

團隊齊力 為罕病患者圓夢

「手術傷口讓我痛到快掉眼淚，不過還是忍住，等傷口恢復和復健，我的腳就可以走路。我要自己去上廁所！」字字句句鏗鏘有力，這是 25 歲女孩做完腳踝矯正截骨、肌腱轉移與肌腱筋膜放鬆術後，用著抖動不停的手，一鍵一鍵在手機上按出的心聲，她是罹患罕見疾病威爾森氏症的小惠。發病後，小惠漸漸無法言語，只能透過手機傳達心聲。



左圖：小惠術前腳踝內翻變形。(圖／范宇宏)

右圖：術後，變形的腳踝已矯正。(圖／張雁寒)



圖說：小惠用著抖動不停的手，一鍵一鍵在手機上按出心聲。(圖／張雁寒)

◎措手不及的罕病侵襲

小惠個性開朗，原就讀專科學校護理系，2010 年專二在醫院實習時，身體陸續出現不適症狀，誤以為感冒而未多注意。2012 年專四再次實習時，雙手雙腳會抖動，字越寫越小，話越說越不清楚，還會不自主流口水，沒有食慾，吃東西會噎到……。一

起實習的同學提報學校老師，老師通知父母並建議讓小惠休學仔細檢查身體。

當時小惠已陸續出現吞嚥困難、無法行走等症狀，且愈來愈嚴重，透過基因檢測，診斷是自體隱性遺傳罕見疾病——威爾森氏症。在醫學中心住院期間，積極參與病友會了解相關資訊，但病情不見起色、每況愈下，讓小惠漸漸沒信心，甚至消極面對治療，後來索性出院回家，由家人照護。剛開始一段時間，媽媽還可以帶小惠外出運動，到後來行走已非常困難，幾乎無法外出，連進食都有障礙，只好開始用鼻胃管灌食。

◎醫療的曙光

看到自己不受控的身體狀況，小惠感到沮喪，原本開朗的笑容漸漸不見，「想說說自己的想法，話到嘴邊卻發不出正確字音；想拿東西，手卻怎樣也不聽使喚，只會不停抖動；希望自己可以穩穩地站立，腳就是無力支撐。」負面情緒漸漸占滿小惠的心，直到 2017 年 4 月，趙有誠院長帶領台北慈院醫療團隊到瑞芳義診，當地慈濟人提報至小惠家訪視，小惠的命運有了轉變。

家訪時，媽媽向台北慈院義診團隊陳述小惠自十七歲以來的發病情形、積極就醫卻不見起色的無力，以及弟妹們不知道自己會不會發病的惶恐感。復健科邱佳儀醫師初步診察、教導小惠腹式呼吸以及復健方式；趙有誠院長當場向媽媽允諾，「台北慈院會全力幫助小惠。」



左圖：媽媽陳述小惠發病後的無助與惶恐。(圖／王占籬)



右圖：趙院長和團隊心疼看著一路承受病痛的小惠。(圖／王占籬)



左圖：趙院長推薦基因遺傳學專家兒科部蔡立平主任協助小惠診治。(圖／王占籬)



右圖：復健科邱佳儀醫師教導小惠復健方式。(圖／王占籬)

威爾森氏症是一種自體隱性遺傳罕見疾病，發生率大約三萬分之一，是因第十三對染色體上的兩個基因(ATP7B)異常，使得銅離子無法正常代謝，過多銅離子在肝、腦、角膜、心臟等處沉澱，造成全身性症狀。小惠的言語困難、吞嚥、顫抖、寫字問題、走路不穩，就是銅離子在腦部過多堆積所致。雖然威爾森氏症已在小惠身上造成許多不可逆症狀，但醫療還是能夠在抑制銅離子代謝異常及減緩症狀上努力，於是趙有誠院長集合胃腸肝膽科、小兒科、復健科、神經科與骨科等團隊為小惠仔細做各項治療評估，期望透過妥善醫療照護，增加日後生活品質。

銅離子代謝的異常，讓小惠的肌肉不自主張力過大、關節僵硬，右腳踝因而內翻變形，三年來無法走路，只能坐輪椅。神經科陳桂銓醫師以注射肉毒桿菌處理腳的肌肉不自主張力；中醫科徐培珊醫師以針灸減緩張力過度的不適；復健科團隊建議給予輔具矯正，以護木固定的方式矯正右腳角度。但護木才矯正約一個月，小惠腿部就有嚴重壓瘡，團隊建議不要再以石膏矯正，等皮膚復原後開刀矯正，小惠卻不想開刀，醫療部分只好暫告一段落。



左圖：神經科陳桂銓醫師為小惠施打肉毒桿菌。(圖／范宇宏)

右圖：中醫部徐培珊醫師為小惠針灸治療。(圖／范宇宏)



左圖：邱佳儀醫師關心小惠輔具使用狀況。(圖／范宇宏)

右圖：復健師指導小惠做復健。(圖／范宇宏)

◎期待「腳踏實地」如廁

隔了四個多月，小惠因功能持續退化，如廁更顯吃力，她覺得這樣下去不是辦法，左思右想，決定遵從醫師的建議，動手術調整變形的腳，讓自己可以「腳踏實地」如廁。2017年11月15日入院，由骨科王禎麒醫師做矯正手術評估。11月18日，召開家庭會議，王禎麒醫師向媽媽、小惠和趙院長、徐榮源副院長及照護團隊，說明手術評估狀況，以及手術成功率，希望能幫助小惠改善一些身體活動機能。

家庭會議中，王禎麒醫師說明小惠的狀況，「從電腦斷層掃描中，確認小惠變形的腳是馬蹄高弓內翻足，部分威爾森氏症患者會有此症狀。本次住院是要評估小惠腳踝的立體結構，看整個骨頭的排列。」王醫師表示，「馬蹄內翻足，是因為神經控制不平衡，造成內側及後側肌腱張力過強，而外側肌腱與足踝背屈肌腱無力導致足踝僵直變形，手術計畫第一步是先將張力強的內側及後側肌腱，還有一些筋膜放鬆。」王醫師提到，「會視需要，取張力強的肌腱一部分，放到對側，以平均兩側張力，最重要的步驟是要將骨頭重新排列，藉由特殊的矯正截骨手術，排正七個後足跗骨，再用鋼釘、鋼板固定。排回去時，可能有一些骨頭因長期變形已磨損，我們會用大體老師捐贈的骨頭將縫隙補好，增加癒合力，就不用挖自己的骨頭來補。因為骨頭與肌腱的移植，比較不會有排斥作用，所以也無須服用抗排斥藥物。」

經過詳盡解說後，小惠和媽媽對手術充滿信心。王禎麒醫師特別提醒，「術後三個月很關鍵，要讓骨頭長好；拆線傷口與骨頭較穩定後，需要有可以上下加強固定的護具。等到三個月後，確定骨頭癒合到一個程度，就可以開始穿護具練習走路。」



圖說：小惠術前的家庭會議。(圖／張雁寒)



圖說：家庭會議結束後，大家祝福小惠。(圖／張雁寒)

◎團隊齊力圓滿心願

為了支持小惠的信心，手術前一天，院部主管、社工師和醫院志工，為她舉辦祝福會，祝福手術順利；手術當天，趙院長帶著大家一起給小惠加油打氣。在愛與關懷中，小惠手術很成功。術後一週，疼痛減輕不少，止痛劑撤除。12月4日，小惠帶著滿滿的愛出院。



圖說：手術前，趙院長至病房關懷鼓勵小惠。(圖／張雁寒)



圖說：術前一天舉辦祝福會(左)，手術當天，院部主管到手術室，一起給小惠加油打氣(右)。(圖／范宇宏)

出院回家後，小惠每天期待手術傷口和骨頭盡快長好，可以早點開始復健。出院兩周，小惠回院拆線，接下來的幾次回診，王禎麒醫師發現小惠骨頭恢復狀況良好，於是建議開始復健、在家練習站立，並慢慢行走。

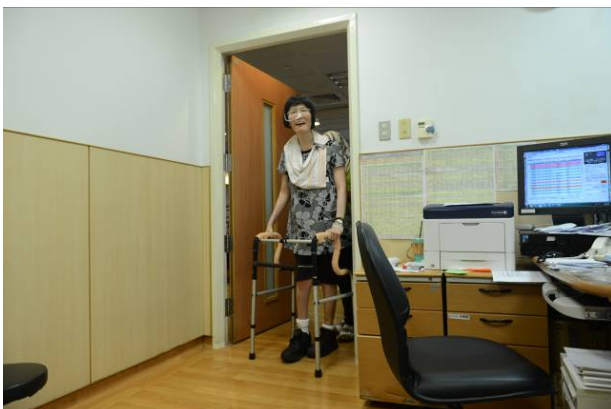


圖說：心繫小惠復原狀況，徐副院長與復健科李坤璋醫師於出院後兩周，到小惠家中關懷。(圖／王占籬)

2018年4月22日母親節前夕，藉著人醫會義診，趙院長及徐副院長一行人至小惠家關懷，並準備蛋糕讓小惠送給媽媽當作母親節的祝福；經過一段時間練習，小惠已能藉由助行器的幫助行走，完成自行到洗手間、上下樓梯的心願。身高172公分的小惠，上下樓梯都需要爸爸背，爸爸曾表示，「我真的快揹不動她了！」如今小惠能行走，是回饋爸媽最好的禮物。



圖說：小惠送蛋糕給媽媽當作母親節的祝福。(圖／王占籬)



圖說：邁開步伐，小惠藉由助行器的幫助，腳踏實地行走。(圖／范宇宏)

◎樂觀以對的燦爛

威爾森氏症毫不留情改變小惠的人生，她沒有拒絕的權利，然而開朗的天性，讓小惠總能正向面對，尤其在台北慈院團隊齊力完成她自己「腳踏實地」如廁的心願後，面對不可逆的罕病，小惠樂觀以對。

心願得償的小惠在手機鍵盤上一字字按出心聲，「現在走路和站都比之前還要穩，由此可知只要努力就會有收穫。」憶及罹病的日子，小惠表示，「威爾森氏症一開始發作的時候，雙手雙腳雖然會抖，但還是可以靠自己走路，還常常自己搭公車到醫院和診所做復健。那時，為了矯正變形的腳，爸爸帶我去醫院不知道做了多少矯正鞋，但做多少矯正鞋，我就穿壞多少。」

「因為行走愈來愈不方便，所以就開始坐輪椅，也很少出門。期間爸爸跟媽媽曾帶我去過兩次動物園。有一次去大賣場，在走電動梯的時候，當時的看護不會也不懂，就沒有控制好輪椅，我就在電動梯跌倒了，當時媽媽叫得很大聲，爸爸趕快按暫停按鈕，才救了我一命。後來我就都在家。」小惠述說著生病後的生活點滴和心情，「因為生病所以足不出戶，幾乎是與外界隔絕，當時覺得自己像個怪物一樣，不喜歡與人接觸，媽媽怕我有自閉症，所以開始讓我接觸慈濟。接觸慈濟後，開始才跟人互動，心情也變得開朗起來。」

原本懷抱熱誠要當照護病人的白衣天使，因為命運安排，讓小惠在學習完成要投入護理師行列的當頭，成為被照顧的病人。小惠說，「開始我以為我的病沒救了，但是經過我的勇敢和王醫師的巧手後，我可以走路了！可以完成心願，要感謝台北慈院醫療團隊，這麼用心幫我治療、照顧我。還有，這一路來，很感謝爸爸、媽媽無怨無悔的付出。」秀出手機上的文字，惠飴露出陽光般的笑臉。



圖說：完成心願，惠飴露出陽光般的笑臉。(圖／王占籬)

(文／吳燕萍)