自一人扶養兩個重症的孩子，讓生活變得更加艱難。

## 接受孩子的特殊 身苦心不苦

在臺灣、甚至全世界，家有罕見或遺傳疾病的父母或整個家族，生活一定因此而起了一百八十度的變化，看得見的辛苦，是絕對的，而心理層面呢，除了苦，有沒有可能有甘甜的滋味？選擇了小兒遺傳專科的醫師們，看著眼前一個個飽嚙艱辛的家庭，有人還在苦不堪言的階段，有人則走出了苦境，接受家裡特別的孩子，給予單純的愛，找到他或

她存在的理由與目的，更正向的活著，甚至幫助孩子開發出他們最好的一面。心疼孩子，也心疼家人的想法，讓臺北慈院開始了多次的喘息服務以及病友聯誼會，有些活動大費周章地只為讓終年辛苦照顧的家人有個半天一天的休息，有些活動則是凝聚處境相同的人，互相加油打氣，積極快樂的生活。這些種種，都是臺北慈院在小兒遺傳疾病方面的努力，提供的是「五全」的全人醫療照顧。



■ 因為臺北慈院小兒科的產前遺傳篩檢與產科密切配合，讓雅間父母再度擁有正常的孩子。圖左至右依序為張耀仁副院長、小兒科蔡立平醫師、雅間爸、許瑞育醫師、雅間媽、婦產科李裕祥主任、小兒科鄭敬楓主任



而臺北慈院的小兒科團隊，除了小兒遺傳科，還包括小兒心臟科、小兒腦神經科、小兒肝膽腸胃科、小兒感染科、新生兒科，並擁有遺傳諮詢及各項專屬檢查。且跨科室成立了兒童復健專科，結合小兒科及復健科團隊，聯手為發展遲緩兒童，提供各項職能治療訓練，而營養師與社工師則提供飲食及社會資源方面的協助。整個團隊全程陪伴病患及家屬，在醫療、家庭及社會，都能得到妥善的照顧。

### 基因圖譜持續解碼 遺傳罕病醫學加油

或許有人會問，難道一定得生下孩子後，才能知道是否有遺傳性疾病嗎？事實上，在人體的數萬個基因中，多多少少會有異常的基因暗藏其中，只是多半不足以造成疾病。雖然科技進步，基因圖譜也逐步被解開，許多遺傳疾病的病因密碼也逐步被破解，但是要在一對正常夫妻身上找到異常的基因，並且決定這兩人結合後會產下正常的孩子所需要的檢查，依目前的醫療水準，大多數仍是不可能的；當然也給遺傳研究學者更大的努力空間。但部分罕見與遺傳疾病，已經可以透過婚前健康檢查及產前檢查如：超音波及羊水檢查等等，檢測出基因缺損所造成身體缺陷的遺傳疾病。一旦有異常，在醫學倫理及法律許

可的範圍中，孕婦及家屬可以決定是否繼續妊娠。

但是大多數的遺傳疾病，如果沒有正確家族史的指引，就必須等到孩子出生後，才有可能知道。雖然遺傳疾病孩子的出生，在後續的照顧上會造成家屬身心上的負擔，但是對於下一胎，或是整個家族來說，都有機會可以藉由遺傳基因檢驗、追蹤，來達到預防該項遺傳疾病再次發生的可能。

全民健保局所提供的新生兒篩檢，就是針對蠶豆症(G6PD)、甲狀腺低功能症、半乳糖血症、苯酮尿症、高胱氨酸尿症、先天性腎上腺增生症、胺基酸/有機酸先天代謝疾病及龐貝氏症等多項遺傳性疾病來做篩檢。最主要是因為這幾項疾病一旦發病，就會致死或致殘。但是如果提早被檢查出來，則有相對應的方法可以治療這些疾病，讓孩子可以維持正常狀況。

即便科技再進步，遺傳科學多有所突破，但是遺傳疾病仍舊會出現在人類社會當中，不會消失，這是新生命誕生的風險，也是人類社會中必然的存在。雖然罹病的孩子遺傳了疾病的基因，但在醫師及科學家研究並找出原因後，能讓整個家族有機會了解遺傳疾病對家族的影響，進而可以預防同樣的遺傳疾病延續一代又一代。

# 基因的神奇變異

## 淺談罕見及遺傳疾病

文 / 馬順德

審定 / 蔡立平 臺北慈濟醫院小兒遺傳專科主治醫師

一般民眾對於「罕見」或「遺傳」疾病的界定可能有些混淆，然而在醫學上有清楚的定義，因為如此有助於在疾病上的治療、檢測，與未來的預防。

罕見疾病是指發生率在萬分之一以下的疾病，因為一萬個人中間可能有一位是這種疾病，或是更低的罹病機率，所以稱之為罕見疾病。

而「遺傳性疾病」則是指疾病發生的原因當中，遺傳佔了非常重要因素的疾病，有些很罕見，有些則是常聽見的，全世界已經定義出了一萬一千種遺傳疾病。但是並非所有的遺傳疾病都是罕見的，例如：蠶豆症、地中海型貧血，或是多指症、馬凡氏症……等，在臺灣的發生率高於萬分之一，並不屬於罕見疾病。但還是有許多種類的遺傳疾病是非常罕見的，再加上有些是綜合了多種病徵，不易分類，也因此增加了判定的困難度，診斷上需要仔細的評估及臨床經驗的累積。不過一旦確定病症的遺傳屬性，醫療團隊就能夠正確治療。

### 臨床表現多樣 疾病確診難度高

二十三對染色體、數萬個基因構成了一個人體；在上萬種遺傳疾病中，要醫生正確診斷出眼前病人的疾病，是頗大的考驗，尤其當遺傳疾病非常少見的時候，難度更高。

有的遺傳疾病症狀單一，較容易判斷，如神經管缺陷、唇顎裂的先天性畸形或缺陷，或是代謝異常如蠶豆症、楓糖尿症，單一個器官的病變如：腦部智能障礙、X染色體脆折症、先天性心臟病，還有俗稱玻璃娃娃的先天骨骼病變的成骨不全症等等。有的症狀多而複雜，如：唐氏症、狄喬治症候群(CATCH 22)、威廉氏症等染色體疾病會產生多種器官的病變。

### 四大類遺傳疾病 顯性隱性或突變

遺傳疾病大致可分為四大類別：單基因異常、染色體異常、多因子異常及粒線體基因異常。

單基因異常的疾病，簡單地說，會因為父母雙方傳給胎兒的第一到二十二對染色體的「顯性遺傳」或「隱性遺傳」，或是因為性別染色體——X染色體的顯性或隱性遺傳。

顯性和隱性的差別在於，顯性遺傳，通常只要在一對基因上的任何一個基因有問題就會導致疾病，也就是說，只要父母任何一方攜帶有致病的基因，他們所生下的孩子就有一半的機會發生遺傳疾病。例如：多指症、亨丁頓氏症、軟骨增生不全、結節性硬化症、神經性纖維瘤、家族性高膽固醇症 等等，都是體染色體顯性遺傳的疾病。罕見的色素失調症、低磷酸鹽性佝僂症 等，就是屬於第二十三對染色體的顯性遺傳疾病。

而隱性遺傳，則是同一對基因同時有問題，才會導致疾病；必須要父、母雙方都攜帶有同樣的致病基因，他們所生下的孩子會有四分之一的機會發生遺傳疾病，有二分之一的機會攜帶有致病基因，但是不會發病。常見的地中海型貧血甲型和乙型、苯酮尿症就是屬於體染色體的隱性遺傳疾病。紅綠色盲、X染色體脆折症以及臺灣客家族群中常見的蠶豆症，則是屬於第

■ 遺傳篩檢技術日新月異，只為杜絕疾病的遺傳或基因變異延續後代。圖為花蓮慈院遺傳諮詢中心實驗室一景。

二十三對染色體的隱性遺傳。

## 異常基因隱性 考驗遺傳篩檢

一般來說，隱性的異常基因帶原者，通常不會有任何疾病的病徵，這也是在預防遺傳疾病上最困難的地方。因為當兩個身體狀況正常的男女結婚後準備生子，除非有異常的孩子出現，否則如果沒有完整的兩個家族的病史，很難了解這兩人的基因結合，是否可以產下正常的孩子。

而即使是父母的基因都正常，也曾經發生下一代基因突變而產生遺傳疾病的案例。

## 染色體異常

染色體異常，大致上可分成染色體結構上的異常或者是染色體數目上的異常。這些異常當中，有些是屬於正常的變異，不會造成疾病，但是有些異常，則會造成胎兒的異常，而其中約有百分之二十的異常會直接在懷孕期間自然流



產而淘汰。染色體數目上異常的有：第二十一對染色體數目異常造成的唐氏症，第二十三對X染色體只有一條的透納氏症候群，第二十三對染色體多一條的克林費特症候群。狄喬治症候群(CATCH22)、小胖威利、威廉氏症候群等，則是染色體結構異常的遺傳疾病。依目前的醫療技術來說，已經可以藉由染色體的檢查來診斷胎兒是否有染色體異常的現象。

### 多因子異常

多因子異常的情形就比較複雜，除了因為異常基因的問題之外，環境因素也是造成異常情形出現的原因之一。但多因子異常還有一個相當特別的地方，就是這類的疾病大部份會有家族遺傳的傾向，但是遺傳方式又不符合單基因遺傳法則，再加上環境因素的影響，造成疾病的原因就更加複雜，難以捉摸。



## 遺傳疾病分類：

- 單基因異常
  1. 體染色體顯性遺傳
  2. 體染色體隱性遺傳
  3. X染色體性聯顯性遺傳
  4. X染色體性聯隱性遺傳
- 染色體異常
- 多因子異常
- 粒線體基因異常

### 粒線體基因異常

粒線體，是細胞裡把養分轉換成能量來源的工具。發生在粒線體基因的突變，是造成數種遺傳疾病的原因，只有卵子含有粒線體，精子沒有，所以屬於母系遺傳。(資訊參考：行政院衛生署國民健康局)

不管是什麼樣的原因造成遺傳疾病，

醫學界、遺傳生物學家們追溯探究原因的目的，是為了不讓疾病延續到下一代的身上，這也是科學與醫學的真諦。



■ 全世界現有上萬種的遺傳疾病，且如果是隱性的基因帶原，不會有任何病癥，是預防遺傳疾病最困難的地方。透過活動宣導讓更多人認識遺傳疾病，或許能達到預防的效果。圖為花蓮慈院遺傳諮詢中心舉辦遺傳疾病活動展。攝影 / 游繡華

# 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。