



THINK DIFFERENT

◆盡其在我

從醫療專業人員的角度 看台灣遺傳疾病的現況

〈專訪馬偕醫院小兒遺傳科主任 林炫沛醫師〉

採訪 李達彬 邱全秀 鄭雅璘

撰文 李達彬

遺傳醫學一

他山之石可以攻錯

遺傳醫學是一個很大的領域，但是目前台灣在這方面還不是很有系統，各個遺傳科在醫院裡頂多只是被承認存在，但不受重視。

「基本上我們仍處於草創時期，單打獨鬥，所以從事這一領域，個人的興趣和堅持就顯得很重要。」林炫沛說。

有關這部分，先進國家是不錯的示範。

「其實他們當初也是從草創時期開始，只是比我們早了十幾年，」

遺傳並不是只限於臨床上的診斷和治療，而是同時也將基礎的研究工作紮根，特別是國外許多的醫學院都積極落實這項理念，「這也是人家遺傳科系非常強的原因。」除了醫學院有教授遺傳學外，醫院也有特別設立的遺傳科，獨立成一個單位，專司遺傳疾病的治療和研究。

目前國內瓶頸、人才需求

就小兒遺傳科而言，先要充實本科的內涵，而現在最迫切的是成員的不足。這些成員組成一個團隊，團隊也可以和其他的科系合作，彼此之間可以互相照會、交流，轉介病人。

「當然我們不需要太誇張」，林醫師解釋，「好比說在科裡面設牙醫師，但是基本的核

心成員要有，包括受過專業訓練的遺傳科醫生，遺傳諮詢師，可以作適當的協調，還有遺傳營養師，心理醫生……」。

另外和遺傳相關的實驗室支持也是非常重要，以馬偕的現況，台北總院有染色體實驗室，淡水分院則有生化遺傳研究室。

「所以基本上我的資源還算不錯，但因為原來的遺傳諮詢師移民了，因此我們少了這方面的人才，而現在台灣這樣的人不超過三個。」

「專任的遺傳營養師也沒有，都是兼任的，需要的時候再臨時從營養課裡找，再拜託人家多多關照我們的病人，因為遺傳疾病患者往往在飲食上要做適當的控制。」林炫沛醫師無奈地說。

遺傳疾病本來患者的數量就不多，就醫療體系的立場，業務量受到一定的限制，投資報酬率不高，醫院不願意用太多的資源在這上面，

「但基本的架構還是希望要有，少了這個，遺傳醫學就不完整了，這個團隊相對就不是一個好的團隊」

很多時候，醫生也很無奈，因為掌握的資源實在太少，而這方面林醫師自認是相當幸運的，「我向院方提預算的時候，只要不離譜，基本上醫院都會准。」

目前小兒科醫學會裡有一個專門負責遺傳的次專科，但有興趣的人不多，所以成長很慢，很需要新血的加入，當然合理的工作環境和待遇也是要補強的地方。

「我在國外受訓的時候，每個禮拜相關的教授或遺傳科的醫師只看一個上午的門診，一個上午最多只看三個病人，相對來說品質就會比較好，」
「儘管如此，收入和我們這邊一個上午就看五十個、一百個病人，其實差不多。不過以我們目前陽春麵式的看診方式，要做到這樣有困難，因為沒有辦法很精緻。」

關於遺傳諮詢

遺傳諮詢其實不限定病人，任何人有遺傳方面的疑慮，都可以尋求遺傳醫師的協助。其對象包括病人，或是尚未發病的病患家屬，甚至自己以及家屬、親戚或無病癥者也可以來作諮詢。就林醫師的經驗，家族裡有患者時，家屬往往會前來詢問相關的資訊，有無適當的治療方法等，而醫生則根據病況和家族史等現有的資料，輔以現代醫學的診斷技術之後給病人正確的答案。

「其實有時候坦白承認你沒有答案，也算答案，因為醫學到現在還沒有辦法告訴我們所有的事情，這並不是醫生的錯。」林醫師這樣說。

健保並沒有將遺傳諮詢特別獨立成一項，因此需要的民眾只能照一般程序來門診掛號，再詳細地向醫生詢問。林醫師認為，如此的程序對醫生而言，也是一個吃力不討好的工作，通常花很多時間為病人諮詢，但健保只同樣比照一個病人來給付，所以相對地醫生也要有這樣的熱忱才行，可以預見不會有太多人投入的原因就是如此——即使這在國外是一件非常有前瞻性的工作。

產前檢查是萬靈丹？

很多人認為作超音波，或是羊膜穿刺等產前檢查就可以將基因異常篩檢出來，這是不正確的。因為人體的染色體只有二十三對，但卻有超過十萬對的基因，其中和代謝有關的至少有幾千種，需要檢查哪一個？

「好比說只有一發子彈，卻有上千個靶，不知道哪個靶才是正確的目標，道理是一樣的。」

所以，只好等頭一胎先生出來，發現有問題，再根據症狀和家族史研判是哪一種疾病，做適當的處理和日後的防範。而現階段的醫學檢查，如抽羊水，只能事先粗略地觀察染色體有沒巨觀上的問題，像是多一對或是少一條（染色體的）臂等，或是做超音波檢查胎兒是否有影像構造上的異常。

未來有一種DNA晶片，可以簡化實驗室的流程，做大量的篩檢。即使如此，DNA晶片技術在程序上，仍然要先確定目標，也就是需要篩檢的基因後，再輸入電腦做比對的工作，和傳統的異常篩檢比較起來，基本上一些大前題，先決條件是不變的。



上圖：罕見疾病基金會 林炫沛醫師

再談先天性異常篩檢

關於先天性異常篩檢，並不是每項遺傳疾病都能進行，適合篩檢的疾病需要符合以下的條件：

第一，在罕見疾病當中屬於發生率較高者，因為考慮投資報酬率。

第二，方法簡便，可以大量、快速進行。

第三，相對的檢驗準確度較高，

第四，有藥物可以治療或是控制，這樣篩檢才有意義。

不過這些檢查也是要等出生三到五天，順利餵食四十八小時後才進行的。



優生保健的反思

優生保健的用意是為保護胎兒，同時也保護孕婦，但這樣的觀念常常被扭曲、誤解，甚至濫用。例如，有時候站在醫學的角度，胎兒並不算重大缺陷，但孕婦挾著優生保健的理由要墮胎，這時優生的觀念就被扭曲濫用了。

「一個有缺陷的孩子不見得不能活，只要他有呼吸、有心跳，胃能消化吸收東西，他就能活，活得好不好那是另外一回事。」

醫生的角色— 心裡面的一把尺

在母體裡的胎兒，如果有重大缺陷的話，醫生會對孕婦和家屬做到詳盡告知的義務和責任，再根據他們的意向，給予適當的協助。

「但若是一些無傷大雅的，或是可以矯正、可以治療的缺陷，站在醫學的角度和定義上並不是屬於重大疾病的時候，我們會採取積極介入的方式，因為我們是小兒科醫生，是替孩子謀福利的，不是扼殺孩子的。」

「如果我們是去害孩子，而不是保護他，那我沒有資格作一個小兒科醫生。所以只是因為一個小問題，家長就有墮胎的傾向的話，我們會積極地來為胎兒爭取，也就是說，我們心裡面都有一把尺，有一個標準存在，而不是任由孕婦或家長以優生保健或其他理由拿掉孩子。」

林醫師提到出國受訓的時候，有次遇到一個天主教徒生了殘障的孩子，但是他無論如何都要把孩子留下來，因為他們覺得生命是上帝賜予的，沒有人有權利剝奪。

「回台灣後，我也有碰過因為公婆迷信，說神仙託夢這胎是金孫，以後會大富大貴，不要管醫生的產前檢查怎麼說，就是不肯讓媳婦把孩子拿掉。醫學科技固然不是萬能，但對於一些既定事實卻加以否定，這就是愚昧。」

其實一般而言，將疾病的本質說明清楚，只要不流於偏頗，我想家長都會作出適當的選擇，我們也不需要替家屬作選擇，因為現在時代不一樣了，醫生不再是，也不需要主導一切。」

「但是，」林醫師又說，「在台灣，醫生常常就叫孕婦把孩子拿掉，拿掉就死無對證，相當粗糙，也相當錯誤，好比說手受傷，就要把手拿掉嗎？」

民衆的教育

在民間，很多人的還停留在龍生龍，鳳生鳳的傳統觀念，孩子生的不完美，有一點點的缺陷就無法忍受，這是很糟糕的。如果人對於生命的選擇，是在於毫無瑕疵才能接受；社會如果是這樣一個功利取向，價值導向的話，對社會本身是一種危機。好比說，這樣子走下去，每個人未來都可能被他人所選擇。

人老了，許多身體的機能就開始退化，或是由於意外造成某些障礙，使我們不再完美，「試想你會願意被人家用同樣的方式對待嗎？」

「所以我常強調，看似一個小事，好像只是個人的、家庭的決定，其實是會惡化的一個觀念，這種觀念如果在我們的社會瀰漫的話，社會絕對會愈走愈偏。所以該要介入時，我們就會介入，而不是諮詢談話了事。」



上圖：左前：罕見疾病基金會 陳莉茵女士