

得病兄長下的恩澤

初創日期：2020.12.01

修正日期：2021.12.01

先天性病因之尋治

段女士的第1個孩子名叫子文，出生時頭髮黃色且捲曲，膚色白白的宛若天使，人見人愛。沒多久後卻常常發燒需要住院治療，且找不出病因，照顧上有些波折，直到1歲3個月大轉院到林口長庚醫院治療，確診為緬克斯氏(Menkes)症候群，有明確的治療方法及照顧目標。

緬克斯氏(Menkes)症候群是一種銅離子代謝運輸異常的疾病，大多數患者在出生時就呈現症狀特徵為髮色淡黃、膚色白及重複性發燒等。子文的疾病確定後，林如立醫師團隊的努力首先從國外進口組織胺酸銅(copper histidine)，施予靜脈注射後的確病情改善。

之後，段女士再度懷孕，內心十分擔憂這一胎的孩子會不會也有可能得到相同的疾病呢？生產當下詢問接生醫師「孩子的頭髮是甚麼顏色？」當醫師說出「黃色！」時，心中充滿著悲痛，猜測這孩子可能得病了，日後的生活將如同前一個孩子一樣辛苦，細看他的長相也似哥哥一般，髮色黃、捲髮、白皮膚像天使，真實地「自己連生了兩個患病的孩子的事實」。

照顧經驗之累積

因有子文的診療經驗，醫師們在恩恩出生後第一天就開始給予注射組織胺酸銅，讓黃黃捲捲的頭髮慢慢轉變為黑黑直直的頭髮，段女士及家人也因子文的照顧經歷下，處理恩恩的各種事件都顯得駕輕就熟，笑口常開的恩恩病況也較輕緩，是家中的開心兒。

子文接受注射組織胺酸銅主要提昇細胞內銅離子濃度，約治療2-3週後可檢驗血銅及血清藍胞漿素濃度都能回到正常範圍內，是症狀或發作次數改善，但卻仍無法減緩腦組織萎縮與退化及神經學的症狀，在恩恩出生後三年不幸過世。

此後，照顧恩恩為段女士與家人的生活重心，也沒有打算再生育。日子3年過後的某日，她發現自己月經沒來潮，驗孕結果是懷孕了。對此若要生下，「胎兒會不會也可能一樣得病」，當下心情喜憂參半，特別是掛念醫師曾說緬克斯氏症候群是來自母方遺傳，自己也連生兩個孩子都得病，自身帶有不好基因的成分很高會遺傳下去的，因此段女士打算此胎終止懷孕，所以到本院的產科求診。

尋求產前基因分析

看診的產科醫師了解其生育狀況，慎重地向恩恩主治醫師徐山靜醫師說明段女士的此次生育的打算及徵詢意見。沒想到徐醫師卻去向段女士勸說，讓這一胎的胎兒有個基因分析與產前診斷的機會，事後若胎兒的檢驗結果真的是得病時再終止懷孕，段女士同意接受抽血進行基因分析之後讓懷孕下去。並安排4個月大時抽取羊水檢驗。在檢體操作的蔡技師也配合研擬分析基因變異之實驗，規劃儘

早操作，以便找出變異點位，可以順利銜接羊水檢體之分析，讓胎兒的基因報告能在於孕期 24 週之前完成。

終於到了要揭曉胎兒是否罹病的時候了，段女士心中已盤算兩種情況的後續作為，是好是壞都要向前走下去。在診間內，她靜待徐醫師的說明，不敢相信自己所聽到的是「胎兒的基因報告是正常的，沒有遺傳到你的不良基因。」多次詢問報告會不會有錯？這報告會是真的嗎？上蒼是否也會有出錯的時候！

印證報告之真偽

段女士被安排後續產檢，每回來院產檢時，心中不免仍有憂慮胎兒的狀況，直到胎兒誕生自己看到孩子的頭髮與顏色與哥哥們不一樣時，心中才真正地相信那份胎兒基因報告的真實性。

之後，孩子血液基因分析及生長發育狀況，也讓她篤定地覺得這個兒子與其兄長卻有所不同，真的！