

止不住的摯愛

「我只是一個平凡的母親，因為愛兒罹患罕見疾病，一切故事就此展開…」

～陳莉茵：吳秉憲的媽媽

（原發性肉鹼缺乏症合併 N-乙醯穀胺酸合成酶活性低下）



每個小孩都是父母的心肝寶貝，且不管來人世一遭是苦是樂，總要經過一番塵世的洗禮，吳秉憲的一生卻因為罹患罕見疾病，而與一般孩子的際遇大相逕庭。

從小，秉憲的身體便不大好，四歲那年因為感冒住院，發現阿摩尼亞代謝異常，使他心室肥大、血氨過高、血糖及血紅素過低的主因。為了查明真實病因，媽媽陳莉茵女士不惜傾家蕩產，遠度重洋到美國耶魯大學附設醫院求診，希望為子尋求一線生機。經過層層檢驗後，耶魯大學的診斷是，當時全世界第四例 NAGS 酵素缺乏引起的高血氨症。於是，秉憲開始了長達十六年服用降血氨藥物以及補充肉鹼的歲月。

回到臺灣後，陳莉茵馬上面臨罕見藥物取得不易的問題，身為人母的她想盡辦法，鍥而不捨，透過各種管道，獲得政府核准自行合法進口藥物。然而在爭取藥物的過程中，她看見更多罕病的孩子無藥可吃，甚至病無可醫。常常，醫師為了協助徬徨的父母，更為了代謝異常病重的病童，深夜造訪陳莉茵，向她借藥。目睹這些和秉憲一樣在病海中掙扎的孩子，陳莉茵深深意識到「要幫助別人的孩子，方能真正幫助到自己的孩子。」「自己不能照顧孩子一輩子，但制度可以。」於是挺身而出四處奔走，經過一整年的努力終在 1999 年 6 月正式成立「罕見疾病基金會」，並藉此全力協助台灣的罕病朋友。

2005 年夏天，秉憲突然因心臟衰竭辭世。悲慟不已的陳莉茵心中充滿疑問，究竟秉憲致命的關鍵為何？歷經十個月，在中外醫師的協助下，證實 1990 年在耶魯的診斷錯誤；因為原發疾病與次發疾病逆轉，醫囑錯誤，導致秉憲及家屬誤以為救命藥——「肉鹼」為補充劑，並錯失服用僅一週而致命。原來秉憲是「原發性肉鹼缺乏症合併 N-乙醯穀胺酸合成酶活性低下」的病患，其實昂貴的降血氨藥物不必每天服用，而當作營養補充劑的輔助藥才是秉憲真正救命丹。陳莉茵強忍下這種無情而沈重的打擊，痛定思痛寫下「秉憲能不能活兩次？」周年祭文（如附件），呼籲醫界為罕病更審慎診斷，尋求醫療的第二意見，及致力相關併發症研究；希望悲劇不再複製；罕病的研究與治療更上層樓，落實「尊重生命」的醫療人權！

秉憲的生與死，再再讓陳莉茵的意外人生大起、大落、大轉彎；也一再讓她從沮喪悲痛的低潮，輾轉到反省、沉澱，進而破繭而出的奮起。為爭取與捍衛罕見疾病患者的基本生命尊嚴，與更良善的生活品質，仍然是陳莉茵念茲在茲，永不放棄的信念與使命。雖然秉憲已經羽化登仙，但這個不可逆的悲痛，卻賦予陳莉茵更寬廣的視野，與無私無執的目標，期待為台灣醫療人權與社會福利再創新頁！

◎更多有關原發性肉鹼缺乏症合併 N-乙醯穀胺酸合成酶活性低下

http://www.tfrd.org.tw/aca/dmCont.php?kind_id=2&subKind_id=1&subsubKind_id=&sid=151