



為生命找到出路

文：姜宥慈

表皮分解性水皰症對於很多人來說，可能是無法想像的，但是它卻伴隨著我從出生到現在，在我十八歲那年我才認識這個病名，即便知道病因，仍要每天與水皰和傷口奮戰，一直到我三十四歲，才藉由醫學的基因篩檢和次世代基因定序法，清楚明白原來我是 RDEB，我們家族中沒有人皮膚跟我一樣有問題，所以一直都以為我來自於基因突變，事實證明原來是父母各帶因。

關於成長：

童年記憶其實已不太清晰，只記得"躲起來"，覺得自己的皮膚是那麼的奇怪，異樣眼光這件事，從出生一直到現在，仍時時刻刻都要面對，有人理解，有人不在意覺得沒什麼，也有神鬼論的妖魔鬼怪因果循環什麼天方夜譚，總之，身為一個罕見疾病的人，要有一顆超強的心，來面對這個世界！

保持樂觀積極的正向思考讓自己對自我接受，在成長過程中難免受到各種挫折，因為長時間的疼痛以及工程浩大的換藥，再加上要面對外界異樣眼光或者語言的傷害，這些都會造成自己的負面壓力，適度的要找方法宣洩心理的壓力，例如偶爾大哭一場，外出旅遊或者換個環境轉換心情，接觸同樣的 EB 家庭也可以讓心情得到舒緩，多接觸外面的人群雖然容易受到傷害，卻也比較可以改變心情，如果只是自己關在家裡自怨自艾很難走出情感挫折的漩渦。

關於傷口照護：

小時候還不知道病因的時候，被當成燙傷患者，每天換藥，所以一直習慣著使用燙傷藥膏、紗布和膠帶，長年下來，只知道每天要換藥卻不知道還有更重要的問題要注意！

兩年前在鄭理事長苦口婆心的勸說下，去了一趟巫貴英傷口造口師的護理，其實在去之前，心裡的想法是：怎麼可能還有什麼更好的方法可以照顧傷口？自認為每天換藥的自己已經是高手中的高手了，以為久病已成良醫，但是一山還有一山高啊！醫療每天都在進步，我們所不知道的技術一直都在發展進步中，經過巫老師一次面對面的指導後，回家後也試著在家用一樣的護理方式，學習了使用益皮特溶液清潔傷口滋潤皮膚，以及清除壞死組織，更換了傷口用藥和新的傷口敷料，對我來說全部都是新的思維方法，也就抱著姑且一試的想法，加上巫老師每天都很熱心的關切，也藉由網路的便利可以即時用照片討論傷口進展，每天遇到疑問就討論並調整用藥和敷料，慢慢找到適合自己的換藥方式。看到傷口開始縮口癒合，讓我很興奮覺得不可思議！每天都在學習如何照顧接下來的傷口，因為每個階段的傷口照顧方式不盡相同，微妙之處需要耐心觀察與嘗試，每天用照片記錄著傷口的進展，這不是一蹴可幾的，需要時間去讓傷口恢復，也需要適時的更換方法，EB的傷口即便是同一個人身上，不同部位就需要不同護理方法，不同時期也需要不同藥物和敷料，需要投注極大的耐心並細心護理。

初期當我開始使用新的藥物和敷料時，其實心裡很掙扎，因為敷料用量很大，而敷料費用更大，一塊紗布可能不用\$10元，但是一塊10x10的保力美敷料卻要價幾百元，如果加上傷口藥物、皮膚藥物、週邊其他固定用束套、矽膠膠帶和營養補充品等，每天必需花在身上估計至少幾千元，而且很多是健保沒有補助的，每天啊！怎麼承擔？這是現實問題，在還沒有開始時就會因為害怕日後無法負擔而躊躇不前。

還好傷口在正確的護理下，逐漸得到控制，敷料用量逐漸減少，這是讓我很意外的地方，因為一直以來的認知是傷口只會一直重覆，原本擔心的敷料用量在傷口減少下也減量了，原本身上的傷口近達90%，幾乎都要穿上一件紗布衣了，隨著照護時間，傷口面積有在縮減，雖然無法到完全康復的皮膚狀態，但是已經能只有小傷口就很謝天謝地了，起初從換藥三、四小時到後來的一小時，這是原先無法預見的奇蹟，對！這對我來說已經是一種奇蹟！



▲ 攝於 2013 年 12 月-長年以來都用燙傷藥膏&不織布紗布換藥，且用著不適當的透氣膠帶，傷口遍佈全身。



▲ 攝於 2013 年 10 月-雖然使用人工皮，但是滲液量大。

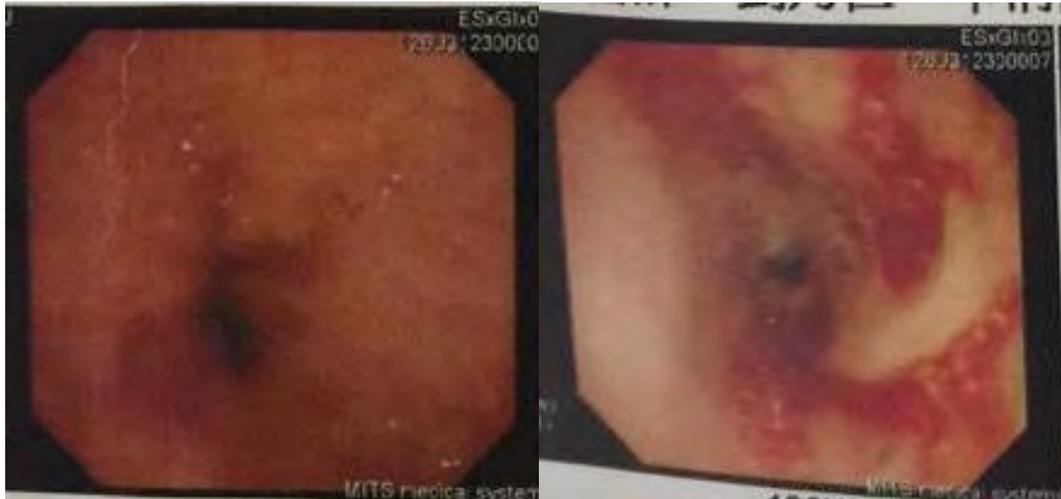


▲ 攝於 2015 年 3 月-使用益皮特溶液清潔傷口與滋潤，換用敷料保力美並使用矽膠膠帶、束套固定，傷口情況已逐漸改善。



▲ 改善護理方式後 2014 年 12 月>2015 年 3 月>2015 年 6 月

關於飲食和食道擴張：



水疱同時也會發生於口腔黏膜以及食道，初期有感的徵狀是覺得喉嚨疼痛，有時候連口水都不太能順利吞嚥，小時候與感冒混淆而延誤治療，較嚴重是飲食時會發生噎到甚至噎到，印象最深刻的是連吃軟爛的小白菜都會卡在喉嚨吞不下去也吐不出來，此時食道可能已經有水疱而導致阻塞，首先確認呼吸仍可正常，就不急於一時想要催吐，稍作休息並冷靜情緒用時間可稍微得到緩解。小時候不知道原來食道也會受到影響，一直到快三十歲因為吞嚥噎到的情況頻繁而就醫，經過食道顯影才發現有一段食道已經狹窄到只剩下約 7mm，且食道有嚴重潰瘍情況，經過醫師評估與家屬同意後決定進行食道氣球擴張術，初期每週一次，漸進式治療，然後兩週一次、一個月一次，視情況調整手術的週期，術後要先採流質飲食待擴張術後的傷口恢復，經過好幾年的手術，目前該段狹窄已能維持在 11mm，只要在吞嚥稍感不適時進行手術即可，飲食情況已得到改善，但是仍要不定時進行食道氣球擴張。

在飲食上我除了習慣選擇比較軟質的食物，烹調時間比較長的軟爛食物，在進食的時候也以小口小口方式慢慢進行，細嚼慢嚥避免造成食道受傷，在食物的大小上也會在食用前甚至烹調前就先將形狀切小，尤其是肉類，減少咀嚼次數藉以減少口腔摩擦形成水疱，但是還是要保持口腔的咀嚼功能，以避免張口度持續因受傷而攣縮。

我的口腔內膜因為長年重覆受傷而形成癍痕，也因此影響了張口度，雖然我很幸運沒有四肢沾黏和攣縮，但是口腔卻會，目前張口度只能張開約一指的大小，舌頭也因反覆受傷而與口腔底部沾黏致使無法伸出舌頭，嘴唇也會變得比較薄。

關於學校生活：

在同儕團體生活中，最先需要面對的還是異樣眼光，在就學前我們可以生活在家人的羽翼下，但是進入學校，在他們的眼中我們是與眾不同的，必須清楚讓老師和同學知道我們只是皮膚損傷並不是傳染病，但是在眾人中難免會有無法同理心者，這就需要我們自己能夠坦然面對之，保有樂觀積極的想法很重要。學校生活也需要尋找適合的環境，EB 較嚴重者可能夏季需要有冷氣，這都需要在學前了解，但是不管在任何學習階段遇到任何問題都要勇敢的面對，勇敢的溝通解決問題，就好比我想要在夏季穿著長袖長褲，可以經由申請而取得同意。某些特殊課程可能必須溝通調整，體育課需要選擇自己量力而為的課程，像游泳課我則避免，雖然如此，但是也不可以矯枉過正而想要無理享有特權，還是

要盡力讓自己維持著正常人的學習。

校外活動、高中寄宿生活、大學在外租賃生活未嘗不可，只要找到適當的生活模式也是可以有更多采多姿的校園生活，並且在同儕之間學習小型的社會化，對未來適應大環境社會有幫助。

關於職場：

在求職過程中很容易受到阻礙，因為我們的外表奇特，連帶容易使聘僱者質疑工作能力，甚至因為外表不美麗而遭拒，但是其實皮膚的受損並沒有影響智商和思考組織能力，考取證照藉以證明自己能力是一個方法，不過在職業選擇上則需避免炎熱的環境及粗重的工作以免意外造成皮膚損傷，文靜的辦公室文書作業較為適合，凡事量力而為。

關於愛情：

我很幸運的遇到了生命中的另一半，感謝他看見我的美好，感謝他包容我的不完美，成為我的依靠，在感情這條路上除了會遇到一般情侶的喜怒哀樂，也是會因自己是 EB 而受到更多的考驗。一直以來我都坦然的讓他知道這個疾病，並且讓他參與 EB 的團體活動，藉以了解這個疾病的各種問題，我很感謝我的另一半，因為他也讓我對自己有信心，感謝他對我的疼愛還有在他眼裡的我是個正常人，但是愛情不只是兩個人的事情，所以我還得面對另一個家庭的考驗，我們也經歷過不被贊同的過程，往往面對的問題都是無解，就像 EB 目前是個無法治癒的疾病一樣無奈，但是時間讓我們得到認可，我們愛情長跑了十三年，終於決定結婚。

關於結婚、基因篩檢、下一代：

決定結婚前首先遇到最大的難題就是生育，而生育最大的難題就是 EB 是一種遺傳性罕病，這個問題是我們最擔心的，因為我們一路走來，知道身為 EB 的人生有多辛苦，知道照顧 EB 除了要有無限大的耐心還要有充足的經濟環境，「明知道有可能生出 EB，妳還要生孩子？」，這個問題不停有人問我，而我也不停的問自己，也曾經有人勸告我不要生育，一方面怕遺傳下一代，一方面擔心 EB 母體無法承受整個孕程，甚至有人勸我用領養孩子就好，或者代理孕母或者試管嬰兒，但是我渴望有個完整的人生，我渴望有個我自己的孩子！

於是開始做功課研究產前檢查和遺傳疾病，後來透過諮詢去了台大醫院的基因遺傳門診蘇怡寧醫師，也因此才知道原來 EB 已經可以透過專業醫學技術「次世代基因定序」找出變異點，進而做產前預防，而我也為了更確認遺傳原因，後來也做了我的父母的基因定序，確定各有一個變異點來自於我的父母。這個檢測費用不低，但是相較於萬一生出 EB 孩子，這筆費用換一個孩子健康的一生，是值得的！

由於我選擇做的是全序基因篩檢，因為想要非常確切的找出變異點，而不是只用特定常見幾個變異點來做排除，EB 這個疾病的基因變異點非常多，所以檢測相較變得會比較複雜，而且屬於罕病，所以其實目前台灣有做的檢測案例太少，我從抽血到確定變異點，整整等了一年，才查出我是屬於 COL7A1 變異點。

方 法

本實驗室利用次世代定序法 (next generation sequencing) 進行基因序列分析，並以生物資訊法分析基因變異點位。所包含基因如下表：

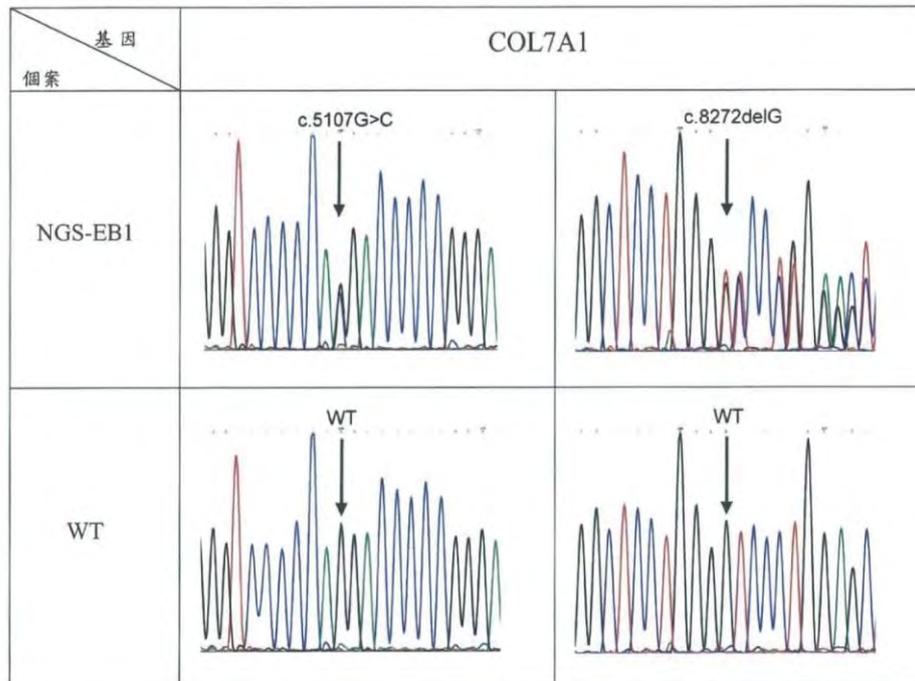
Gene	Chromosome	Gene	Chromosome	Gene	Chromosome
KRT5	12	COL17A1	10	FN1	2
KRT14	17	COL7A1	3	RPS27A	2
PKP1	1	PLEC	8	LDLR	19
DSP	6	ITGA6	2	DST	6
LAMC2	1	ITGB4	17	MACF1	1
LAMA3	18	COL16A1	1	EVPL	17
LAMB3	1	G0S2	1	FERMT1	20

結 論

經由檢驗結果顯示：

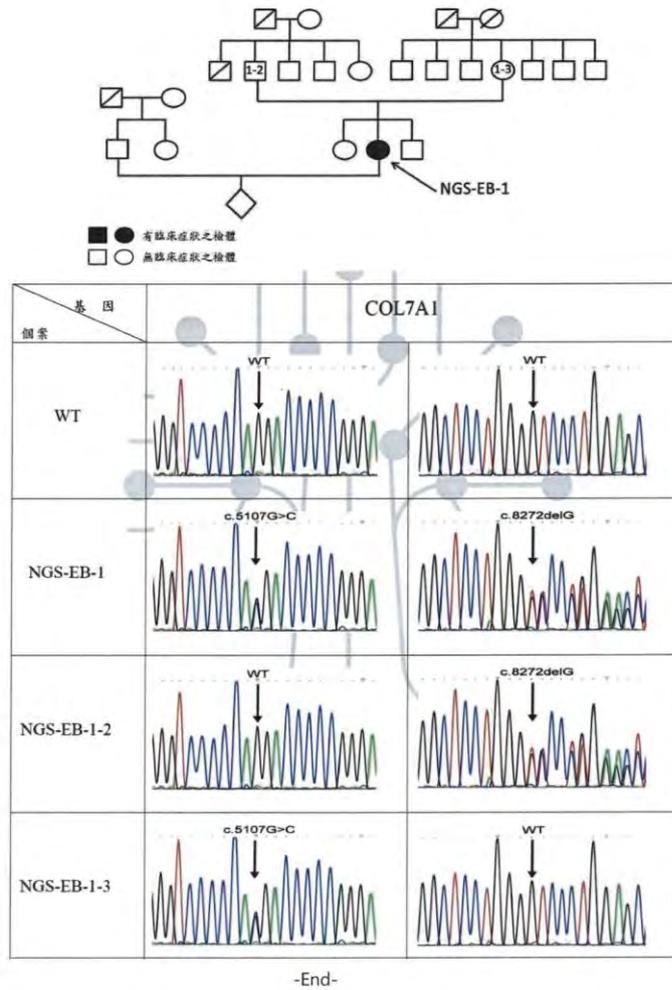
具有 COL7A1 基因 c.5107G>C, GGA>CGA, Gly>Arg 與 c. 8272delG 之突變點位。

Genotype : **[c.5107G>C/c.8272delG]**



▲ 我的 EB 次世代定序結果

COL7A1 基因分析結果



▲ 我的父母次世代定序結果

基因篩檢這件事，在我們決定結婚前就開始了，因為沒有找到生育的解決方法，其實不敢結婚，甚至想過就此不婚。

在決定結婚前另一個讓我很難過又無奈的問題，是婚紗，美麗的婚紗是每個女人一輩子的夢想，而我也，常常想到那些露肩露胸露手露腿的婚紗禮服就讓我無聲啜泣，全身傷口的我不知道該怎麼穿上它們，我不知道我的婚禮該怎麼進行，想到這些就覺得困難重重，結果原來是我庸人自擾了，我後來決定訂做禮服！既然現有的婚紗我都不能穿，那就不用訂做的啊！一樣可以當美麗的新娘，辦法總是人想出來的！也很幸運找到一家專業手工婚紗，原來我自以為的難題根本不是難題。專業的問題就要尋找專業，遺傳問題要找醫生，婚紗問題要找婚紗公司，千萬不要自我設限而裹足不前是我最大的體會！



▲ 攝於 2014 年 6 月-未修片的婚紗照



▲ 攝於 2014 年 10 月-訂婚

關於懷胎 10 月：

其實在決定懷孕之前，擔心的問題真的很多很多，單單光是為了確認是否會遺傳這件事，我就跑了門診不下五次，只為了問醫生「我真的可以生小孩嗎？」，其實醫生也無法給你百分之百的保證，醫學上就是充滿了很多變數，但是我們盡力做到萬全的準備。另外我也擔心原本自己定期要做食道擴張手術，這個手術在過程中是需要照 X 光的，雖然在諮詢過婦產科與肝膽腸胃科醫師都表示那是微量 X 光，且可以用鉛衣做防護，但是自己還是覺得當然不要有半點 X 光照到我未來的寶寶，那下一個擔心的問題就變成「萬一在孕程中沒有做擴張術而食道狹窄導致進食困難而影響發育中的胎兒怎麼辦？」「萬一我只能吃流質食物會不會影響胎兒？」還擔心「我肚皮上的傷口隨著胎兒長大會不會怎樣？」接著又擔心「可以自然產嗎？」「自然產如果不行換剖腹產的話那麼大的傷口該怎麼辦？」，皮膚科和婦產科醫生都建議我要自然產，因為 EB 本身對傷口恢復能力比較不好，自然產的傷口小會比較安全，但是這是還沒有生的未知數啊！其實整個孕程都跟一般人差不多，在初期懷孕時，有嚴重搔癢問題異於以往，本來以為這是 EB 的徵狀，但是後來發現應該是妊娠搔癢症，大約在懷孕 3 至 4 個月後就恢復正常，



▲ 攝於 2015 年 9 月-懷孕八週，搔癢部位只有集中於兩邊大腿

而在整個孕期中我所擔心的食道狹窄問題也並沒有影響我的進食，食道狀況異常良好，沒有做食道擴張手術進食完全正常，且食量和食慾也因為懷孕而增加，體重增加超過十二公斤甚至被醫生要求要節制，這其中也是擔心胎兒被養得太大會影響自然產的順利。懷孕初期皮膚仍是很多傷口要一直換藥，外用藥也有經過確認是適合孕婦使用的，原本服用的抗組織胺我則避免服用，改以增加益皮特溶液的擦洗來增加皮膚的保濕度，舒緩皮膚因 EB 而引起的搔癢，隨著整個孕期的發展皮膚狀況是日益癒合的，腹部和背部的傷口逐漸癒合出現新生的皮膚，而且感覺得到水皰發生率降低了，新產生的傷口和水皰變少變小了。



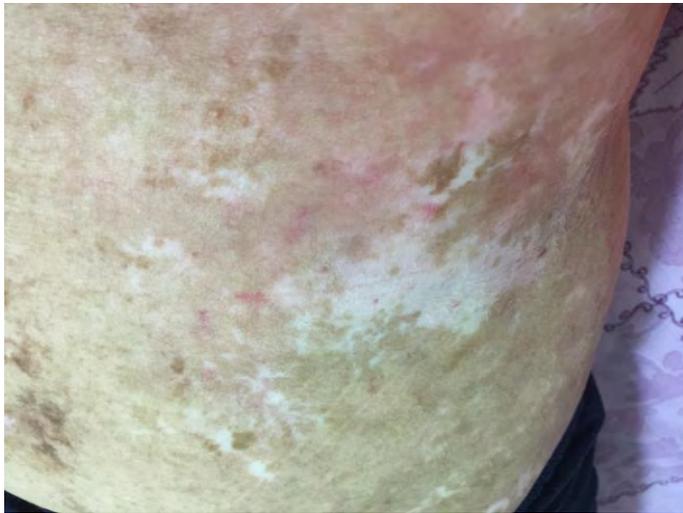
▲ 攝於 2016 年 3 月-生產前一週，背部傷口幾乎癒合且後來在待產時可以施打無痛分娩（硬脊膜外腔麻醉），原本醫院使用的固定紙膠帶需改換成自備的矽膠膠帶



▲ 攝於 2016 年 4 月-生產前一天，飲食正常，胎兒發育正常



▲ 攝於 2015 年 10 月(腹部)-懷孕十二週傷口仍很多



▲ 攝於 2016 年 5 月(腹部)-產後一個月，傷口都已癒合只有偶發小顆水疱
孕期中檢查大致正常只有血紅素偏低，而 EB 容易血紅素偏低，產前醫生也擔心生產過程中會發生大量失血問題，在孕程中有特別食用紅肉以及服用鐵劑，所幸第一胎生產很順利的自然產且傷口癒合良好，生產完當天便可下床走動。



▲ 攝於 2016 年 4 月-第一次母嬰接觸，自然產順利，寶寶正常健康



▲ 攝於 2016 年 4 月-寶寶跟媽媽的生日只差兩天，我們的第一張全家福

關於未來：

經過護理方法的改變，益皮特溶液每日清潔、滋潤全身皮膚，選用適合的敷料與傷口用藥、皮膚用藥，並用保濕乳液加強皮膚保溼，其中尤其重要的是用正確適當的方法清除死皮，使用傷口凝膠可以有效軟化死皮，然後就可以輕易清除，而不因撕扯而對傷口造成二次傷害，每日清潔讓傷口有乾淨的環境會比較快癒合，且新生的傷口會比較平整，死皮清除後也會比較減輕搔癢的困擾。在改變護理方法前，抗組織胺幾乎每種廠牌我都服用過且產生抗藥性，用藥一直加重劑量，後來經過改變護理方法後，傷口癒合情況得到控制後，抗組織胺目前也沒有服用了，每日依然維持用益皮特溶液清潔滋潤皮膚。

長年生病已成舊疾，根深蒂固的觀念本來讓我排斥使用新方法，還好經過一番耐心不斷反覆嘗試後，學會在何種傷口狀況時用何種照護方法，每一個傷口都需要盡快癒合才是正確的，倘若有傷口長久不癒就需要思考原因並改善護理方法或用藥，雖然水皰和傷口無法完全消失痊癒，但是只要減少且狀況得以掌控，整體生活品質就會不同，可以將原本耗時的換藥節省出來的時間投入其他活動，能即時更新跟上日新月異的醫療技術，也許就會有新的契機，原本認為不可為的事情，其實如果找對方法，未嘗不可，不要因為自身的皮膚問題而將自我限制。

長時間的各種壓力需要用積極樂觀的態度來面對，也許偶爾會有低潮與怨對，

哀怨為何是自己得病，需要適時尋找適當管道紓解壓力，坦然面對與接受。也希望經由基因篩檢的進步，可以做到產前篩檢新生兒預防。

