

北醫附醫顏顏團隊攜手罕病家庭，重建笑容與自信人生

迎接新生命，是人生中最幸福的時刻之一；然而，對於這對同為醫療業人員的夫妻而言，原以為憑藉醫療專業背景，能夠從容迎接新生命的到來；產檢期間，各項檢查結果均未發現明顯異常，一家人滿懷期待孩子出生；沒想到，寶寶出生後不久，醫師卻診斷出罹患罕見疾病——皮爾羅賓氏症候群（Pierre Robin Sequence），並合併顎裂問題。

皮爾羅賓氏症候群（Pierre Robin Sequence）是一種罕見先天性顏顏異常，主要特徵包括下顎發育不良（小下巴）、舌頭後墜，以及寬而大的顎裂。由於下顎骨發育不足，導致舌頭位置相對後移，容易阻塞呼吸道，因此新生兒出生後常出現呼吸困難、不順、反覆缺氧等問題；同時，因顎裂影響口腔負壓形成，也容易造成吸吮困難、喝奶時間過長、嗆奶及體重增加不良等餵食障礙。【左圖：經過顎裂修補手術及持續追蹤治療後，孩子已能正常進食，活潑地探索著這個世界，右 1 為北醫附醫顏顏中心陳國鼎主任】

由於下顎發育不良、舌頭後墜，孩子出生便出現嚴重呼吸困難，必須立即轉入新生兒加護病房接受治療與密切監測，「那時候真的無法接受，心裡一直想著，為什麼會是我的孩子？」回憶當時的情景，媽媽至今仍歷歷在目。

在加護病房裡，孩子除了需要持續監測呼吸狀況，也因顎裂及吞嚥功能受影響，無法像一般新生兒順利吸吮喝奶；看著孩子身上插著各種管路，夫妻倆每天往返醫院，在希望與擔憂之間反覆拉扯，內心承受著巨大的壓力與不安。歷經數週治療後，孩子終於得以返家；然而，真正的挑戰才準備開始。

由於無法順利經口進食，孩子必須依靠鼻胃管灌食來維持營養，每天定時定量餵奶、仔細觀察呼吸狀況、擔心胃管滑脫，反覆面對餵食困難與體重監測問題，讓原本的家庭生活徹底被打亂。即使擁有醫療背景，爸爸坦言自己依然感到無助與徬徨，「在醫院照顧病人是一回事，24 小時照顧自己的孩子，完全是另一回事。」夜裡，夫妻輪流守在孩子身旁，深怕睡夢中的孩子因呼吸道阻塞而發生危險；白天還得兼顧工作與家庭責任，讓整個家庭逐漸陷入身心俱疲的狀態。



孩子出生後不久，媽媽更出現明顯的產後憂鬱症狀，「最難熬的其實不是手術，而是不知道未來會變成什麼樣子。」她回憶，那段日子經常無預警地落淚，也害怕自己沒有足夠的能力陪伴孩子走過漫長的治療路。之後，在醫療團隊長期陪伴下，夫妻倆慢慢建立信心，也開始相信孩子能夠一步一步穩定成長，經過顎裂修補手術及持續追蹤治療後，孩子的進食能力與生長發育逐漸改善；如今，原本必須依靠鼻胃管灌食的孩子，已能正常進食，臉上經常掛著燦爛笑容，活潑地探索著這個世界。【上圖：在醫療團隊長期陪伴下，孩子一步步地穩定成長】

患者透過顱顏整形外科整合耳鼻喉科、小兒重症醫學、語言治療、營養照護、牙科及護理團隊等專業資源，依據個別病況提供完整照護計畫，從新生兒時期的呼吸與餵食管理，到後續顎裂修補手術、語言發展及顏面生長追蹤，大多數患者在接受適當且持續的治療後，都能獲得良好的生活品質、正常的學習發展與社會適應能力。

回首這段歷程，夫妻倆最大的體會是「醫療不只是治療孩子，更是在照顧整個家庭。」即使孩子出生時面臨疾病與挑戰，只要及早接受完整照護，並有專業團隊一路陪伴，依然有機會健康成長，擁有充滿希望與自信的人生。（文/陳國鼎·潘禕琳，北醫附醫顱顏中心主任·專科護理師）