



感謝協助治療順利

★ 臺中榮總遺傳諮詢中心遺傳諮詢師 簡淑



游先生、55 歲，是一位勤奮經營山坡地果園的農夫。8 年前，女兒生下小孩，正沉浸於當上祖父的喜悅，女兒告訴他：「孫子的新生兒篩檢項目有被篩檢出，疑似法布瑞氏症，需到北部醫院接受一連串的確證檢驗及基因異常分析，也要追溯父母及祖父們的情況，需要到醫院進行抽血及進行相關檢查。」游先生回診看報告時，醫生對他說：「自己的 α - 半乳糖苷酶 (α -galactosidase A) 活性低下，心臟超音波檢查發現有心肌肥大現象，雖然沒有出現常見的腳部或手部疼痛、出汗能力降低、血管角質瘤等典型的臨床症狀，病徵可能屬於法布瑞氏症心臟型的狀況。」過不久之後，接受心臟磁振造影及心臟肌肉切片的病理報告也顯示心肌有進行性肥大的變化，可能心臟組織有脂質堆積的病變。為防止病變持續的進行，醫生徵詢游先生是否要治療。對此建議游先生沒有躊躇，立即遵從並就決定在北部醫院開始進行酵素補充治療。這種治療計畫是每兩週一次到醫院接受注射酵素，因此每次治療時他需安排當日的行程從台中駕車趕到臺北治療後在折

返回家中，如此當日來往幾乎耗費了一日的時間，進行的 6 個月多，幾乎沒有中斷一次的治療的時程，真是一位遵從性極高的好病人。當治療過程漸漸的趨向穩定及常規化，醫師向他建議可以就近治療了，於是游先生就選擇了交通方便的臺中榮民總醫院兒童醫學中心來為他申請藥物及安排治療作業。經過本院醫生診察及藥物申請作業完成後，他就於本院持續進行酵素補充治療與病情追蹤。穩定的病情及熟識本院的治療作業流程的各步驟後，每次治療對他而言從來院看診、領藥、繳費、在化療室靜注 50-60 分鐘後，在醫院停留的時間大概約花費半天左右的時程，再者這些藥物對於駕駛及農務機械操作的影響幾乎沒有，下午就可以返家繼續農務工作是在好也不過的事。

去年游先生來院 28 次之多，因有財團法人臺中市私立惠康社會福利基金會補助其門診掛號，使得他在治療結束的收費歷程變得迅捷；專科護理師在接近申請藥物的時段提醒他將必需做的追蹤檢查項目：腎功能、尿蛋白、GL3、心肺功能狀態、6 分鐘走路測驗、運動心電圖、靜態心電圖、心臟超音波、心臟磁振造影等等集中安排在某一時段完成，院內各醫療單位的人員協助使得他每次持續法布瑞氏症酵素補充治療的療程在醫院停留耗用的時間變得縮短很多，如此才能夠使得游先生 6 年來治療與果園經營都兼顧到、自己內心感到無限感激。🌱