

瓦登伯格氏症候群

Brochure of Waardenburg syndrome

照護手冊



瓦登伯格氏症候群

目錄

序言

第一章 給父母的話

一、專家的建議

- ◎從家庭資源經營看家有罕見病患
國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授 8
- ◎從絕地花園到療癒花園
國立台北護理學院生死教育與輔導所
諮商組林綺雲教授、王佩辰研究生 13

二、病友家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」
罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事 16
- ◎「勇氣」、「膽量」、「覺悟」
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維先生 18

第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介 22
- 二、臨床症狀 24
- 三、診斷原則 30
- 四、治療原則 34
- 五、照護原則 35
 - 聽力與平衡表徵 台大醫院耳鼻喉科 吳振吉醫師 35
 - 聽力照護原則 本會約聘語言治療師 王憶菁老師 38
 - 巨結腸症治療 台大醫院小兒部 吳嘉峰醫師 45
 - 復健及早期療育 台大醫院復健部 李立榕醫師、謝正宜醫師 49
- 六、遺傳諮詢 51
- 七、資源索引 54

第三章 Q&A 問與答

- 一、Q&A 醫療篇 60
- 二、Q&A 社福篇 62

第四章 心情留言板 79



序 言

財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題；而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

截至目前為止，本會已陸續出版亨汀頓氏舞蹈症、成骨不全症、威廉斯氏症候群、裘馨氏肌肉失養症、腎上腺腦白質失養症、紫質症、原發性肺動脈高壓、龐貝氏症、軟骨發育不全症、遺傳性表皮分解性水皰症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症、法布瑞氏症、脊髓肌肉



萎縮症、結節性硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症等 17 種病類之照護手冊。

為了提供罕病家庭最正確的醫療及照顧新知，本手冊委託台大醫院基因醫學部李妮鍾醫師所率領的專業團隊來策劃，邀請各科專家學者提供內容，再由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員共同編輯而成，在此代表本會感謝台大團隊的協助，同時感謝馬偕醫院小兒遺傳科林炫沛醫師的校稿及專業意見。

我們相信照護手冊的出版將嘉惠更多病友團體及家屬，使他們在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會關懷的一份溫暖與專業協助。未來本會也將持續出版各項手冊，歡迎患者家庭以及專家學者批評指教。

罕見疾病基金會董事長 曾敏傑
中華民國一〇一年十二月



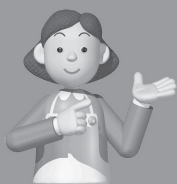
瓦登伯格氏症候群

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Maardenburg syndrome





一、專家的建議

從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授

對一個家庭而言，當家中有一位罕見疾病病患時多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因為患的是「罕見」的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對「罕見」，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會。

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

首先應特別注意的是發病年齡，雖有許多患者從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者是在十幾、二十歲才有症狀出現，甚至在三、四十歲以後已經成家立業之時。一般來說，發病年紀愈小的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動；而年齡愈長則適應上較為困難，有些甚至出現自暴自棄的情況，家長的關心與支持是很重要的。

其次，家長應了解疾病對預期壽命的影響。雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，是有部分病患的預期壽命較一般常人來的短，家長得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，更可貴的是讓家人們因為有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。

最後，家長們必須掌握疾病對病童各方面的影響，可從日常生活的食、衣、住、行來看疾病所應注意的事項，唯有徹底了解疾病對生活所造成的影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。



二、家庭角色的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。

家庭中有患有罕見疾病的子女來到，加在父母身上的壓力是難以想像的沈重，從一開始的驚嚇、否認，過程中的接受、調適，以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身面臨的父母才能了解。而子女得病不僅影響整個家庭生活的運作，父母對子女的期望亦會明顯的改變，可能特別寬容、寵愛，或更為訓練、要求，但最重要的是，父母必須「同心接受」有此一罕見的子女，而非「放棄」他。這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但共同努力可讓他心理上是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力更有效率，家庭的生活也更有品質。

三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活狀

況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

在金錢方面，家長可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保給付，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔。另外納稅的減免亦是節流之道，而在家庭的開支上，由於必要開支（如疾病醫藥支付）的增加，一些非必要性的支出可適度減少。

另外，對家有罕病患者的照顧家屬而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，為了讓患者得到最好的生活品質，許多家人必須輪流或是分工照顧病患，有些家人甚至必須離職以方便全日照顧，也因此對於多數家有罕見病患的家庭而言，壓力幾乎成為日常生活中的一部份。現有政策中，外籍看護工和家庭幫傭是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，若擔心語言溝通和經濟負擔，也可向縣市政府洽詢申請居家照護或居家服務；另外，適度的降低對自己及家的標準，例如在家事或工作上的要求，亦是減輕壓力的一種方法。



四、結語

基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，罕病患者承受著人類演化過程中很大的苦難，未來基因生物科技與基因醫療發展也無法預測。目前，政府和民間團體已經加快腳步，為病患建立起一個較完善的環境，作為第一層保護網，罕見疾病的家庭，不再需要默默承受全部苦樂，可以應用家庭內外的資源，提昇病患和全家人的生活品質。



從絕地花園到療癒花園

國立台北護理學院生死教育與輔導所諮商組 林綺雲教授、王佩辰研究生

螢火蟲家族的心靈療癒之旅

罕病帶來的震撼將引發一連串的內心及處境的煎熬，不論病友或家屬都可能經歷震驚、否認、討價還價、憤怒不平、沮喪無望、接受事實等心路歷程。如果罕病是困苦絕地，那這一路辛苦耕耘、從絕望到重拾希望的過程，就是一場心靈療癒之旅，也是與自己、他人、疾病和平共處的和解的歷程。

罕病病友與照護者的心理調適需求

文獻顯示罕病病友經歷著長期的病苦煎熬與多重的失落，在疾病導致的預期性悲傷以及各種衝突矛盾的心理和精神狀態下，使個體的心理調適歷程複雜化，易形成自我價值低落、疏離、缺乏安全感、沮喪、憤怒、憂鬱等負面情緒與認知。照護者則因需承擔沈重的照顧或經濟責任，又多半乏人分擔及輪替，加上家庭社會角色等不同因素，影響的層面不僅止於個人、還牽涉到家庭、甚至社會。有些罕病常與死亡連結，使病友及照護者的失落與壓力更形複雜化，容易產生害怕、憂鬱、疲倦、無望感、無力感，甚至萌生自殺念頭等問題。雖然許多的病友及家屬都能發展出因應或自我照顧之道，但也有些罕病病友及照護者除了一



般的支持與陪伴之外，還需進一步提供專業的心理諮商，協助其正向資源的開發，避免阻礙正常生活功能或形成無法彌補的終身遺憾。

罕病族群的心理需求特殊性

研究資料整理出罕病病友及照護者的內心需求，發現依其角色、發病的病程、發展的年齡與家庭人際的互動而有不同，但也都不離疾病適應、壓力因應、情緒調適、自我肯定、親情人際、社會適應等方面的需要。而在評估病友及照護者各方面心理需求時可有不同角度，例如罕病具有無法治癒、威脅生命的特性，將產生如同宣判死刑般的受創經歷，可能形成「慢性創傷」效應；當評估其人格特質、人際相處模式以及心理困擾的嚴重程度時，可將罕病因素以「加權」方式來估計其影響；尚需留意病友及照護者的家庭與婚姻等是否因罕病而「複雜化」。當然，若從捨去疾病的觀點來看待病友，還給其身為人應有的身心發展角度，再納入疾病的影響，反而更能貼近罕病病友及照護者的內心世界。

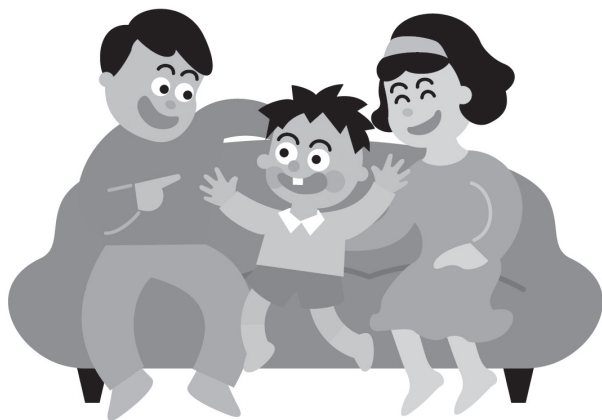
罕病族群的心理服務

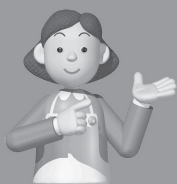
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

若覺得心理壓力及情緒低落或有憂鬱、緊張的情況下、可尋找專業的協助，如各地的心理衛生中心、張老師等機構，財團法人罕見疾病基金會亦提供相關服務，有需要者可洽詢該機構。

從絕地花園到療癒花園

每個人的心中都有一畝田，必須善用開墾心靈的工具，播種、生根、成長、開花結果。罕病家庭除可使用自己獨特的方式來因應壓力、自我照顧，也可運用內外資源，使用諮商服務等求助管道。相信罕病病友及照護者在充滿艱辛、看似無望的絕地中，也能將內心的絕地花園耕耘成燦爛繽紛的療癒花園。





二、病友家屬經驗談

為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事

瀚瀚因為粒線體的問題，手與腿無力而且持續惡化也無藥可救，但是他喜歡玩電腦遊戲和畫圖，爸媽總是陪著出來玩耍。惠惠因為血氨過高沒來得及搶救，不會叫媽媽也站不起來，老是哭鬧，她的生命裡只有痛痛和吃不完的藥。彬彬不知為什麼眼睛看不見，全身軟綿綿的連指甲也長不出來，媽媽焦急的跑斷了腿，抱著他四處求醫，再也見不到安心、會心的笑。

我們的孩子都罹患了「罕見疾病」。浪跡醫院尋求診斷的無盡煎熬後，往往緊接著陷落在宣判病因的震驚與惶恐中，伴隨而來的第一個問題 --- 「為什麼是我的孩子？」

是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上椎心刺骨的痛楚。這種愛與親情對抗病魔的熬戰，的



確不是我們可以獨力承擔的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

接受、承受進而「歡喜受」，是責任也是權利，將無限開拓您自己與孩子的生命潛能，而且遠離淪陷於終生的歉疚與遺憾。我們知道任憑誰也沒法子控制生命的長短，我們與至親子女的相聚，則無論長短都可以盡力使生命更寬廣、有溫暖也有繽紛的色彩。在生命的缺口處，一起探尋自在、自由、富足與驚奇，也可能看得到深層而深遠的生命義意呢！疾病與愛，沒有國界、沒有貧富階級，自助者人助，千萬別看輕了自己和家人親屬。試想，一個在飆車的孩子是不是更危險呢？每個人都有不同的十字架要背負著的，不是嗎？

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他／她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他／她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！



勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維

「勇氣」、「膽量」、與「覺悟」是現今大環境中罕見疾病病友應具備擁有之態度人生觀。勇氣給予你對抗疾病之力量，膽量則培養抗壓性，對抗人生中帶來之挫折和無力感；而覺悟，讓你認清疾病之事實，不再害怕、驚恐，有信心及意念過完每一天。

罕病對每位病友之影響是巨大的，甚至終其一生都要為此而倍感艱難，自身罹患之疾病為脊髓性肌肉萎縮症，我並非一出生發病，約莫於國中就學時，因肢體慢慢與一般人有異，且走路易跌倒、無法蹲下、跑步等症狀出現，經多番檢查，診斷出罹患此罕見疾病，那時，巨大打擊重重地拍打了全家之心，也打斷了就學計畫。選擇離家近專科學校就讀，由於無法自行上下學，必須仰賴父母親辛勞之接送，長期面對罕病心理建設也開始進行。父母親與我花費許多時間才慢慢接受罕病之事實，或許在我看不見時父母親流過無數眼淚，但父母從不表現脆弱之面，相反的，他們總是鼓勵我必須堅強走出去，不要在意他人異樣眼光，因自身走路易跌倒、上下樓梯與起站均與正常人有異，必須面對異樣眼光等不平等的待遇，但是無論旁人如何鼓勵你，自身之心理建設仍要踏實。人生如戰場，



有太多敵人如負面情緒、低潮痛苦等來擾亂，所以鍛鍊心智為重要準則，唯有勤學苦練、刻苦努力，強化自我忍耐，隨時掌握機會、創造機會，在人生實戰中冷靜下應戰，求生存，長期對抗罕見疾病。

學校求學過程中我很慶幸都有同學幫助我克服在校中之不便，父母需和學校溝通使其能了解此罕見疾病，必要時也和學校商量教室排在 1 樓行走較方便之處，生活中幾乎每天都要持續做復健，如游泳、肢障運動、中醫治療、走路健身等，避免肌肉萎縮進一步惡化。

二技畢業後，完成大學學業，便開始踏入社會中，因為肌萎縮症，求職中各公司主管之不了解，也因為無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，我在求職過程中遭遇許多挫折，那時我經歷很痛苦的黑暗期，深覺人生沒希望了，難道身為罕見疾病患者必須一輩子依賴，無法自己獨立嗎？所幸經一番思索與詢問成功身障前輩，參加公務人員身心障礙人員特考，經由公職考試，取得工作保障及獲獨立、可自立更生之機會。準備公職考試是艱苦的，2 年多來，經歷 0.25 分之微差落榜，再次之沉重打擊幾乎使我陷入絕望中，如無罕見疾病基金會協助，家人鼓勵與自身培養之興趣，是無法從黑暗谷底中爬出來，看見光明。準備公務人員考試中，因要持續做復健，讀書時間安排上也



較費神，而上肢手部顫抖無力，因需書寫國文作文與公文考題也要己身花費時間精力來練習克服。

爾後錄取公務人員，分發至行政機關工作，回首過去，深覺艱苦、充滿精神折磨，但有嚴格訓練與自我要求，使思考為之縝密，更有和自己內心思索之空間，培養未來擁有心境澄明、平穩、鎮定以及積極主動、全力以赴之心態。唯有自己心智堅強，才可戰勝可怕病魔。

罕見疾病雖涵蓋多種不同症狀，每位病友所受之病痛不同，但大家都有著對未來之期許，立足、求發展、尊嚴活下去，必要按既定目標，不怕困難戰下去，在此情況下，我們並沒有時間自悲或憐憫自己，唯一目標就是努力奮鬥「戰勝罕病，邁向成功」。

第二章

疾病面面觀

Brochure of Maardenburg syndrome





一、疾病簡介

瓦登伯格氏症候群（Waardenburg Syndrome），又被稱為藍眼珠症候群，因為患者最顯著的特徵為單眼或雙眼呈現藍色眼珠，常被誤以為有外國血統。患者的眼珠雖呈藍色，視力卻完全不受影響，反倒容易合併有聽障及長期便秘的問題。

此症發生率難以估算，聽障學童中約 1.43~3% 患有此症，推估發生率為兩萬至四萬分之一，目前屬於行政院衛生署公告的罕見疾病。此症已知是胚胎時期神經嵴衍生出的細胞無法正常移行與分化所導致的結果。黑色素細胞（Melanocyte）、聽覺神經細胞及結腸神經節細胞等整個分化移行的過程非常複雜，需要 *PAX3*、*MITF*、*EDN3*、內皮素 -3 基因 (*EDNRB*) 及內皮素受體 B 基因 (*SOX10*) 等基因協同運作（請參閱 P.27），當中若有任一基因發生缺陷，便會造成此症。患者的症狀有先天性的神經性聽損、藍眼珠、前額白髮或少年白、眼睛內眥外移、眼距較寬、鼻翼發育不良、先天性巨結腸症、便秘及皮膚脫色斑等。

此症共細分為四種亞型，各有不同的基因缺陷位置以及疾病症狀，以第一型及第二型最為常見。第一型及第三型為體染色體顯性遺傳，第二型及第四型為體染色體顯性或隱性遺傳。診斷上除了依據臨床症狀外，亦可運用分子遺傳學技術進行基因檢驗。

目前此症以症狀治療為主，需要多專科共同照護，包含耳鼻喉科、腸胃科以及心臟科等，若有聽力障礙則必須及早治療及復健，接受語言治療或手語訓練等。一般而言，定期追蹤及治療，藍眼珠的患者與一般人生活無異，可以擁有自在豐富的人生。





二、臨床症狀

外觀特徵

瓦登伯格氏症候群的臨床表現在個體間差異很大，主要的臨床表現為神經性聽力缺損（Sensorineural hearing loss）、虹膜異色症（Heterochromai irides）、毛髮色素缺乏症（Poliosis）以及特別的外觀（包括高鼻根、一字眉、內眥外移等）。

1. 聽力缺損

此症的聽力缺損是先天性的神經性聽障，且為非進展型，可能為單側或雙側。最常見的狀況是重度雙耳聽障（聽力閾值 >100 分貝），但是在同一個家庭中每個人的嚴重度又不同。此外，患者可能會有不同程度的顳骨（Temporal bone）異常，包括前庭導水管擴張、內聽道狹窄、及耳蝸異常等。

2. 虹膜異色症

臨床上呈現的即為藍眼珠，此乃因為虹膜顏色異常所致，可能為雙眼或單眼。

3. 毛髮色素缺乏症

前額白髮（white forelock）是此症最常見的色素異常表徵，主要出現在前額中線附近。此異常可以在出生時出現、也可以晚至青春期才出現；但也可能隨時間而消失。此外，患者也常有少年白，大約是30歲之前出現。除了頭髮，眉毛或睫毛亦會有此毛髮異色的現象。先天性的白斑（Leukoderma）可在臉部、軀幹或四肢出現。在白斑週圍通常有一圈色素沉著的邊緣。

4. 外觀異常

包括內眦外移：兩眼眼距較寬，但瞳孔間距離正常，一字眉、高鼻根、兩側鼻翼發育不良、下巴較大。

其他症狀

部分患者會合併先天性巨結腸症，造成長期便秘。

少數患者可能合併顎裂、脊柱裂、前庭功能不良、先天性心臟病或肌肉骨骼異常等。



瓦登伯格氏症候群

表一、瓦登伯格氏症候群常有特徵

臨床表徵	發生率
虹膜異色症	25%
聽力障礙	9~38%
毛髮色素缺乏症	20~40%
一字眉	50%
高鼻根且鼻翼發育不良	80%
內眦外移：兩眼眼距較寬， 但瞳孔間距離正常	80~99%
下巴較大、較寬	
其他異常：皮膚脫色斑、唇顎裂、 先天性心臟病	
長期便秘，或合併先天性巨結腸症	
肌肉、骨骼異常	

分型介紹

依臨床表現及基因缺陷，一般將此症細分為四型，其中瓦登伯格氏症候群第二型又可依相關的變異基因再分為五種亞型。

表二、瓦登伯格氏症候群分型比較表

分型		基因名稱	基因位置	臨床表徵
第一型 (WS1)		<i>PAX3</i>	2q35	虹膜異色症、聽力障礙、毛髮色素缺乏症、一字眉、高鼻根且鼻翼發育不良及眼內眦外移，患者的兩眼眼距較寬，但瞳孔間距離正常。
第二型 (WS2)	2A	<i>MITF</i>	3p14.1-p123	虹膜異色症、聽力障礙、毛髮色素缺乏症、一字眉、高鼻根且鼻翼發育不良，但沒有內眦外移。
	2B	未知	1p21-p13.3	
	2C	未知	8p23	
	2D	<i>SNAI2</i>	8q11	
	2E	<i>SOX10</i>	22q13	
第三型 (WS3)		<i>PAX3</i>	2q35	臨床表徵與第一型類似，但還有皮膚脫色斑、下巴較大較寬，唇顎裂、先天性心臟病、肌肉及骨骼異常。
第四型 (WS4)	4A	<i>EDNRB</i>	13q22	臨床表徵與第一型類似，但還有下巴較大、較寬、長期便秘，或合併先天性巨結腸症。
	4B	<i>EDN3</i>	20q13.2-q13.3	
	4C	<i>SOX10</i>	22q13	



瓦登伯格氏症候群第一型的眼部會有內眥外移的特徵（Lateral displacement of the inner canthi; dystopia canthorum），可用來區別它與第二型。聽力缺損以及虹膜異色症則是瓦登伯格氏症候群第二型最主要的兩個臨床症狀，發生機率在第二型高過第一型。而前額白髮及白斑則在第一型較第二型常見。

表三、瓦登伯格氏症候群第一型及第二型症狀比較表

臨床症狀	發生率	
	第一型 WS1 (%)	第二型 WS2 (%)
神經性聽力喪失	47-58	77-80
虹膜異色症（藍眼症）	15-31	42-54
前額白髮	43-48	16-23
少年白	23-38	14-30
白斑	22-36	5-12
高鼻根	52-100	0-14
內眉毛稀疏	63-73	7-12

瓦登伯格氏症候群第三型（又名 Klein-Waardenburg syndrome）除了有第一型症狀外，還包括四肢肌肉的發育不全或萎縮，手腕骨骼相連或併指，以及先天性心臟病。瓦登伯格氏症候群第四型（又名 Waardenburg-Shah syndrome）之患者除聽力缺損外，會合併罕見的色素異常，和先天性巨大結腸症疾病。

與其相關之基因有 *EDN3*，*EDNRB*，以及 *SOX10* 基因（參考表二）。



常識

表現率（Penetrance）

雖然帶有相同的基因突變，但每個人的臨床表現不同。以瓦登伯格氏症候群第一型而言，帶有 *PAX3* 基因突變的人約有 85% 的機率會出現有如表二所列第一型的臨床表徵（亦即表現率為 85%）。



小叮嚀

瓦登伯格氏症候群第一型有眼部內眦外移的特徵，而第二型則無，所以此特徵用來區別兩型的差別。



三、診斷原則

在診斷方面，除了以症狀表現為依據外，由於不是每個患者都有藍眼珠的臨床表徵，當家族中出現此症之患者，其他家族成員皆應接受遺傳專科醫師的檢查，或進一步接受聽力檢查，以找出可能的罹病者。此外，也可利用基因突變分析來確定診斷。

臨床診斷

瓦登伯格氏症候群的診斷標準是由 Waardenburg Consortium 於 1992 年所提出。每位患者皆須符合兩個診斷主要條件或一個診斷主要條件和兩個診斷次要條件。

診斷主要條件：

1. 先天聽力受損
2. 前額白髮、髮色淡
3. 虹膜異色症
4. 內眦外移，W 指數 >1.95
5. 有其他的一等親罹病

診斷次要條件：

1. 膚色淡（先天性白斑）
2. 一字眉
3. 高鼻根 / 人中突起（Prominent columella）
4. 鼻翼發育不良（Hypoplastic alae nasi）
5. 少年白（於 30 歲以前發生）



小常識

W 指數（W index）：可測量是否有內眦外移的方法，（a）代表雙眼內眦距離（b）代表雙眼瞳孔間距離（c）代表雙眼外眦間距離。公式如下

$$X = (2a - 0.2119c + 3.909) / c$$

$$Y = (2a - 0.2479b + 3.909) / b$$

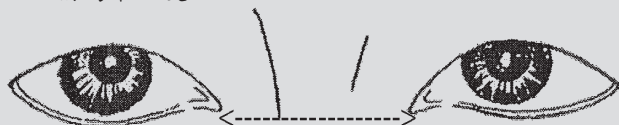
$$W = X + Y + a/b$$

若 W 指數大於 1.95 表示有內眦外移的現象。若 W 指數小於 1.95，表示沒有內眦外移，代表患者可能為瓦登伯格氏症候群第二型。



小常識

眼距：是指二側眼眶最內側點的距離。一般正常大人的眼距約為 25~28mm，五歲大的小孩眼距大約是 12~15mm。大人眼距大於 30mm 以上可稱為過寬，30~34mm 稱為第一度，34~40mm 稱為第二度，40mm 以上稱為第三度。



眼距



分子遺傳學檢查

在進行分子遺傳檢查之前，患者需要經醫師評估其臨床症狀屬於哪一型的瓦登伯格氏症候群，之後再進行相關基因的檢測。*PAX3* 是唯一一個目前已知與第一、三型瓦登伯格氏症候群相關的基因，90% 的患者屬於 *PAX3* 基因單點突變（或稱序列突變），約 6% 為部份或整個 *PAX3* 基因的缺失。

約 10%-20% 的瓦登伯格氏症候群第二型被指出與 *MITF* 基因突變有關。另外，*SOX10* 基因若發生單點突變或基因缺失也與瓦登伯格氏症候群第二型有關。目前這些基因檢測的診斷率並不清楚，但臨床上已可被用來做診斷的工具。若懷疑為第四型患者則需進行 *EDNRB*、*EDN3* 與 *SOX10* 這三個基因的檢測。（各型之致病基因對照表請見 P.52 第六章表四）

假若於同一個家族裡有已知特定的基因突變點位，那麼目前其他無症狀家族成員，也可透過分子遺傳學檢驗來確定其是否為患者。但建議於接受此分子遺傳學檢查之前，應該先接受遺傳諮詢師之專業諮詢後再決定下一步驟為宜。

產前診斷

家族中若有成員確診為瓦登伯格氏症候群且已確知基因突變點時，可在專業的遺傳諮詢下，進行生育規畫。下一胎的發生率因各型遺傳模式不同，可參考第六章的詳細說明。

產前診斷進行的方式是在懷孕 10~12 週時，進行絨毛膜採樣，或在懷孕 16~18 週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞內的 DNA 來分析基因變異。



小叮嚀

對於瓦登伯格氏症候群而言，產前檢驗並不常進行，主要是因為此疾病在同一個家族中症狀呈現的程度不盡相同，另外，此疾病不影響智能且有不錯的預後。因此產前檢查結果僅供參考，相關的資訊與檢查項目的安排宜諮詢遺傳專科醫師。



四、治療原則

目前此症以症狀治療為主。由於此症乃影響多個身體器官，需要一個團隊來治療與照顧這樣的患者，其中包括耳鼻喉科醫師、遺傳科醫師、小兒科醫師、小兒外科醫師、神經科醫師、小兒復健科醫師、聽力師以及手語老師、語言治療師等。

對於剛診斷為瓦登伯格氏症候群的患者，聽力評估是最重要的。聽力障礙的早期發現與治療，對患童的發展有顯著的幫助，可避免語言發展的障礙等。此外，患者也需檢查有無巨結腸症或心臟血管系統、肌肉骨骼系統的病變、長期嚴重便秘等併發症，以便儘早進行適當的治療與復健。由於色素較少，患者可能會出現畏光等現象。如果出現此症狀，可適當遮陽或配戴太陽眼鏡以減輕症狀。內眥外移本身並不會影響到視力。

各種症狀的照顧以及定期追蹤計畫，將在第五章節詳細說明。



五、照護原則

瓦登伯格氏症候群之聽力與平衡表徵

台大醫院耳鼻喉科 吳振吉醫師

聽力缺損

瓦登伯格氏症候群的聽力缺損是先天性的神經性聽損，可能為單側或雙側，但以雙側占多數。根據統計，瓦登伯格氏症候群第一型患者罹患聽損的比例約為 60%，第二型患者罹患聽損的比例則約為 80%，但因為文獻的報告，多根據臨床觀察，而非以實際的聽力測量為準，所以這些比例可能都是被低估的數據。一般而言，瓦登伯格氏症候群患者若罹患聽損，其程度以雙耳重度聽損（>100 分貝）最為常見，但是在同一個家庭中每個人的嚴重度可能不同。聽損程度多為非進展型，然而也有報告顯示聽力逐漸變差者。有研究指出，患有較重度聽力聽損的瓦登伯格氏症候群患者，罹患色素異常的比例愈高。



前庭功能異常

平衡功能異常，如眩暈，並非瓦登伯格氏症候群患者臨床上主要症狀之一，然而若對於瓦登伯格症患者實施客觀的前庭功能檢查（如內耳溫差測試），則可檢出部分患者具有前庭功能異常的情形。

影像學及病理檢查

顱骨（Temporal bone）之高解析度電腦斷層檢查（HRCT），瓦登伯格氏症候群患者可能會有不同程度的內耳構造異常，包括前庭導水管擴張、內聽道狹窄、耳蝸異常、以及半規管發育不全等。內耳病理檢查則顯示耳蝸柯蒂氏器（Corti's organ）與血管紋萎縮、前庭器官退化與神經元數目減少等現象。

聽力缺損的治療

治療包括決定是否配戴助聽器，若大於 12 個月的小孩呈現出嚴重的聽力受損，則考慮進行耳蝸植入（Cochlear implantation）。早期的介入，透過耳部擴大外科手術或是耳蝸植入對於幫助學習語言前聽障的患童發展是最佳的幫忙。

監測原則

定期的聽力測試可以追蹤患童的聽力受損程度是否有進展，以進一步判斷其狀況是否需要改變治療方法，例如：中耳積水。此外，患者應盡量避免暴露於噪音之下。



瓦登伯格氏症候群之聽力照護原則

本會約聘語言治療師 王憶菁老師

由於部分瓦登伯格氏症候群的患童有聽力損害的症狀，以下簡介聽力檢查的重點以及聽損的種類，並提供聽損兒的復健與訓練方法。

新生兒聽能評估

新生兒聽力篩檢通常在出生後 36-72 小時進行，若篩檢結果異常，建議寶寶出院前再複檢一次。若仍異常，則建議在一個月大的時候到各大醫院的耳鼻喉科進行詳細的聽力評估。

當新生兒未通過第二次的聽力測試時，首要該做的是進行完整的聽力評估，確定左右耳障礙類別（為傳導性聽損或感覺神經性聽損）、聽損程度及各分頻的聽力結果，然後進行助聽器的選購、驗配，並開始有系統性的聽語療育課程。

完整的聽力檢查包含：

1. 聽覺腦幹反應檢查（ABR），Click ABR + Tone Burst ABR（有分頻結果）。
2. 中耳檢查。
3. 耳聲傳射檢查（OAE）。

4. 聽性穩定狀態誘發反應（ASSR），視情況，若有 Tone Burst ABR 結果可不需要再做 ASSR 檢查。
5. 行為聽力檢查。

此次檢查通常會優先進行 ABR。若希望確認聽損類型，除了一般的 ABR 外，則可請聽力師為寶貝進行：

1. 骨傳導 ABR 檢查作為比較
2. 中耳檢查（實際上進行何種檢查將會由耳鼻喉科醫師依照孩子的狀況來決定，這部分可再與您的耳鼻喉科醫師討論。）

依照新生兒聽力篩檢的理想原則是 1316，目的是為了讓孩子能夠在三歲時發展出與同年齡孩子相當的聽語能力，也就是指：

- 一個月大以前完成聽力篩檢
- 三個月大以前完成聽力確診
- 確診後一個月內進行助聽器選配
- 六個月大以前開始療育課程

之後定期聽力追蹤檢測原則：

時間：每三至六個月（依個案年齡及需要做調整）。

內容：

- 純音聽力檢測。
- 中耳功能檢測。



人工電子耳術前評估與諮詢：

對象：聽損程度達重度以上者（1000 Hz 以上之頻率）。滿 9 個月大且已配戴助聽器滿三個月而效益不佳者。此時聽力師與語言治療師將共同評估：

- 聽力評估。
- 語詞測驗。
- 口語溝通意願量表。
- 嬰幼兒聽覺行為觀察檢核表。
- 家庭配合度量表。
- 人工電子耳介紹與說明。
- 家長諮詢。

聽損的類別

傳導性聽損：因外耳及中耳部位的損傷，導致聲音無法有效的傳入內耳，此類聽損嚴重時可為重度聽力障礙。一般引起的原因有：中耳相關疾病，如中耳炎、耳道閉鎖、外耳發育不全。經醫療及手術的矯治，聽力可以獲得改善。

感覺神經（感音）性聽損：由於內耳毛細胞受損，無法有效的將聲波轉神經電位訊號或聽覺神經中樞受損等因素，無法將電位訊號完整傳到大腦，因而無法做進一步的訊息解碼與正確運作。聽損原因：

基因性遺傳、早產、缺氧、疾病感染、噪音損害……。視為複雜性的聽損病症。

混合性聽損：混合以上兩種類型的聽損。



小叮嚀

瓦登伯格氏症候群的聽損為感覺神經性聽損，經過定期的聽力評估，以及助聽器或電子耳的協助，患者仍可擁有自主獨立的生活！

治療與訓練

幼兒的發展速率均有其個別性的差異，並非每一位幼兒在語言學習的過程中都是相同的起始點和速度，是必須先理解的。語言的發展為何需與聽力能力合併一起談呢？人類的學習起源於「刺激」，能意識到並察覺到，才能開始學習並與外界互動，進而支配環境中的人、事、物；因此需要依靠大量的「聆聽」來幫助發展語言做有效的學習。也就是「聽」、「說」、「讀」、「寫」的發展歷程。



正常兒童可經由交談和閱讀，在生活中便輕鬆累積多樣化的資訊；聽損兒童一點一滴的知識，都必須透過正式教學而獲得，正常與聽損的發展差異就在這裡。聽覺損傷造成聽覺系統處理聲音訊號產生質與量的改變，使得聽損兒童在生活環境中喪失了許多隨機學習的機會，而隨機學習正是學前兒童主要的學習模式。

幼兒期的感官與社會刺激，其發展與學習是在各種感知覺協調和統整下進行。每一個概念的學習，都必需運用一種以上的感官和方式教學，聽損兒童才能從不同觀點學習，經驗到各種觀點間的關聯，形成概念的深度和類化的能力。

由於聽損兒在零歲期便能被診斷出，進而使聽損早期療育從口號變成實際的行動，而積極建立有別於以往只重視“聽”和“說”的教學模式，引導聽損兒童在自然情境中增加多元刺激的學習發展，加強其優勢，進而提昇其能力，幫助聽損兒童奠定接受主流教育必備的獨立學習和社會適應的能力。

嬰兒期的活動：

1. 提供不同低、中、高頻的聲音刺激，誘發殘存聽力的使用接受不同聲音的存在，且主動查覺聲源，進而喜歡聆聽到逐漸發展語言的理解與語音概念的形

2. 面對面時，給予聲音不同變化的兒語逗弄（不同家人的基本互動關係建立，誘發模仿和回饋的機制）。
3. 增強對於聲音的探索本能，意即聽到聲源會轉頭或尋找。

幼兒期的活動：

此階段正是語言發展的黃金時期，說話和語言理解的學習需經由談話的環境，塑造出語言表達的模式，此階段的歷程有：接受性語言（大量聆聽外在的語音訊息，並建立對語音的意義概念）、內化性語言（經由聽覺將外在所經驗的聲音符號聯結，並能理解）、表達性語言（玩聲音→喃語→模仿聲音→模仿語音→嘗試使用語音：命名、表達需求、示意、抗議、描述…）等三個部分。以下建議幾個刺激幼兒語言發展的方式：

1. 語音經驗的累積和提取運用：可利用多元的對話刺激與適度的提供表達的機會（從一個語音開始），例如模仿發音，學動物叫聲認識音節組合，介紹生活事件與物品，反覆聆聽可加深幼兒印象。
2. 說故事（我說你指 / 你說我再說 / 交頭接耳：接故事），逐漸發展表達性的文法順序與訊息組織的能力。



結語

伴隨聽力障礙的幼兒，在發展的學習過程與訓練的過程中，需要藉助多元的治療人員共同合作，透過積極的早期療育及介入，未來的教育成效愈大。相對於其他障礙的幼兒早期療育是三歲前，而伴有聽損的幼兒早療黃金期必須提前到出生後六個月即開始進行。期望在家長或專業人員的共同陪伴下，使聽損兒獲得最好的照顧。

瓦登伯格氏症候群之巨結腸症治療

台大醫院小兒部 吳嘉峰醫師

瓦登伯格氏症候群是一群神經色素細胞移行異常所導致的疾病，部份患童因腸道神經的影響而有長期便秘或甚至同時罹患了先天性巨結腸症。

先天性巨結腸症是小兒外科常遇到的先天性疾病之一，需要小心觀察與診斷，適當的處理及手術，加上成功的手術後治療，才能降低它的死亡率及併發症。就此病的發生率、病因、臨床表徵及診斷、手術及術後治療，分別討論於後：

先天性巨結腸症之成因

先天性巨結腸症是指患童大腸腸壁的自主神經叢缺乏神經節細胞，正常情況下所有的胃腸道腸壁的肌肉層和黏膜下層都有神經節細胞的存在，它們的作用是用來傳導和協調腸道的蠕動波，使腸道內容物可以順利地從腸前端往後端推送，而使糞便從肛門排出。先天性巨結腸症的患童，由於腸壁缺乏神經節細胞，因此阻斷由上而下的蠕動波傳導，造成了腸道內容物以及糞便鬱積在有神經節和無神經節腸段的交接處近端，以致無法調節大腸進行正常的排便活動。



據醫學統計，新生兒約有五千分之一會罹患此症，缺乏神經節的大腸通常由肛門向上延伸，發生先天性巨結腸症的部位只侵犯到直腸的約佔 20%；影響到乙狀結腸的佔 75%；更長而越過乙狀結腸的有 10% 至 15%；侵犯整個結腸的約佔 2%；至於最不幸的情形是所有的腸道均無神經節細胞，約佔 1% 左右。男女之比大約 4:1。

先天性巨結腸症之症狀

先天性巨結腸症的患童，臨床上多以不完全的腸阻塞來表現，有時會有一些急性的症狀表現，包括有含膽汁的嘔吐、腹脹以及延遲或未解胎便等等，尤其延遲解胎便的發生率高達 95%，且幾乎都是經由刺激或灌腸，如果嬰兒在出生 24 小時內仍未解胎便，就要高度警覺。也有人一開始症狀較輕微，只有間歇性便秘，症狀逐漸嚴重，診斷時已經超過 2 歲了。少數病例則會大腸過脹，以致穿孔破裂造成急性腹症。

當患者同時有聽力障礙、皮膚或毛髮色素缺乏、眼珠顏色異常或變淡，往往有家族遺傳性（即瓦登伯格氏症候群，藍眼珠），也有患者合併唐氏症或其他染色體異常，尤其是 13 號染色體的缺失。

先天性巨結腸症之檢查

如果懷疑巨結腸症的可能性就會開始進行檢查。通常是利用鋇劑灌腸的大腸 X 光檢查，以確定牽涉的大腸範圍有多長。X 光檢查如果符合巨結腸症，肛門直腸壓力檢查（Anorectal manometry）可以用來做為檢查直腸肛門壓力與括約肌反射的標準。接下來會進行直腸切片檢查，切取米粒大的直腸黏膜及黏膜下組織作病理切片，病理切片可以發現缺乏神經節細胞的存在之外，最典型的發現是神經纖維的大量增生，可以用 Acetylcholinesterase 染色具有更高的診斷價值，以確定診斷。

先天性巨結腸症之手術治療

診斷確立後，積極手術治療是需要的，確切的手術目標，是將有神經節的腸段，成功地移到肛門口 1 公分之內，治療的原則就是將缺乏神經節的結腸切除，再將含有正常神經節的結腸拉到肛門縫合。依照患者的嚴重程度決定手術的方式，部份症狀較輕的患者可採單次直接手術，部份患者則需分段手術，第一階段的手術為腸造瘻，如此可以去除腸阻塞，使近端擴大腸段恢復正常，減少近端腸段肥厚和擴張的現象，防止結腸炎和穿孔的發生，進而改善患童的營養，以後在較良好的狀況下再施行更進一步的矯正手術。



先天性巨結腸症手術後之預後

手術後可能發生的併發症包括有縫合處滲漏、骨盆腔膿瘍、接合處狹窄及洩糞等。但是經由有經驗小兒外科醫師施行手術通常都能順利康復。手術後，父母要面對長期的後遺症，雖然寶寶能享受正常的人生，但是大多數的病例手術後或多或少有滲便現象。術後最初幾週每日解便次數可能多達十餘次，以後逐漸減少次數。但即使上小學的年齡，仍可能不時會漏便在內褲上（每月幾次不等）。這種現象可以藉飲食控制、養成解便習慣及灌腸解決之，通常患者長大後都能忍受極少的不便，擁有良好的生活品質。

結論

先天性巨結腸症手術後併發症，取決於術前的正確處置和適當的手術治療，先天性巨結腸症是需要小兒腸胃科的確實診斷與小兒外科手術治療的疾病，早期診斷、早期治療，才能減低併發症和死亡率。



瓦登伯格氏症候群之復健及早期療育

台大醫院復健部 李立榕、謝正宜醫師

治療方面，迄今沒有統一的治療方式。復健的原則是將此症候群可能合併的功能障礙降到最低，把患者的能力誘發出來。孩童早期最常出現的是聽力及視力的受損，在聽力障礙方面多數是感覺神經性聽障，其程度不等，常會伴隨語言發展遲緩等現象。一般最好在一歲以前就必須確定診斷，並開始規劃治療及復健方針。給予孩子合適的助聽器，儘早刺激腦部之聽覺中樞。而配帶助聽器後若無不適，可開始接受語言訓練，若能將孩子的聽力閥值改善，再加上合適之聽語復健，則孩童的聽語能力，當可進步到溝通良好的階段。反之若雙耳之聽力無法矯正，則必須考慮手術植入「人工電子耳」，再配合語言治療，使聽障孩童利用其殘存之聽力，發揮最大的語言溝通能力，以利其能獨立生活。

另外在眼睛保健上，因為孩童有眼睛慢性發炎或畏光現象有很多原因，這時應先至兒童眼科檢查視力並做合適的矯正，再檢查眼外部，看是否為其他病因引起。建議家長讓孩童戴有帽緣的帽子，或太陽眼鏡，同時補充人工淚液，儘量保持孩童的視力在正常的範圍內。



若有胃腸系統或心臟血管系統、肌肉骨骼系統的病變，應請專科醫師診治。兒童復健的醫師會視每位孩童的個別狀況，評估其全面發展是否有落後，進一步配合粗動作、精細動作、協調方面的復健，使每位小朋友都能因接受物理、職能、語言等復健諮商和訓練，把孩子的發展帶上來，並使家長得到正確的照護及療育知識，日後銜接教育系統，讓每一位孩童的潛能做最大的發揮。





六、遺傳諮詢

此症第一、三型屬於染色體顯性遺傳模式，換句話說，只要有一條含突變基因的染色體即會致病。大多數的此症患者，都是遺傳自父母其中一人；而少數此症患者，都是由於新的突變點位於此基因上所致病，這些患者並沒有家族史或其他家人罹病。患者的下一代不分性別，每一胎均有 $1/2$ 機率罹患此症（見圖一示意圖）。

第二型或第四型的瓦登伯格氏症候群患者是屬於染色體隱性遺傳模式或染色體顯性遺傳模式。若為染色體隱性遺傳模式，則必需兩條染色體都具有突變基因才會致病。通常患者的父母各帶有一條含突變基因的染色體，但他們本身不會發病，患者的下一代不分性別，每一胎有 $1/4$ 的機率罹患此症，有 $1/2$ 機率為此症帶因者（見圖二示意圖）。



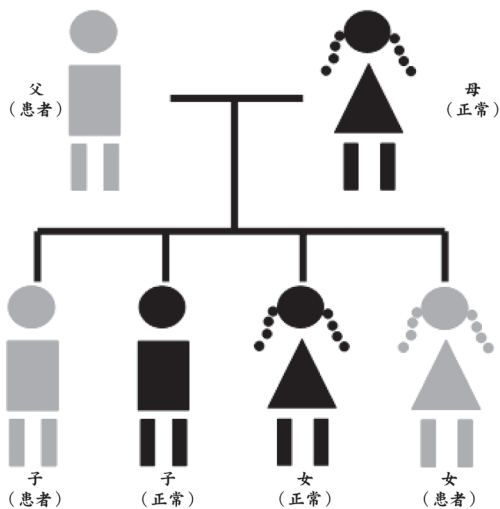
表四、瓦登伯格氏症候群各分型的遺傳模式

分型		相關基因	遺傳模式
第一型 (WS1)		<i>PAX3</i>	體染色體顯性
第二型 (WS2)	2A	<i>MITF</i>	體染色體顯性
	2B	未知	體染色體顯性
	2C	未知	體染色體顯性或體染色體隱性
	2D	<i>SNAI2</i>	體染色體隱性
	2E	<i>SOX10</i>	體染色體顯性
第三型 (WS3)		<i>PAX3</i>	體染色體顯性或體
第四型 (WS4)	4A	<i>EDNRB</i>	體染色體顯性或體染色體隱性
	4B	<i>EDN3</i>	體染色體顯性或體染色體隱性
	4C	<i>SOX10</i>	體染色體顯性

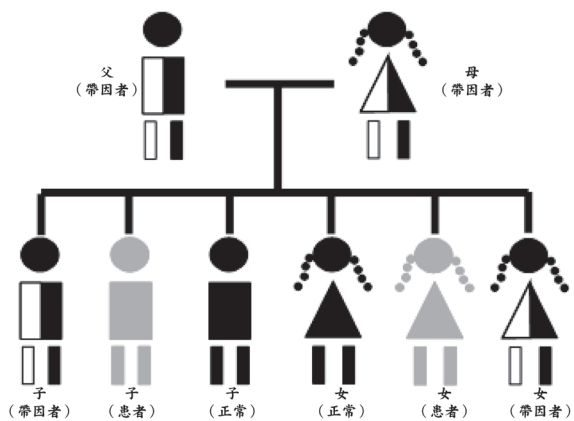


小叮嚀

疑似或確認懷有瓦登伯格氏症候群第一型的孕婦，建議於妊娠期間補充葉酸以降低胎兒發生神經管缺損的風險。



圖一、體染色體顯性遺傳模式
Autosomal Dominant



圖二、體染色體隱性遺傳模式
Autosomal Recessive



七、資料索引

瓦登伯格氏症候群有多面向的醫療需求，所以有許多由志工及患者家屬所組成的團體，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之情緒支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

1) 美國罕病組織

National Organization for Rare Disorders

<http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/430/viewAbstract>

（瓦登伯格症候群專頁，提供相關團體資訊）

2) 美國聽力喪失協會

Hearing Loss Association of America

<http://www.hearingloss.org>

e-mail: info@hearingloss.org

◎國內病友組織

1) 財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路 20 號 6 樓

電話：(02) 2521-0717

<http://www.tfrd.org.tw>

2) 藍眼珠聯誼會

聯誼會於 1996 年 11 月由台北馬偕醫院
協助成立

聯誼會聯絡人：沈蔚中夫婦

電話：(02) 2788-8122

3) 財團法人中華民國婦聯聽障文教基金會

地址：台北市北投區 112 振興街 45 號
(振興醫院健康大樓三樓)

電話：(02) 2820-1825

<http://www.nwlhif.org.tw>

4) 雅文兒童聽語文教基金會

地址：台北市內湖區洲子街 60 號 4F

電話：0800-889-881

<http://www.chfn.org.tw>



◎參考文獻資料：

- OMIM:Waardenburg Syndrome, TYPE I;
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=193500>
- OMIM:Waardenburg Syndrome, TYPE 2A;
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=193510>
- Gene Reviews: Waardenburg Syndrome TYPE I;
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&=ws1>
- 台大醫院基因醫學部罕見遺傳疾病一點通 <http://www.genes-at-taiwan.com.tw>
- 林達雄 林炫沛 黃富源 藍眼睛的疾病－瓦登伯革症候群當代醫學 1997 年 3 月第 281 期 195 頁
- 財團法人罕見疾病基金會疾病介紹 <http://www.tfrd.org.tw/cindex.php>
- 認識助聽器第二版 科林聽力保健中心發行 2006 年 3 月
- 聽覺障礙教育與復健 林寶貴著 五南出版社 1994 年 9 月 1 日
- Fisch, L. 1959. Deafness as part of an hereditary syndrome. J Laryngol Otol 73, 355-82.

- Hageman, M.J., Delleman, J.W. 1977a. Heterogeneity in Waardenburg syndrome. *Am J Hum Genet* 29, 468-85.
- Hageman, M.J., Oosterveld, W.J. 1977b. Vestibular findings in 25 patients with Waardenburg's syndrome. *Arch Otolaryngol* 103, 648-52.
- Hildesheimer, M., Maayan, Z., Muchnik, C., Rubinstein, M., Goodman, R.M. 1989. Auditory and vestibular findings in Waardenburg's type II syndrome. *J Laryngol Otol* 103, 1130-3.
- Liu, X.Z., Newton, V.E., Read, A.P. 1995. Waardenburg syndrome type II: phenotypic findings and diagnostic criteria. *Am J Med Genet* 55, 95-100.
- Nemansky, J., Hageman, M.J. 1975. Tomographic findings of the inner ears of 24 patients with Waardenburg's syndrome. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 124, 250-5.
- Reynolds, J.E., Meyer, J.M., Landa, B., Stevens, C.A., Arnos, K.S., Israel, J., Marazita, M.L., Bodurtha, J., Nance, W.E., Diehl, S.R. 1995. Analysis of variability of clinical manifestations in Waardenburg syndrome. *Am J Med Genet* 57, 540-7.



瓦登伯格氏症候群

第三章

Q&A 問與答

Brochure of Maardenburg syndrome





一、Q & A — 醫療篇

Q：什麼是「瓦登伯格氏症候群」？

A 瓦登伯格氏症候群（Waardenburg Syndrome）是一群神經色素細胞移行異常所導致的疾病。主要的臨床表現為神經性聽力缺損（sensorineural hearing loss）、虹膜異色症（heterochromai irides）、毛髮色素缺乏症（poliosis）以及特別的外觀（包括高鼻根、一字眉等）。

Q：瓦登伯格氏症候群的遺傳模式及下一胎的風險？

A 遺傳模式可分為兩種：

1. 體染色體顯性遺傳：父親或母親其中一位為瓦登伯格氏症候群患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有 $1/2$ 的機率為瓦登伯格氏症候群患者。另外，部分患者是因基因突變所致，其家族中並無其他人罹病。



2. 體染色體隱性遺傳：父親和母親皆為瓦登伯格氏症候群之帶因者，父母所生的下一代，每一胎不分男女，均有 1/4 的機率為瓦登伯格氏症候群患者，1/2 的機率為瓦登伯格氏症候群之帶因者。

Q：瓦登伯格氏症候群應如何診斷？

A 瓦登伯格氏症候群患者的臨床表現差異很大，並不是每個患者都有藍眼珠的臨床表徵。當家族中出現此症之患者，其他家族成員皆應接受遺傳專科醫師的檢查，或進一步接受聽力檢查，以及其他相關的檢查，以找出可能的罹病者。此外，也可利用基因突變分析來確定診斷。

Q：瓦登伯格氏症候群的治療方式？

A 目前無特殊有效、積極的治療方式，主要是採取症狀療法如：早期療育等，即針對已出現的症狀治療，尤其是聽力缺損的積極療育，以及對未出現的症狀預防，此外，患者也需檢查有無巨結腸症或心臟血管系統、肌肉骨骼系統的病變、長期嚴重便秘等併發症，以便儘早進行適當的治療與復健，所以定期追蹤對瓦登伯格氏症候群患者，就顯得格外重要了。



二、Q & A — 社福篇

Q：瓦登伯格氏症候群是否可以取得重大傷病資格或身心障礙鑑定？

A

◎重大傷病資格：瓦登伯格氏症候群為衛生署公告之罕見疾病。自 91 年 9 月 1 日起，經衛生署明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。

◎身心障礙鑑定：身心障礙者權益保障法於 96 年 7 月 11 日奉 總統公布，身心障礙鑑定及需求評估新制依法須於 101 年 7 月 11 日起全面實施。根據身心障礙者權益保障法依第五條規定將改採世界衛生組織（WHO）頒布「國際健康功能與身心障礙分類系統（簡稱 ICF）」之「八大身心功能障礙類別」，初步的鑑定可由耳鼻喉科或遺傳科醫師進行評估及障別判定至於身心障礙者資格判定，先由醫事社工、特教、職評等人員籌組專業團隊，在 ICF 分



類架構下針對個案之個案之身體功能、結構、活動與社會參與限制等面向完成鑑定，再由各直轄市及縣市主管機關依據鑑定結果、家庭經濟狀況、照顧服務需求、家庭生活需求及社會參與需求等因素進行福利與服務需求評估，據以核發身心障礙證明及提供各項福利與服務。

Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？

A 為落實早期療育服務，全國各縣市皆設有發展遲緩兒童早期療育通報轉介中心，家長可利用內政部兒童局的網站（<http://www.cbi.gov.tw/>），尋找當地的早期療育通報轉介中心，該中心可提供諮詢及轉介等相關服務。

Q：孩子就讀小學之前，我該尋求哪些資源？

A 根據特殊教育法第六條「各級主管機關應設特殊教育學生鑑定及就學輔導會（以下簡稱鑑輔會），遴聘學者專家、教育行政人員、學校行政人員、同級教師組織代表、家長代表、專業人員、相關機關（構）及團體代表，辦理特殊教育學生



鑑定、安置、重新安置、輔導等事宜；其實施方法、程序、期程、相關資源配置，與運作方式之辦法及自治法規，由各級主管機關定之。」因此各縣市皆於教育局設置鑑輔會，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

Q：購買人工電子耳可以申請補助嗎？

A 1. 補助對象資格

- (1) 重度聽障者，經配帶助聽器及聽能復健半年，效果不佳者。
- (2) 感覺神經性聽力障礙病史在五年以內者。



- (3) 先天性聽障，經電腦斷層攝影確定至少具有一圈完整耳蝸存在，且無其他手術禁忌者。
- (4) 以二至六歲先天性失聰者為優先（以提出申請時之日期為計算基準）。

2. 補助標準

- (1) 低收入戶每人最高補助費六十萬元。
- (2) 中低收入戶每人最高補助四十萬元（中低收入戶系指符合臺灣省中低收入戶身心障礙者生活補助費審查作業規定標準者）。
- (3) 一般民眾每人最高補助二十萬元。
- (4) 符合補助對象資格者，每人以補助一次為限。

3. 需備文件

- (1) 申請表（由各縣市政府自訂）。
- (2) 身心障礙手冊正反面影本。
- (3) 區域醫院（含）以上之醫院專科醫師出具之三個月內診斷證明（由專科醫師依本要點第一點各款鑑定，並應於診斷書內載明確有實際預期成效及裝置需要



者）。

(4) 全戶戶籍謄本正本。

(5) 低收入戶證明（中低收入戶由縣市政府依規定審核；一般民眾申請免付）。

4. 申請方式

(1) 向戶籍所在地之鄉、鎮、市、區公所申請，經初審後層轉縣（市）政府社會科（局）複審。

(2) 經初、複審符合本要點第一、二點各款及備妥第三點之各款證明文件者，於每年八月底暨一月底前填具名冊彙送社會處核定名額後轉請縣（市）政府轉知申請人。

(3) 申請人於核定後始得進行手術裝置，並應於核定後四個月內完成手術暨依規定期限檢據向原申請之縣（市）政府申請撥款。

Q：你知道該疾病的患者可以申請醫療補助嗎？

A 只要是符合衛生署公告認定的罕見疾病，患者在



國內醫學中心或區域教學醫院就醫的醫療費用，該診療醫院可以根據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條之規定，為您申請健保不給付之醫療費用補助申請。（經診療醫院為您申請補助之費用，診療醫院不得向患者預收。）

◎哪些項目可以申請補助？

1. 對罕見疾病治療方式或遺傳諮詢建議，有重大影響之診斷費用。
2. 國內、外研究證實，具相當療效及安全性之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養品費用。
3. 疑似罕見疾病確認診斷之檢驗費用。
4. 代謝性罕見疾病營養諮詢費。
5. 維持生命所需之居家醫療照護器材費用。

前項第三款及第五款規定，自中華民國一百年一月一日施行。

◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部分補助及全額補助兩種：

1. 部分補助：以實際發生數之 80% 為限。其實際補助金額，將由衛生署罕見疾病及藥物審議委員會審議。



2. 全額補助：

- (1) 低收入戶及中低收入戶患者之醫療費用。
- (2) 罕見遺傳疾病患者維持生命所需之緊急醫療有關之費用。（如：衛生署公告的罕見疾病用藥與特殊營養食品）

◎申請醫療補助注意事項？

1. 凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向患者預收費用。
2. 由診療醫院於事實發生後或結帳後三個月內，檢具相關文件向中央主管機關申請。
3. 診療醫院須準備之資料：
 - (1) 罕見疾病個案報告單（見 p.69）
 - (2) 患者病歷摘要
 - (3) 醫療費用明細
 - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見 p.71）
4. 由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。



罕見疾病個案報告單

(請以正楷書寫)

通報日期： 年 月 日

個 案 姓 名	身分證字號		□□□□□□□□□□	
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性 別	□男□女	□存 □亡 死亡日期：(請加註) 年 月 日
確定診斷日期	民國 年 月 日	病 歷 號 碼		
個 案 聯 絡 電 話	公 () 宅 ()	手 機 呼叫器		
戶 籍 所 在 地 址	縣 鄉鎮 市 區市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓		
現 住 地 址	縣 鄉鎮 市 區市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓		
來 診 原 因	☐ 1.本人疑有罕見疾病 ☐ 2.家族疑有罕見疾病 ☐ 3.其他 (請註明)			
主 訴 及 症 狀 (C . C . &				
主 要 病 徵 (S i g n)				
主要檢驗結果				
診斷名稱	(中文)	ICD-9 編碼		
	(英文)	公告罕病序號		
治 療 情 形 及 建 議				
專業人員訪視 (請勾選)	1.是否已接受遺傳諮詢 ☐ 是，諮詢機構：_____； ☐ 否 2.患者是否同意專業人員訪視 ☐ 是 ； ☐ 否			
診 療 醫 院 (全 銜)	診療醫院 代碼			
診 斷 醫 師	聯 絡 電 話 ()		分機	

註：1.「罕見疾病防治及藥物法」第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病之患者或因而致死者，應向中央主管機關報告」。

2.「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。

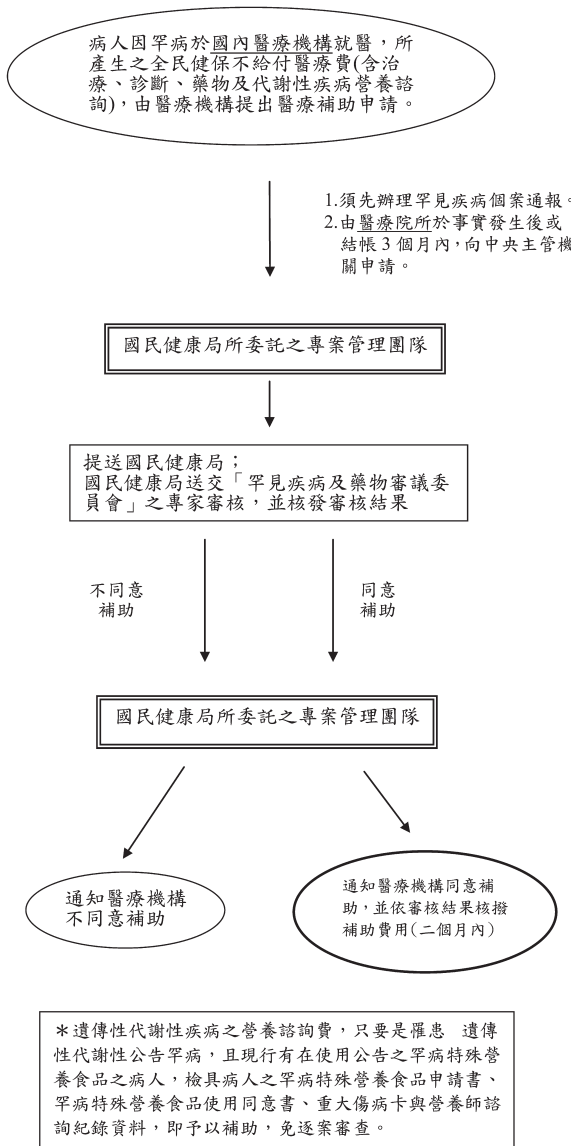
3.檢附病歷摘要及相關檢驗報告

4.本表格登載於國民健康局網頁/下載中心/罕見疾病個案報告單，請逕自下載繕打後，第一聯：由診療醫院留存；第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局（台中市西區民權路95號5樓）或傳真 FAX:(04)22277595、22277596，或 E-mail：chyong@bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22127412。



瓦登伯格氏症候群

罕見疾病醫療補助申請、審核流程



☐ 國內檢驗 ☐ 國外檢驗 ☐ 營養諮詢費 ☐ 其他[illegible]

上列病人經本院醫師診察確認或疑似為罕見疾病，經核對其身分證明文件確為其本人，且上列所填各項與使用之藥品與食品相同無訛。

單位主管：（簽章）

1. 各費用欄按內申請款即可。

(二) 核准「罕見疾病治療補助辦法」第二條規定：罕見疾病病人，因罕見疾病所產生之下列自行負擔之醫療有關費用，除已請其他補助者外，得依本法申請補助：

- (1) 對罕見疾病治療方式或過程諮詢建議，有重大影响之診斷諮詢費用。(2) 國內、外研究醫藥，具相當療效及安全性之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養品等費用。(3) 試驗新藥品、器械、設備、器材等費用。(4) 收診次數超過一般常見病之門診費。

(三) 慈善會費用補助範圍，以低於相關之費用實際發生數的80%為限。下開費用全額補助：(1) 低收入戶及中低收入戶病人之醫療費用。(2) 罕見遺傳病病人維持生命所用之急重症急救有關費用。

(四) 前期補助期間，由診療醫院於事實發生後次結帳後三個月內，向中央主管機關申報，並不得向醫療保險收取。

(五) 診療醫院如有其未盡之處情事，中央主管機關得通報相關醫療專業人員協助處理，經測定之費用，診療醫院不得再向病患收取。

71



Q：罕見疾病用藥如何專案申請進口？

A ◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？

罕見疾病病患，如需使用尚未經過查驗登記的藥品；或已獲核准進口罕見疾病藥品之藥商無法提供該藥品者；或該藥品市價經主管機關認定明顯不合理者，病患可透過主治醫師，向行政院衛生署食品藥物管理局，提出專案進口申請。

◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備那些資料？

1. 醫院給衛生署之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所須藥品之來源、數量。
2. 藥委同意函。
3. 治療計劃書。
4. 藥品使用量預估。
5. 病人同意書。
6. 產品仿單、說明書。
7. 各國公定書或藥典收載影本。
8. 臨床文獻。

◎「藥物專案申請」的時間需要多久？

行政院衛生署食品藥物管理局會在收到申請文件三十天內，完成審查作業，並以書面方式通知審



查結果。而專案申請所提供的藥物，每次以一位病患兩年使用量為限，並視實際需要分批進口。

洽詢電話：行政院衛生署食品藥物管理局
(02) 2787-8200

Q：你如何申請 < 重大傷病資格 >？

A 行政院衛生署 91 年度 9 月起正式將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。因此罕病患者未來因罕病或其相關治療就醫時，可免除自行負擔之醫療費用》，大大解決了就醫的障礙。病友尚未取得重大傷病資格者，或欲更正審核疾病為正確罕見疾病名稱時，可採以下方式：

你可於門診時，請醫師填寫「全民健康保險重大傷病證明申請書（請加蓋醫院關防及醫師章，詳見 p.74）」，並準備醫師開立 30 日的診斷正本、病歷摘要、病患本人的身分證正反面影本或戶口名簿影本，以掛號郵寄方式或親自到各地區健保分局辦理，如現場臨櫃申請者，請攜帶健保 IC 卡。



瓦登伯格氏症候群

全民健康保險重大傷病證明申請書

醫事機構代碼：

申請人姓名			男： ☐	出生		
			女： ☐	日期	年 月 日	
身分證字號			受理申請日期	(申請人勿填)		受理編號
					(申請人勿填)	
聯絡地址					聯絡電話	
診斷病名	應加填國際疾病分類代碼 (ICD-9-CM)				特約醫療院所用印	
	醫師簽章：					
申請人或代理人簽名或蓋章	簽名：				新申請： ☐	
	身分證字號：				換發： ☐	
	申請人與代理人關係：				申復： ☐	
健保局審核意見欄	1. ☐ 同意發給重大傷病證明。 2. ☐ 不符申請條件，不同意。 理由： 3. ☐ 資料寫不全，請補正。 4. ☐				審查醫師	
	組室專用章：		日期戳章：			
	承辦人：		復核：		課長：	
					決行：	
注意事項	1. 本申請書得以現場或郵寄方式向健保局各分局提出申請。 2. 本申請書加蓋醫院戳章及醫師章，視同診斷書，於開立 30 日內有效。 3. 本申請書經審查核准後，相關資料同時登錄健保 IC 卡。 4. 申請時請檢附申請人〔本人〕身分證證明文件影本供留存，若委由代理人申請時，併請出示代理人之身分證證明文件供查驗。					



Q：罕病患者如何進行身心障礙鑑定，有何保障？

A 依據「身心障礙者鑑定作業辦法」相關規範，罕病患者於身心障礙鑑定新制下，應獲如下保障：

1. 經中央衛生主管機關所公告之罕見疾病、染色體異常及先天性缺陷疾病，若八大障礙類別無適當之鑑定向度但經評估其獨立自理生活、從事半技術性或簡單技術性工作，受到該疾病之影響者，其身體功能與結構，至少應以程度 1 級列等。
2. 六歲以下屬由染色體、生化學或其他檢查、檢驗確定為先天缺陷或先天性染色體、代謝異常或經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身體系統構造或功能障礙之兒童。但無法區分其程度分級者，得暫判定為重度等級。

Q：如何申請身心障礙鑑定？及準備哪些文件？

- A**
1. 由本人或委託他人到申請人戶籍地直轄市區公所、縣（市）鄉（鎮、市、區）公所填寫申請表並領取身心障礙鑑定表及福利簡介單張，再持鑑



定表到公告指定醫院辦理鑑定。

2. 所需文件：

- (1) 最近三個月內一吋半身照片三張。
- (2) 國民身分證正背面影本，未滿十四歲者得檢附戶口名簿影本。

如果委託他人代為申請者，另應附委託書及受託人之身分證明文件。

Q：身心障礙鑑定申請的方式及流程為何？

A

◎方式 1. 一般流程：

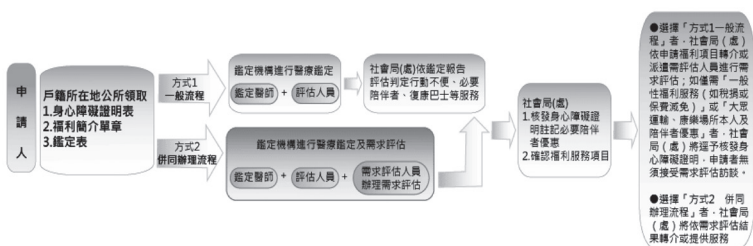
1. 申請人先至指定醫院完成身心障礙鑑定且符合資格；
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明；
3. 依據申請福利服務項目轉介或另行派需求評估人員進行需求評估。

◎方式 2. 併同辦理流程：

1. 申請者在醫院完成身心障礙鑑定及需求評估訪談；



2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明；
3. 依據核定之福利服務項目轉介或據以提供服務。



註：

1. 104 年 7 月 11 日至 108 年 7 月 10 日，針對已領有永久身心障礙手冊者，分批通知辦理重新鑑定，在等待換發期間仍繼續享有原有福利服務。
2. 依據身心障礙者權益保障法規定，101 年 7 月 11 日起至 104 年 7 月 10 日止三年期間，各直轄市、縣（市）政府只受理新申請案、申請重新鑑定案及原領有身心障礙手冊註記效期到期者三類申請案件。
3. 104 年 7 月前領有身心障礙手冊屆期者，至公



所申請鑑定及需求評估時，須就「重新鑑定」或「依原領身心障礙手冊，重新發給鑑定報告」，兩者擇一提出申請，其申請僅限一次。

4. 關於身心障礙鑑定與需求評估新制的更多資訊，請參考衛生署及內政部網站或逕與各縣市業務窗口聯繫：

◆ 衛生署「新制身心障礙鑑定專區」

<http://www.doh.gov.tw>

◆ 內政部「身心障礙鑑定與需求評估新制專區」

<http://www.topwin.com.tw/moi/index.html>

第四章

心情留言板

Brochure of Maardenburg syndrome





我們一家的陽光、快樂、隨性

接到基金會工作人員的電話，告知罕見疾病基金會要舉辦「瓦登伯格氏症」專欄，要我們寫一篇照顧此症狀的一些心得，此時我正坐月子（第2胎），馬上答應基金會。當下筆時，還真不知從何寫起。

我兒子名叫李奇倫，91年12月出生，當時醫院檢查他右耳有障礙，到三歲再帶回複檢，到奇倫小班時，班導師向我反映奇倫有過動傾向，還有平衡感不好，且有時候叫他，他沒反應。建議我們帶他到醫院檢查，檢查結果有輕微過動症，右耳重聽，當時醫師告知聽障會影響他的平衡感，建議奇倫接受職能治療。所以奇倫一直在醫院接受職能治療。那時我們根本沒想到他患有「瓦登伯格氏症」，直到97年，經林炫沛醫師告知，我們才得知此症狀，且有家族史，（奇倫的爸爸、二伯都是藍眼珠）。林醫師幫奇倫申請到中度罕見疾病障礙手冊，林醫師說基金會對病友有很大幫助，於是奇倫在98年加入基金會並參加「心靈繪畫班」。

要說對奇倫有何照顧，我們是費了一些心力。因為奇倫本身過動，性格活潑、外向、固執、性情急躁與人相處時舉止很 HIGH，但是他自己本身並不知道，我們都要適時提醒和糾正。奇倫很有自己的想法，不喜歡受約束，不喜歡按步就班，很隨性。記得有一次，我們到大賣場買東西，回家時，我對奇倫說，幫爸爸拿一些東西，奇倫竟然對我說：您都沒拿，為什麼要叫我拿。我對他說：媽媽肚子裡有小寶寶，不能提重的東西。有時感到他真的很不懂事。但有時我如果在奇倫面前說：我好累、腰好痠。他就會很快、很主動過來替我捶背，這時就感到他很窩心。

照顧此類小孩，說實話，真的很辛苦、很累，心疲力盡。但累歸累，我們還是盡心盡力去栽培、包容、照顧他，不讓他心靈上有陰影，不讓他感覺到和別人不一樣，讓他以陽光的、快樂的、隨性的心態去面對事情。放假都帶他到戶外活動、逛書局、投籃球、騎腳踏車、讓他到公園接觸大自然，去感受和分享自然美。



我們也帶他參加由「兒童慈善協會」辦的音樂班，因為音樂對聽覺神經有很重要的刺激效果。

奇倫去年9月上國小一年級，在學校除了上普通班的課程外，我們還要求上資源班的輔導課程。我們也經常與老師溝通（除聯絡簿外），了解奇倫在學校的狀況。希望他在新環境下、新同學間，快快樂樂、健健康康地成長。

以上只是閒聊，但家庭生活中有接觸到身心障礙的朋友時，我們還應以平常心、包容心與耐心的對待。藉此感謝基金會對病友的照顧、協助與關懷。感謝王蓮曄老師和志工哥哥、姊姊們對奇倫的幫助。

奇倫媽媽

藍眼珠看世界

奇穎是我懷胎四十週準預產期那天生的孩子，在坐月子中心的那個月，他非常的柔順乖巧，抱過來給我餵奶時，總是邊喝，邊睡……。直到滿月那天，要從醫院抱回，他突然地睜開眼，才發現他有一雙美麗奇特湛藍的眼珠。

由於我們父母雙方的家族血統、五官都較為鮮明，也不以為異，以為這就是有外國人的血統。

當奇穎唸幼稚園的時候，只要我們一帶他出門，人們會立刻被他像玻璃彈珠般明亮又可愛眼神吸引，以為他的父或母有一方一定是外國人，還有人要求拍照留念呢！但是上了小學，同學嘲笑他的眼睛，他因此有了「楊奇怪」的綽號。直到有一天，因為他的弟弟得了中耳炎，影響了聽力，需要做聽力測驗，我想，既然要檢查，就把全部的孩子一起檢查，才發現奇穎有一耳是沒神經的，是聽不見的。驚訝之餘，轉介於振興、馬偕、榮總等醫院，才知道這是罕見疾病的一種——瓦登伯格氏症候群，難



怪以前姐姐在他的右耳悄悄的說話時，他總是大聲說：「聽不見。」但我總會罵他「沒禮貌」。唉！誤會他了，他又不是故意的。

現在，奇穎已上了國中，在美術方面有著優異的天份，是美術資優班的學生，學習方面也較能自我調適，只是偶爾會暈眩、頭痛，可能是腦壓不平衡之故。

我想上帝關閉了一扇窗，必定會為他開一條路，他是上帝的寶貝，是奇特聰穎的孩子。

奇穎媽媽

Memo



Memo



HERB

GARDEN

Memo



國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

瓦登伯格氏症候群照護手冊. -- 臺北市：罕見疾病基金會，民 101. 12

面； 公分

ISBN 978-986-86450-4-2 (平裝)

1. 罕見疾病

417.9

101026613

書名：瓦登伯格氏症候群照護手冊

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路 20 號 6 樓

網址：<http://www.tfrd.org.tw/>

E-mail：tfrd@tfrd.org.tw

郵政劃撥帳號：19343551

電話：(02) 2521-0717

出版年月：101 年 12 月

版(刷)次 第一刷

ISBN：978-986-86450-4-2

著作財產權人：財團法人罕見疾病基金會

本書保留所有權利。欲利用本書全部或部分內容者，須徵求著作財產權人財團法人罕見疾病基金會同意或書面授權。請洽財團法人罕見疾病基金會（電話：02-2521-0717）。

©All rights reserved. Any forms of using or quotation, part or all should be authorized by copyright holder Taiwan Foundation for Rare Disorders. Please contact Taiwan Foundation for Rare Disorders. (TEL：886-2-2521-0717)