

後記

# 秉憲能不能活兩次？

文／陳莉茵（罕會疾病基金會創辦人）

「點亮了，黑色的歷史……」

故事中的秉憲，在母親陳莉茵女士的努力與悉心照顧之下，自一九九〇年由美返國後的十六年間，一直以藥物控制病情。不過，二〇〇五年夏天，秉憲離奇猝逝，得年二十一歲。



歷經十個月追查，終於找出秉憲真正的病因，也得知這是個誤診的慘痛案例。母親陳莉茵女士於愛子周年祭為文細述這難解的真相與椎心刺骨之痛，回看這十六年，既心傷其僥倖，又難忍醫誤致命的事實，她沉痛地呼籲人類謙卑地面對生命的尊嚴，並加強罕見疾病的診斷與醫療品質。在此以陳莉茵女士所寫的這篇文章，為此故事做個結尾。

夏日清晨的陽光，一早就大刺刺地越過窗前的書桌，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得靦腆卻開心的照片。家裡靜悄悄地，光線剛好，不用戴眼鏡，相框也不反光，思念……不由分說靜靜地爬上心頭，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，解凍培養後茂盛地長了好幾株檢體；雖然不能開口說話，卻在明確地訴說著十六年來神祕難解的錯誤與委屈。這令人心痛的秘密，被洋醫師九頁的論文掩蓋得密實，在似乎不容推動也離奇的疏忽下，秉憲只落得闔不上眼地被迫匆匆離去，殉身基因聖戰的沙場。

## 善意謊言中 從容上飛機

美西洛杉磯週一清早，也是七點多些，台北電話的另一端，三妹急促地告訴我：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，我痛苦地倒在地上打滾嘶喊，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，混身顫慄見到才一週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，頭髮剪得短短也冰得硬硬，沒有表情只默默地任憑母親叫喚。秉憲心臟衰竭發得突然，二〇〇五年八月十四日，週日早上，在書桌前倒下後，根本沒機會到醫院救治。他似乎努力地想睜開眼，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：秉憲血液的氨很

好。他沒想到檢測可能致命的肉鹼數值，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，我只想把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，終於不濟事地決堤。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（每分鐘四十五至五十），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，也嚴重懷疑肉鹼缺乏，在突然停藥補充的情況下發生不幸。二〇〇五年十月十七日，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，希望追蹤原因以阻絕不幸的另案發生。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

二〇〇五年十一月十八日，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。二〇〇六年元月八日，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N-乙酰穀胺酸合成酶活性低下（NAGS 酵素缺乏）的基因缺損點。原來，遠在一九九〇年九月僅憑NAGS 酵素測定為九·七%的薄弱證據，卻斷然下了原診斷：尿素循環NAGS 酵素缺乏症。二〇〇六年三月六日，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 N A G S 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 N A G S 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 N A G S

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 N A G S 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九頁的論文，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祕太少，能做的事更是太少。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之痛的母親而言，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、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。

一九六七年，十七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）的〇〇七情報員電影，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！

◎秉憲媽媽寫在秉憲的農曆周年祭，二〇〇六年，農曆丙戌年七月十日





