

一起「尋找蛋白質」— 「泡泡龍暨皮膚遺傳罕病 特別門診」的故事

國際傷口修復與再生中心 李貽峻

三月的臺南，成大醫院前嫣紅的木棉，與金色的黃花楓鈴木，盛開得令每個被口罩緊覆的面龐，都綻放了笑顏！

春天，始終讓生命能在脆弱中迸發新生的力量，三月的成大醫院亦然，在草木皆兵嚴密防範疫情擴散的時刻，一所大學醫院的前進腳步並未停歇。全臺灣第一個為「先天性表皮鬆懈性水皰症」（泡泡龍）病友及家屬預備的特別門診，三月五日在成大醫學院附設醫院，寧靜但溫暖地成立了。

「先天性表皮鬆懈性水皰症」是一種罕見的遺傳性皮膚疾病，顧名思義他們全身的表皮（皮膚、口腔、眼睛、消化道等等）異常脆弱，患者自出生起，稍有外力摩擦就會形成水疱與傷口，終其一生，嚴重者每天都要花費數小時在傷口換藥與護

理。此遺傳性皮膚疾病極為罕見，雖然他們有一個可愛的名字「泡泡龍」，但1/50,000的發病率，卻讓他們的嗚咽被掩蓋。

他們常幽默自己：「別人家竹竿上掛的是衣服，我們家卻是晾著繃帶。」

一位病友說：「小時候對自己的外表一直不解，為何身上會這麼多傷口水泡、每天要包紮換藥，眼睛常破皮睜不開，更不喜歡夏天到來。在我記憶裡，不論走到那裡，媽媽都會把我緊緊地保護著，每當她夜晚輕輕撫著我滿遍傷疤的身軀，總有一股溫暖的安全感讓我能安心睡著。但因傷口的疼痛與搔癢，我常覺得『能好好地睡一個晚上，要我死去也甘願了』，但微不足道的願望卻如此遙遠。」

成大國際傷口修復與再生中心在兩年前，與這最困難的傷口相遇。

我們在診斷、照護、治療與研究上不遺餘力。同時，當醫學日新月異的腳步正向著細胞治療的目標奔跑時，良醫對患者與家屬全人的關顧更不能有鬆懈的藉口。因此一方面在臨床診斷與基因研究上努力，我們同時也促成社會的資源與關注，垂顧這一群被外表傷痕所困住的堅韌生命。

今年一月初，為泡泡龍而演的【愛與傷痕公益音樂會】在臺中國家歌劇院、高雄衛武營音樂廳舉辦，而兩場音樂會的售票所得，也捐贈予臺灣泡泡龍病友協會。

然而，病友與家屬急切的需要，不只是經費，更期待全方位的醫療照護與支持系統，能夠一點一滴地建立。成大醫院沈孟儒院長，在音樂會中聽見了這千絲萬縷的情感，音樂會後沈院長捎來訊息：「行

政工作中，『善用資源』與『利他』我一直放在心上，泡泡龍的診斷、治療、諮詢、照護，是展現一所大學醫院strength及mission的重要工作，讓我們開始吧！」

當然，沒有人知道在兩個月後，我們必須把大部分的精力，放在防堵疫情與消滅恐懼。

但在各樣緊急的工作佈署中，我們並沒有忘記重要的承諾！疫情一定會過去、病毒也會有剋星，但面對十幾位泡泡龍患者終其一生的奮鬥，身為大學的醫院責無旁貸。即便成大醫院泡泡龍的病友人數，遠遠少於全臺灣新冠肺炎的確診患者。

大家都曉得這是一個鐵定不會賺錢的門診，但我們有尖端的技術、富經驗的人才、全方位的團隊，而每一位患者與他們的家屬，正是可以讓這一切展現價值的機會。除了醫院的決心之外，皮膚科趙曉秋主任及李玉雲教授大力支持，遺傳中心提供人力與

溫暖安心會談空間、許釗凱醫師和杜威廷醫師團隊全心投入，還有眼科、牙科、耳鼻喉科、整形外科、胸腔外科、小兒科、神經科、復健科、心臟科……這許許多多專業又有熱情的醫療夥伴，讓這全臺灣第一個「泡泡龍暨皮膚遺傳罕病特別門診」極富特色，甚至還融入了社區家醫科醫師、居家營養師、罕病個案師、牧師、音樂治療師、病友支持團體。成大國際傷口修復與再生中心主任湯銘哲教授說：「針對泡泡龍的全方位臨床醫療與社福團隊，我們堪稱獨步臺灣、領先亞洲！」事實上，一月份甫自倫敦參加全球泡泡龍年會回國的團隊成員們，就是期許自己所做的，成為病友之福，與臺灣之光。

三月的第一個星期四，「泡泡龍暨皮膚遺傳罕病特別門診」的第一位患者，便在眾人的笑顏中走進診間，她是一位自幼罹病的年輕媽媽，正待基因檢測能揭開三代遺傳之謎。聽她訴說著對幼女帶原的擔

憂、想再度懷孕的猶豫、奇癢難眠的苦惱、外婆的陪伴、老公的支持、……在每個病人30-60分鐘的交談與治療中，門診大樓遺傳中心一隅，我們不只看到「病」，還有「人」；醫的不只是「身」，也是「心」。正如第二位身為畫家的患者，親手繪贈了一幅畫掛在診間，名為「尋找蛋白質」的隱喻，要修復基因缺損所失落的蛋白質(collagen VII)的治癒之路仍然遙遠，但這尋找蛋白質的艱難旅程，我們何其有幸可以一起同行！

在高度競爭與壓力的醫療環境下，兼顧現實與理想並不容易，但堅持可以讓我們走得更遠；這群病友與家屬堅韌的生命，讓我們在醫學中心「急重難罕」的艱鉅使命中，更看見了心目中的醫學。