

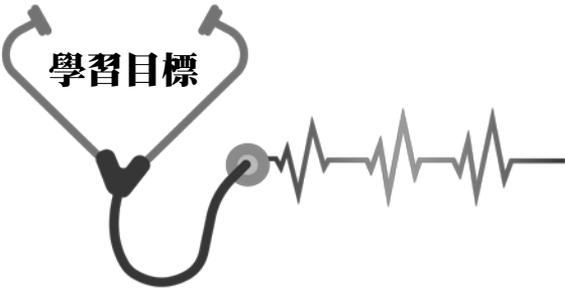
(05 章頭頁)

(05 章頭頁)

127

---

C  
H  
5  
同心面對  
猛急罕病



## 學習目標

128

用生命走入生命——全人醫療臨床教案集

- ◇ 了解蘇薩克氏症候群診斷的特殊性。
- ◇ 認識申請列入罕見疾病的基本條件。
- ◇ 連結相關資源，提供漸進式病症病人的長期照護。
- ◇ 學習常規生理指數以外的特殊疾病診斷方式。

幼稚園大班開始，小惠就不斷出現富貴手症狀；到了國中階段，更是蕁麻疹隨身，不曾間斷，所以她從小就與止癢消炎藥物為伍，在反覆惱人的病症中成長。

5 月份，二十二歲的小惠因頭暈、發燒等狀況到診所就醫，診斷是腸胃型感冒，以為休息就會好。兩日後，小惠頭痛、頭暈、想吐的狀況仍未改善，去診所打針，當下感覺好一點，但半夜開始嘔吐加劇，凌晨時更是天旋地轉，趕緊到羅東某醫院掛急診，做了腦部核磁共振、電腦斷層掃描、抽腦脊髓液和心臟超音波，檢查結果除了白血球數量較低外，相關檢查及指數一切正常。住院五天的時間，神經科醫師非常仔細做了各種檢查卻都無法找出病因，持續的天旋地轉仍未改善，而建議轉往醫學中心診治。

在台北某醫學中心急診抽血檢查後隔天，醫師拿著抽血檢查生理數據比對，診斷小

惠身體一切正常，門診追蹤即可，無須住院。  
這樣的結果，讓擔心且不知所措的小惠媽媽，  
決定帶小惠到台北慈濟醫院。

## 照護說明 5-1

一場天昏地暗的折騰，一個不明原因的怪病，讓小惠母女在各醫院間疲於奔命，卻未見症狀改善。到台北慈濟醫院後，急診醫師的不放棄，收治醫師的勇於承擔，安了母女倆的心。

### ◆ 急診醫師

小惠到急診室就診時，例行爲她做相關檢查，雖然所有生理指數就和他院檢查的一樣正常，但眼前的小惠確實狀況很不好，整個人幾乎癱軟，又聽到小惠媽媽無助的哀求，「我們已經被前面的醫院拒絕了，您可不可以不要趕我們出院？」非常不忍心讓這對母女，拖著病痛、舟車勞頓的回宜蘭，也認爲小惠必定身體哪裡出了狀況，不然不會出現如此病癥，於是安撫小惠媽媽，「我們會努力找出

病因，還沒確診治療前，不會讓你們出院。」

當下只看到小惠媽媽收起愁容，彷彿找到希望。在醫療面，團隊繼續為小惠想辦法，希望能幫她找到適應症的科別與醫師。依照小惠的症狀，初步判斷與血液或免疫系統有關，需要留院再進一步檢查，於是打電話詢問風濕免疫科主任。

### ◆ 主治醫師

收到急診醫師的訊息時，我們在電話中初步討論並做判斷。依照陳述，小惠有關節痠痛、步態不穩的症狀，評估可能是免疫系統的問題，於是同意讓小惠收住院仔細檢查。同時也請急診醫師先讓小惠服用類固醇，因為類固醇可以重新控制失調的免疫系統，若小惠的症狀得以緩解，表示與免疫系統有關的初步判斷應該是正確的。

讓小惠收治住院這個決定，對小惠和媽媽來說，無疑是顆定心丸，雖然還不清楚到底生什麼病，但至少她們知道，台北慈濟醫院願意收住院，小惠就有治療的機會。

## 案例說明 5-2

一如前面幾家醫院的檢查結果，小惠在台北慈濟醫院檢查的生理指數都正常，但症狀卻都還持續發生著，手和腳的指甲出現發黑紫斑症狀，嚴重耳鳴，眼睛無法聚焦，視力漸模糊，還會看到大片移動的小黑點，不能正常行走，膝關節痛，整隻手麻痛……。一般常規檢查無法查出小惠的病因，未能對症治療，讓醫療團隊相當困擾。

132

## 照護說明 5-2

雖然常規檢查無法查出小惠的病因，但團隊不放棄任何機會。醫療團隊查閱許多國內外文獻，並運用排除性診斷，過濾多種疾病症狀，持續做疾病對應的檢查，終於找出病因。

## ◆ 主治醫師

希望盡早給予小惠正確治療，在一般常規檢查卻查不出病因後，病情陷入膠著，但團隊不放棄任何可能，根據各項檢查報告和國內外研究文獻，進行交叉比對，並運用排除性診斷，逐一過濾了十多種疾病，做疾病對應的檢查。

會診眼科執行眼底鏡螢光檢查結果中，團隊發現小惠眼球有棉花狀的斑塊，視網膜動脈發炎得非常嚴重，有部分缺血、缺氧情況；周邊視網膜動脈阻塞，血液無法到視網膜正中央。這個診察結果讓團隊非常高興找到了病因，因為對應上疾病的典型症狀，再抽絲剝繭、一一比對後，可以診斷小惠罹患的是罕見疾病「蘇薩克氏症候群」（Susac Syndrome）。

小惠來院時視力模糊、耳鳴、噁心嘔吐、步態不穩的狀況，是由於視網膜栓塞、小腦及胼胝細微血管栓塞，和前庭耳蝸受損所導致，這些情況皆符合蘇薩克氏症候群的幾項典型症狀與診斷重點。

蘇薩克氏症候群屬於視網膜、耳蝸、腦血管的病變，發病時，血管內皮細胞抗體會侵犯細微血管，阻斷末肢血流，是一種發病機制尚不清楚的微血管病。病名是根據美國神經眼科醫師 John O. Susac 命名而來。蘇薩克氏症候群

非常罕見，目前全球約有 304 例患者，因為病例少，臨床資料與文獻相當有限，好發於 20 到 40 歲的年輕女性。

### ◆ 專科護理師

好幾次，幾乎要舉白旗投降了，但想到這麼年輕的女孩就此要被不明原因的疾病禁錮著，醫療團隊整個動力再次被啟動，繼續找文獻、查病因。為了盡快找出病因，對症下藥，安排小惠看了神經科、耳鼻喉科、眼科、風濕免疫科、復健科……，跨團隊一起為小惠找病因，做了各項檢查，團隊心心念念，就是希望解除小惠的病痛。

幸好，在各項檢查中，眼科醫師發現小惠的末梢血管阻塞，透過排除性診斷逐一過濾各項可能的疾病後，終於找出小惠的病因，就是蘇薩克氏症候群。

### ◆ 復健科醫師

風濕免疫科轉來小惠的病歷資料，得知小惠罹患「蘇薩克氏症候群」。由於病症引發的小腦及胼胝體微血管栓塞，讓小惠的膝關節疼痛，手也會麻痛。透過肢體活動及物理性的神經檢查，確認小惠肢體被免疫系統攻擊的程度，安排後續復健治療，希望延緩受損情形，盡量回復她的生活基本功能。

好不容易，造成身體不適症狀的原因終於找到了，面對又猛又急罕見疾病的侵犯，花樣年華的小惠，臉上透著堅毅，對一路陪伴的醫護團隊說出目標，「我會努力配合治療與復健，要在三個月內好，我要回去上班，我可以的！」小惠期待趕緊回到最愛的咖啡店工作，重新過正常生活。

在脈衝和類固醇藥劑治療後，小惠的症狀大為改善，頭痛、頭暈、嘔吐獲得緩解，可以起身坐著，手和腳指甲上的紫斑漸漸消失，眼前的大片黑點也不見了。5 月底順利平安出院，持續門診追蹤檢查與治療。

### 照護說明 5-3

雖然罕病治療路遙遙，但有醫護相伴，小惠和媽媽並不孤單，大家齊心面對罕病，一起努力達成小惠回歸正常生活的心願。為協助減輕醫療支出，團隊努力找尋各種補

助管道，也向健保局申請將「蘇薩克氏症候群」醫療及用藥列入補助之列。

### ◆ 主治醫師

6月中旬，小惠再入院做持續性治療，施打一年四劑的第一劑生物製劑「莫須瘤」長效劑，確認無過敏反應後，於五天後出院，7月初再回院注射第二劑並結合復健治療，三、四劑則需隔半年的時間再施打。若半年期間，發生不適症狀，醫療團隊會再輔以「安挺樂」短效型藥劑，提供急症期的抗發炎和抗自體免疫。

### ◆ 社工師

蘇薩克氏症候群的醫療費用尚未在台灣健保給付之列，治療用的「莫須瘤」和「安挺樂」藥劑都須自費，一年下來費用近二十萬，對收入不豐的小惠和爸媽來說，是很大的經濟壓力。站在社工師的角度，希望能找到合適管道，為小惠申請醫療費用的補助，於是搜尋了重大傷病及罕見疾病申請資訊，也提報相關基金會，看是否有機會爭取到補助。

## ◆ 專科護理師

小惠是個活潑開朗的女孩，初聽到自己罹患罕見疾病，心情沒有太大的起伏，「我只單純想，一定會活下去！」小惠這樣的正向思維，讓團隊成員相當佩服，彼此更是相知相惜，視小惠為家人，護理師們常常在下班後陪伴她，即使出院，大家還會相約到宜蘭探望關懷小惠。

一路照顧小惠的媽媽也保持樂觀、不鑽牛角尖，面對女兒的疾病，全然相信醫師。小惠媽媽不怨天尤人，更不斷鼓勵被病苦纏身的小惠要正面思考，即便被前面醫院拒絕，小惠媽媽仍心存感恩。

根據 2017 年 4 月 26 日國民健康署公布的資料，國內罕見疾病共有 18 種類，216 種疾病，但不包含蘇薩克氏症候群，很期待這個罕見疾病，能被罕病基金會認可，也能列入台灣健保補助給付之列，於是團隊努力蒐集相關參考資料，希望藉由不同的管道，協助減輕小惠的醫療支出。小惠媽媽得知後卻說，「如果有能力，我們希望盡量自己承擔醫療費用。也期待我能趕緊度過沉重的生活和經濟壓力，加入志工行列，為社會貢獻心力。」

## 【全人醫療觀點】

面對特殊罕見的疾病、一般正規檢查無法確診的病因、可能出現在不同部位及器官的症狀，醫療團隊發揮專業與用心，不放棄各種可能與機會，跨科別全隊全程的治療與陪伴，緩解了病人的病痛，更安住病人和家屬的心。

### 一、視病如親不放棄

小惠初期因為不明病因而奔走於各醫院，症狀卻未得緩解，徒勞無功，讓她和家人非常辛苦。萬念俱灰的情況下，來到台北慈濟醫院，醫療團隊不放棄的提供各項檢查和治療，以及相關補助申請協助，小惠和媽媽燃起一線希望，不再感到無助擔心。

進到台北慈濟醫院急診室後，小惠母女一切徬徨無助都化為烏有，雖然所有檢查的生理指數都正常，但急診室醫師看到小惠虛脫無力狀況，體會她的不適，更不忍心要她拖著不舒服的身體出院，所以想方設法要為她們找到可以住院檢查的理由。

透過小惠症狀呈現，急診室醫師初步判斷與血液或免

疫系統有關，於是諮詢風濕免疫科，風濕免疫科主任評估後，決定收住院。整個過程都是站在病人的角度思考，安住病人和家屬的心。依照常規，若病人的相關生理檢查指數正常，不收住院並無不合理，但團隊跳脫一般的判斷範疇，不放棄任何可能的機會，更深入去思考造成病人不適的可能性，才讓病人有機會得到適切的檢查與治療。

## 二、遍查文獻找病因

特殊的症狀，無法立即診斷出病因，確實讓醫療團隊非常困擾。適應症沒確認，不能對症治療，病痛就無法有效解除；面對病人，卻拿不出有效治療方法，醫療團隊陷入困境。每每想到小惠罹病卻不知所措的處境，團隊就更積極的想要為她找出病因，期待趕緊對症治療。

風濕免疫科主任和專科護理師，仔細推敲發生在小惠身上的各種症狀，再逐一比對臨床及文獻中的記載，從一般常見的疾病，到罕見疾病，歸納整理、抽絲剝繭；也持續安排各種檢查，從神經科、耳鼻喉科、眼科、風溼免疫科到復健科，團隊不放棄任何可能的原因和機會，終於在眼科檢查時，發現小惠眼球的異狀，對應上「蘇薩克氏症候群」疾病的典型症狀，整合小惠其他症狀而確診病因。

### 三、全隊全程陪伴

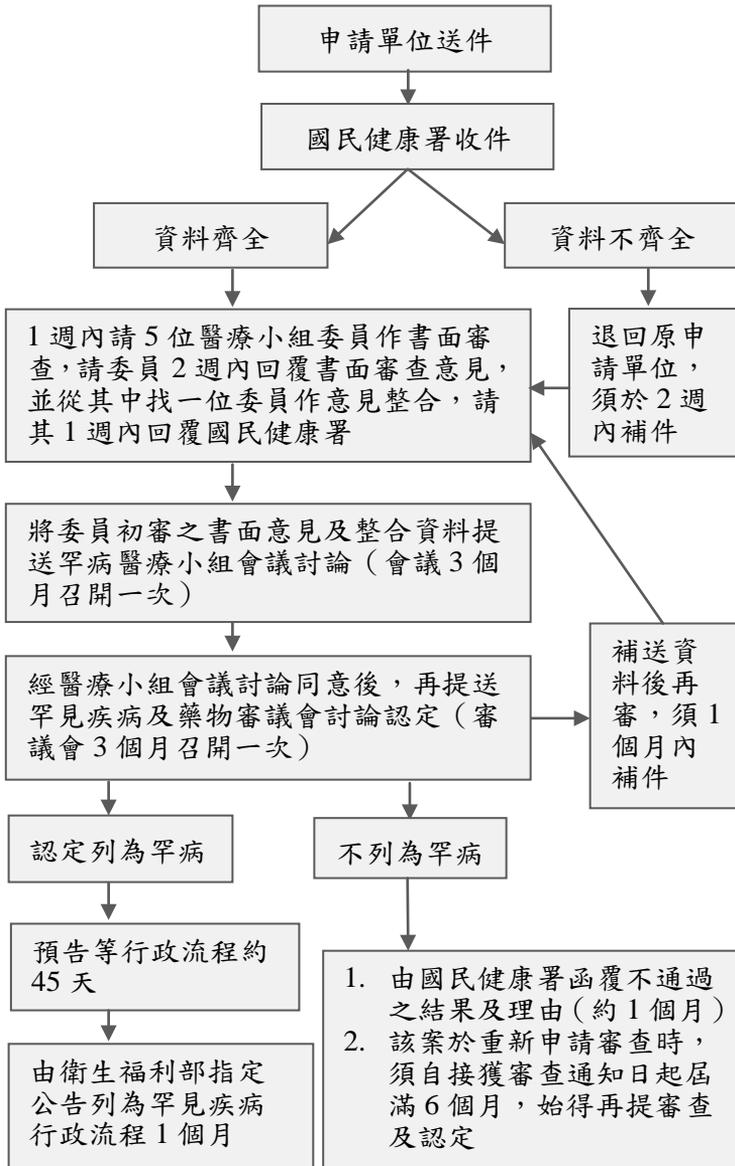
從小惠入院開始，團隊就細心提供醫療處置與心靈照護，尤其是護理人員的陪伴。症狀可能會出現在不同的部位或器官上，是蘇薩克氏症候群的疾病特殊性，非常需要跨科團隊的合作治療。

小惠很年輕，與多數護理人員的年齡相仿，可以聊的共通話題多，一段時間的住院後，護理人員與小惠建立如家人般的情感；小惠和媽媽堅強的態度，加深團隊對這對母女的敬佩。住院復健期間，護理人員會利用下班時間，陪伴小惠練習走路、爬樓梯；出院後，護理人員還在假日進行家訪，關心小惠的生活狀況；透過通訊軟體，不時間候關懷；也會相約去逛街或聚餐，舒緩小惠面對突如其來疾病的不安。

全球已知的蘇薩克氏症候群患者，只有 304 人，以年輕女性患者居多。目前小惠在生物治劑的治療下，皮膚和指甲症狀已消退，病症獲得有效控制，但要百分之百恢復的可能性不高。年輕的小惠未來還有一段漫漫治療長路要走，團隊將透過各種方式，持續關注小惠的健康與生活，適時給予需要的協助。

## 【參考資料】

### 一、申請列入罕見疾病流程圖



## 二、罕見疾病申請核發重大傷病證明流程图

101年11月19日  
醫管組

醫療院所

保險對象經特約醫療院所診斷確定為衛生福利部公告之罕見疾病

國健署

醫療院所立即辦理罕病通報國健署

國健署受理通報案件

審查後結果登錄資料庫

患者再就醫時，診治醫師確認為罕病資料庫登錄之確診個案(可查詢國健署罕病資料庫或依據確診通報函)即可申請重大傷病證明

確診個案發函通知通報醫院並副知健保署

健保署

1. 現場、郵寄或院所代辦申請，需檢具下列文件：  
(1) 診斷證明書或罕病**確診資料單**  
(2) 身分證明文件影本  
(3) 全民健康保險重大傷病證明申請書

2. 院所網路申請：特約院所網路申請【須經分區業務組核可】，檢具文件(網路上傳檔案格式資料)

受理後以ID 權限查詢國健署罕病資料庫

查無資料者

審查未通過

審查中

審查通過

退件，通知申請醫院  
※加強宣導院所

退件處理

每週(或每日)出報表  
※加強宣導院所

確認後列印**確診資料單**(可替代診斷證明書)

1. 申請書併國健署**確診資料單**據以核發重大傷病證明(不須再送專審)，以**確診資料單**上**通報日期**為生效起日。
2. 登錄IC卡。
3. 建檔-須加註罕病註記及罕病序號。

## 【醫學小百科】

### ◎蘇薩克氏症候群

屬於視網膜、耳蝸、腦血管的病變，發病時，血管內皮細胞抗體會侵犯細微血管，阻斷末肢血流，是一種發病機制尚不清楚的微血管病。病名是根據神經眼科醫師 John O. Susac 命名而來。蘇薩克氏症候群非常罕見，目前全球約有 304 例蘇薩克氏症候群患者，因為臨床病例少，臨床資料與文獻相當有限，好發於 20 到 40 歲的年輕女性。



## 【延伸思考】

1. 檢驗結果一切正常，就表示病人身體健康嗎？如何針對病人的健康或疾病予以整體性評估？
2. 罕見疾病往往是跟隨病人一輩子的，在一般的醫療處置之外，病人更需要的是長期陪伴，尤其是漸進式的病程，醫療團隊可以再提供哪些資源及協助，讓照護更周全完善？
3. 罕見疾病常對病人的多重器官都有影響，如何有效整合不同專科間的意見與治療？給予病人最大的幫助。

