

附件一

秉憲能不能活兩次？

「秉憲是罕見疾病的患者，4歲發病，遠赴美國 Yale 大學尋求治療。1990年返國後16年之間，僥倖得以控制。2005年夏天，離奇猝逝，得年21歲。歷經10月追查出是個誤診的慘痛案例。」

陳莉茵

夏日清晨的陽光，一早就大刺刺的越過窗前的書桌，照到床前。七點多些，才作完早課，孩子們的爸爸已出門，坐在床邊，望著床頭秉憲生前最後一張笑的靦腆卻開心的照片。家裡靜悄悄的，光線剛好，不用戴眼鏡，相框也不反光，思念...不由紛說靜靜的爬上心頭，在熟悉又遠去的笑容中縈繞... 縈繞...

不該存在的事實？殉身基因聖戰

在榮總林清淵主任的實驗室，一個氮氣冷凍箱的冰冷角落裡，秉憲的皮膚組織還活著，解凍培養後茂盛的長了好幾株檢體；雖然不能開口說話，卻在明確的訴說著十六年來神祕難解的錯誤與委屈。這令人心痛的祕密，被洋醫師九頁的論文掩蓋的密實，在似乎不容推動也離奇的疏忽下，秉憲只落得闔不上眼的被迫匆匆離去，殉身基因聖戰的沙場。

善意謊言中，從容上飛機

美西洛杉磯周一清早，也是七點多些，台北電話的另一端，三妹急促的告訴我：秉憲病發昏迷住在加護病房，要我馬上返台。因為秉憲的病一向控制得宜，「疑惑不解」是我當下的立即反應。除訂好晚班機回台灣，同時也即刻向孩子的爸、牛醫師、胡醫師及林醫師電詢，那知他們已套好說詞，口徑一致告訴我：腦水腫意識不清，正在設法降氨。心裡縱有千百個疑問，也只好丟下沒處理好的事回台北。然而，心想；秉憲也許多吃了蛋白質，加上急性感冒與腸胃炎，降氨藥是有效的，只是口服會慢些。再想到罕病藥品物流中心遲遲未備妥降氨針劑，不由得為自己沒加把勁要求而惱悔了一下。不過無論怎麼樣，有口服藥，氨也會降下來的。於是，在善意謊言中，我從容搭飛機返國。

驚訝迷疑，冰庫見愛兒

又是清晨，拖著行李出中正機場海關，弟妹們全來接機而且沉默不語，一路直奔榮總，途中電話聯繫找不到任何一位醫師或基金會同仁，我的疑慮升到最高點。七點多到達榮總停車場，小妹打破令人沉悶心焦的靜默，告訴我一個不應該存在而殘酷的事實。在驚訝迷疑中，我痛苦的倒在地上打滾嘶喊，突然驚覺週六才通電話的小兒子不知身處何境，奮力衝到冰庫，混身顫慄見到才一周不見卻天人永隔的寶貝兒。每天夜裡就寢，我總想起秉憲眼珠朝下似乎驚恐的眼神，鼻孔旁沒擦而乾掉的血絲，似乎塗了臘而緊閉的雙唇，頭髮剪的短短也冰的硬硬，沒有表情只默默的任憑母親叫喚。秉憲心臟衰竭發得突然，2005年8月14日，周日早上，在書桌前倒下後，根本沒機會到醫院救治。他似乎努力的想睜開眼，卻只能在沒完全閉上的眼簾縫隙裡，透露出不解的驚懼與不捨。

矛盾悲痛，送兒骨灰上山

弟妹們要求牛醫師安排了說明會，牛醫師告訴我：秉憲血液的氫很好。他沒想到檢測可能致命的肉鹼(carnitine)數值，其實誰也沒想到。秉憲的哥哥回國後勸我，不要天天去冰庫看弟弟，直到告別會當天的下午兩點，我帶了些秉憲愛穿的衣物，最後一次見到摯愛的小兒子。他穿著要火化的黑色條紋西裝，白襯衫綠花領帶與黑布鞋，沒有表情的表情，對媽媽來說，真是最最殘酷而憂鬱的訣別。酷暑中，我只想爬上他臉龐的小蟲趕開，知道自己就將與病苦的愛兒永別，相逢之日無期，強忍著想要再擁他入懷的念頭與滿眶淚水，口唸金剛經但願送他一程又一程，告訴秉憲：安心走吧！媽媽挺得住。儀式中燈光打在秉憲遺照的眼睛上，正如同他參加最後家庭聚會的照片反光一樣，我的痛與淚，終於不濟事的決堤。茫茫然，從二殯的火化場監視器裡觀望熊熊烈火羽化秉憲登仙，目送他哥哥領著表妹同去撿骨，抱捧骨灰罈在漸已昏暗的夜色中上山。

「到底妳相信輪迴？還是醫學？」好友慧卿問我。其實，有個我相信輪迴，因為希望母子有再相見的一天；另一個我相信醫學，因為不想秉憲在失去生命的同時，痛失三個至親而備受哀慟。就像楊照先生談「西塞羅的哀傷」：這種哀傷中的矛盾來自真情至性，來自於想要止住悲傷卻又止不住的摯愛。

那裡找真相？從台大醫院坦然負責開始

矛盾悲傷又不甘願的我，真的知道，秉憲不該這麼走的。他的心臟四歲就有雜音，約在十歲左右發現心跳緩慢(每分鐘45-50)，之後發現左心室肥厚、心臟有輕度擴大的現象，但每年追蹤並未惡化。

告別式後，每在深夜憶念秉憲，不由得心痛如絞，滿七前曾致電當年下診斷的主治醫師 Dr. Vockley，詢問：尿素循環代謝異常的病患為什麼需要服用肉鹼？次發性的肉鹼缺乏是否引起心室肥厚等心臟病變？其間有關聯嗎？Dr. Vockley，我深信不疑的醫師好友，告訴我：一些代謝異常的病患會有肉鹼缺乏的現象，因此要補充肉鹼；但是他不認為肉鹼缺乏與心臟病變有關。他的言詞結巴一如往常但是輕微顫抖，如今想起，似乎並不尋常。當然，這個遠自美國的電話不能解開我的滿腹疑團。

無奈中，轉向最後照顧秉憲的胡務亮醫師查詢。其實，胡醫師在秉憲猝逝後，已另向美國其他專科醫師查證可能情況，也嚴重懷疑 Carnitine 肉鹼缺乏，在突然停藥補充的情況下發生不幸。2005年10月17日，臺大醫院應我的要求，基因醫學部胡醫師會同小兒心臟科王主科醫師，向家屬與罕病基金會代表說明及推敲可能的肇因。會後，我向胡醫師再要求，希望追蹤原因以絕不幸的另案發生。胡醫師同意，於是，我們一家先後抽血再次比對，並且向已遠赴彰基醫院的林清淵院長，請求提供秉憲的冷凍皮膚組織檢體，這也許是我苦命兒如今唯一活著的一小部分了。

在有點昏暗、古老、斑駁、甚至破舊的台大醫院實驗室裡，胡醫師低頭找資料給我看，並且說道：「真是不甘心。」接著怪自己沒用，沒有及早挑戰心中的疑慮。忍著湧到心口的淒涼，拍拍他肩膀，我說：「別難過了，我知道你已盡力，就算秉憲的舅舅當醫生，也許就如此吧！」找真相，從台大醫院坦然負責開始。

基因會說話？道出神秘又要命的疏失

2005年11月18日，胡醫師將林院長培養好的父、母、子三人皮膚檢體，在基金會同仁的協助下分送香港與美國。2006年元月8日，秉憲的哥哥自美歸來，我們

同赴台大抽血檢查，胡醫師告知已完成基因分析，秉憲的確是原發性肉鹼(Carnitine)缺乏症，香港中文大學醫學院鄧亮生教授亦初步認定相同的結果。唯有寄到美國的檢體，據說不能使用，而且，持有秉憲肝臟檢體的 Dr. Tuckman，則證實無法查到原診斷之 NAGS 酵素缺乏的基因缺損點。原來，遠在 1990 年 9 月僅憑 NAGS 酵素測定為 9.7% 的薄弱證據，卻斷然下了原診斷：尿素循環 NAGS 酵素缺乏症。2006 年 3 月 6 日，鄧教授的正式基因檢驗報告出爐，確認證實秉憲的原發性肉鹼(Carnitine)缺乏症。鄧教授與胡醫師並共同於五月間完成論文。祇是，秉憲在疏忽服用我們以為的輔助藥品 Carnitine 肉鹼一週後，發生不幸。

種種證據與一個不逆的殘酷事實，證明秉憲其實罹患了原發性肉鹼缺乏症，及次發性尿素循環 NAGS 酵素部分缺乏。然而，原診斷未能正確診斷出原發性肉鹼缺乏症，並且誤以為肉鹼的缺乏是 NAGS 酵素缺乏症的次發性疾病，導致醫囑與治療的疏失，終至併發心臟病，而在剎那間要了秉憲的命！

原本擔心我深陷更痛，而反對追查原因的夥伴戰友曾敏傑教授得知真相後，詫然嘆道：「大姐，原來你是對的。」

選擇諒解？還是找公道？

元月冬日的暮色中，我與大兒子自台大醫院頹然黯淡的返家，途中無法言語。十六年來，歲歲年年、日日月月、時時刻刻、分分秒秒的抗病歲月，竟然錯得如此糊塗，直教我難以置信的痛徹心扉。

此後兩週晨昏的輾轉反側中，我不斷的想：那裡找公道？

十六年來，在我的認知與記憶中，秉憲因為罹患了尿素循環 NAGS 酵素缺乏症，而引起肉鹼缺乏。會導致智障、肢障、足以致命的病灶是：尿素循環 NAGS 酵素缺乏症，也是治療的主體，而補充肉鹼乃為治療脂肪酸的病變，從來沒有醫囑：不能停藥。

如果，美國醫師們沒有斷然下診斷，也沒再追加發表一份 9 頁的論文，我會有機會繼續追查病因嗎？誰告訴我該查什麼？去那裡查呢？

如果，台灣醫師們能及早質疑權威的診斷，追查那出乎尋常低的 Carnitine 肉鹼數值，真相會有機會在不幸之前水落石出嗎？

倘若這兩個如果，能有一個是肯定的，秉憲也許還活著。

掙扎於悲慟並轉植忿怒與矛盾的我，反覆思索著：醫師們是不知、不能？還是，不夠謹慎？當想起，沒法為秉憲爭取免費藥而汗顏捂著臉的醫師，為失去病患寫了 e-mail 向我訴說痛心的醫師，異鄉大雨中帶我在醫院裡穿梭的醫師，深夜為病患求藥的醫師，實驗室中低頭懊惱又不甘願的醫師…。

我明瞭人類知道的宇宙奧秘太少，能作的事更是太少。面對大自然，我們都太渺小，面對生命尊嚴，我們都應該更謙虛，面對生死大事，我們應該審慎而坦然。俗話說：「一將功成萬骨枯」，基因聖戰的沙場上，何嘗不是如此！公道自在人心，何必追求？！

秉憲曾經在一世病苦的生命裡學習尊重生命，我們都曾認真生活，為愛與關懷學習付出。作為他的母親，我認為他會同意：

『讓我們可以去撫慰而不尋求撫慰；去了解而不尋求被了解；去愛而不尋求被愛。』（聖方濟祈禱辭）

因為唯有忘記自己，才能發現自己。

我們可以悲，但是不能傷！這應該是一個好的選擇。

痛心訴求第二意見與併發症研究

當然，秉憲真的不能活兩次，但是，對我這個餘生裡再也拋不開錐心痛的母親而言，摯愛的兒，卻真正的死了兩次…猝死一次，枉死一次。

只是，秉憲的枉然猝逝能為我們帶來甚麼樣的反省與學習呢？

曾老師、與基金會的永祥、陪我落淚的冠如，一同商論著公布真相時須訂的訴求：

- 其一、罕見疾病的診斷困難度極高，確定診斷的審慎更待加強；
- 其二、尋求診斷與治療的第二意見，應該是醫、病共同的重要課題；
- 其三、罕見疾病的併發症，其研究與治療，亟待發展。

1967年，17歲的我看過一部史恩康納萊(Sean Connery)主演名為「你只能活兩次」(You Only Live Twice)的007情報員電影，印象極為深刻。只是在真實世界裡，人類則應該沒有活兩次的機會，因此，讓我們共同珍惜這唯一的生命機會，為繼起的生命尊嚴克盡心力，「總要將最好的擁有奉獻給人類」，就像秉憲所獻出的寶貴生命那樣！

(媽媽寫在秉憲的農曆周年祭農曆 2006.07.10)