

Angelman 氏症候群

Brochure of Angelman Syndrome

照護手冊

財團法人罕見疾病基金會 印行



Angelman 氏症候群

目錄

序言

第一章 給罕病家庭的話

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 唐先梅教授 8
- ◎從絕地花園到療癒花園
國立台北護理健康大學生死教育與輔導所諮商組
教授 & 研究生 林綺雲、王佩辰 13

二、病友及家屬經驗談

- ◎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、膽量與覺悟
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維 18

第二章 疾病面面觀 本章節委託臺大醫院基因醫學部整理

- 一、疾病簡介 22
- 二、臨床症狀 25
- 三、診斷原則 30
- 四、治療原則 40
- 五、照護原則 44
 - 癲癇照護原則 中國醫藥大學附設醫院 陳震南 / 周宜卿醫師 44
 - 復健與早療 國立陽明大學物理治療暨輔助科技學系李惠敏兼任助理教授 50
 - 我家的安琪兒 祐廷媽媽親身經驗分享 56
- 六、遺傳諮詢 58
- 七、資源索引 63

第三章 Q&A 問與答

- 一、Q&A 醫療篇 68
- 二、Q&A 社福篇 70

第四章 心情留言板 90

附錄 兒童健康發展與早期療育專書《為孩子扎根・給一雙翅膀》



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，本會已陸續出版狄喬治氏症候群、瓦登伯格氏症候群、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、遺傳性表皮鬆解性水皰症（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 19 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，再由本會共同編輯而成，在此代表本會感謝台大團隊的協助。

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，歡迎病患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 105 年 9 月



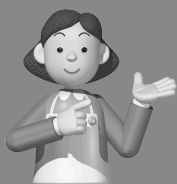
Angelman 氏症候群

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Angelman 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

國立台北護理健康大學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

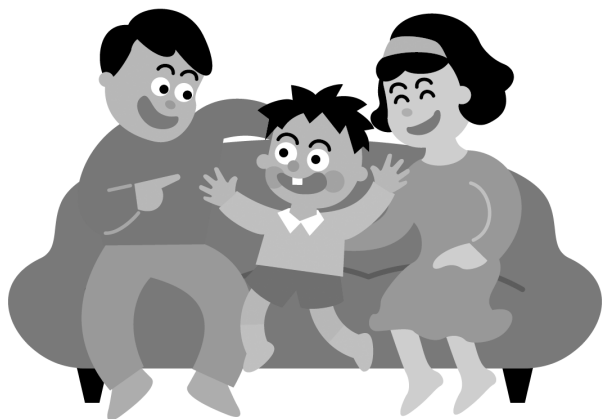
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，

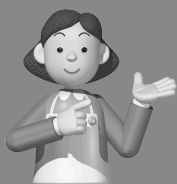
與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

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、病友及家屬 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 Angelman Syndrome





一、疾病簡介

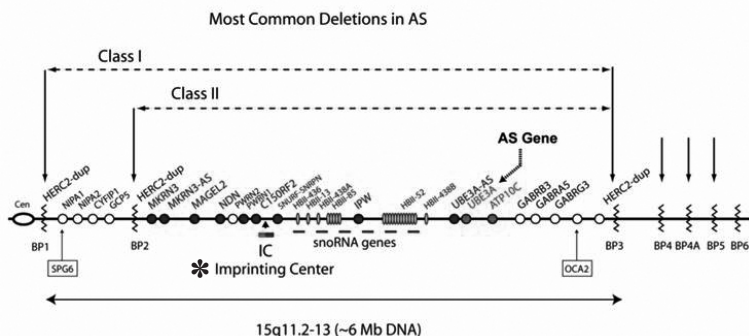
Angelman 氏症候群 (Angelman Syndrome；簡稱 AS)，又稱「快樂小木偶症候群」、「快樂玩偶」或「天使症候群」，是一種具有嚴重學習障礙並合併特殊的臉部表徵與行為的神經性疾病，由 Harry Angelman 醫師在 1965 年首先發表三個病例，目前已經知道是由於第 15 號染色體 q11.2 位置 *UBE3A* 基因及附近基因發生功能缺失所致。

疾病的發生率約為 1/15,000~1/25,000，通常在新生兒或是嬰兒期較不易被診斷，因為此期間發展的問題不會被具體表現；平均診斷年齡約在 3-7 歲之間，此時患童在行為上的特殊特徵皆已出現，目前國內發生率未明。

Angelman 氏症候群需依據臨床表徵輔以分子遺傳檢驗或細胞遺傳學分析來確認診斷 (請參考第 34-39 頁)，目前已有此症的臨床診斷標準。藉由上述分子遺傳學檢驗可輔助確診約九成的患童，其餘約一成的患童則只能依靠臨床特徵來判斷。在遺傳諮詢方面，須了解患童致病的原因以做為父母再生育的參考 (另於本章第六節說明)。

目前已知造成 Angelman 氏症候群的基因變異有：

- (一) 源自母親第 15 號染色體上 15q11.2-q13 位置發生了染色體微缺失 (Microdeletion)，約佔患者的 65~75%。(如下圖一)
- (二) 患者兩個第 15 號染色體都來自父親，稱為父源單親二體症 (Paternal Uniparental Disomy; PUPD or Paternal UPD)，約佔患者的 7~9%。
- (三) 印痕中心 (Imprinting center) 發生缺失，約佔患者的 3%。
- (四) 為 *UBE3A* 基因突變，約佔患者的 11%。
- (五) 其他未知因素



【圖一】第 15 號染色體 15q11.2-q13 基因區段圖譜。與 Angelman 氏症候群 (AS) 相關的基因 *UBE3A* 位於圖中箭號指示處，印痕中心 (Imprinting Center, IC) 位於 * 星號標示處，BP (Break points) 表示常見斷點。其中，Angelman 氏症候群最常見的基因缺失區段類型分別以 Class I 和 Class II 標示，這類五至七百萬鹼基對的基因缺失，通常造成小頭畸形、癲癇、動作障礙（如共濟失調、肌肉張力低下、進食障礙）及語言障礙等嚴重症狀，一般而言患者基因缺失區段愈大，語言障礙的情況可能愈嚴重，且可能伴隨自閉症狀，例如 BP1~BP3 斷點間的 Class I 基因缺失所引發的病症會比 BP2~BP3 斷點間的 Class II 基因缺失來的嚴重。(編譯自 GeneReviews 圖解)



Angelman 氏症候群

Angelman 氏症候群主要影響神經系統，導致發展遲緩、智能障礙、嚴重語言障礙、動作與平衡障礙（共濟失調），大部分患童會有復發性的癲癇症狀，頭型也較小。患童出生後約 6~12 個月大時開始出現發展遲緩現象，其他常見的特徵或症狀則於幼童初期開始顯現，典型特徵為伴隨慣常性微笑、大笑、手部向上擺動的愉悅興奮舉止，也常有過動及注意力時間短的情況；大部分患童也會有睡眠障礙，所需睡眠時間比一般孩子少；某些患童的膚色及髮色較淡。年紀大些的患童興奮舉動會減少，睡眠障礙的情況也會減緩，但智能障礙、語言障礙及癲癇等情況則不會因年齡增長而獲得改善，某些患童有脊柱側彎的情況，預估壽命則與一般人相同。



小叮嚀

Angelman 氏症候群目前雖沒有治癒的方法，但可以利用適當的藥物及復健協助他們，早期復健有助於生活品質的提升。另外國內外有許多 Angelman 氏症候群的家長支持團體，家長們可以選擇加入團體以相互支持及學習照顧技巧。



二、臨床症狀

Angelman 氏症候群特徵包括嚴重發育遲緩或智能障礙、嚴重言語障礙、腳步蹣跚或四肢顫抖，特別的地方是患童不協調的呈現喜悅的樣貌，如經常大笑、微笑及出現興奮行為；此外，患童的頭部通常較小（Microcephaly），且常出現癲癇。Angelman 氏症候群患童通常在出生 6 個月後開始發現有發育遲緩的現象，但 Angelman 氏症候群特有的症狀則要到滿週歲後才會明顯表現，因此患童通常在多年後才被確診。

行為發展

1. 發展遲緩

通常要到學步期之後，出現學步困難、肌肉張力不足及言語能力發展遲緩等情況，才較容易意識到可能罹病。約有一半左右的幼兒在 12 個月大時可發現小頭畸形的狀況，有時會伴隨斜視，通常可在滿周歲前發現顫抖伴隨著肌腱反射增強的情況。患童要在 1.5~2 歲之間（有時甚至到 6 歲）才會開始行走，其步伐顫



簸，如機械人般僵硬，約有一成的孩童無法自行移動行走；手臂則常呈上舉、彎曲或旋扭狀態。

2. 特殊行為

某些罹病的嬰幼兒會表現出愉悅的大笑或周期性地發出笑聲，基本上，罹患 Angelman 氏症候群的孩童，無論男女在行為上都有過度好動的情況，時常誇張大笑、吐舌頭或流口水，在嬰幼兒時期似乎也有不停活動的傾向，經常頻繁地將不同玩具與自己的手，輪流玩弄於口手之間。

3. 語言障礙

患童缺乏言語與社會行為，大部分難以集中注意力，排列玩具、注視炫目燈光及物體等需要專注的能力較差，但患童在某些社會互動上表現不錯。對患童而言，正確而適宜地說出一、二個單詞已是相當困難的事，聽懂他人的言語相對來說比主動說話更為容易；較大的孩童與成人可藉由手指、姿勢及畫板與他人進行簡單溝通，家長可請語言治療師教導。

癲癇

因疾病伴隨而來的癲癇通常於 1~3 歲間發作，並有明顯及特別的腦波變化，腦波圖呈現高振幅的震盪

與尖銳的 delta 波形，有些時候可觀察到振幅之間出現慢波（Notched delta pattern），其他地方出現規律性的 theta 波，且在頭部後 1/3 處出現規律性每秒 5~6 次的 theta 波，合併複雜的小棘波，這些特殊的腦波圖在患童閉眼時特別容易出現。

癲癇發作的情況變異範圍很大，可能出現明顯的大發作或是較輕微局部之小發作，但較少發生嬰兒點頭式痙攣（Infantile spasms）。核磁共振檢查可能可以看到輕度萎縮以及輕微髓鞘發育異常，並無明顯的結構異常。

生理症狀

1. 睡眠障礙

睡眠障礙也相當常見，特別是經常性失眠與早起，根據對患童父母所做的調查，Angelman 氏症候群患童的睡眠需求較少，且其睡眠週期與一般正常人不同。

2. 色素減少

少數患童染色體缺失範圍包含 *OCA2* 基因，則常會造成皮膚、虹膜及毛髮的色素減少。



3. 生育功能

Angelman 氏症候群患童青春期開始的時間及往後的成長發育，不管在男性或女性都與一般正常人相似，具有健全的生育功能，患有此疾的女性受孕能力與生產能力也都正常，但目前尚未有完整的壽命調查紀錄，推測與一般人間的差異應該不大。

4. 其他

除了可能產生癲癇之外，年輕的成人患者能擁有正常良好的生理狀況，但可能經常出現便秘的情形，且脊柱側彎的情況將隨年紀增長而日益嚴重。患者並不具有獨立生活的能力，居家照護或是安排其他有良好看護的居護所或日托中心是可行的。

基因型與表現型的關聯性

導致 Angelman 氏症候群的遺傳因子常會造成嚴重智能障礙、動作不協調、某些特殊表現行為及嚴重言語溝通障礙。若病症是起因於基因缺失，通常會呈現最嚴重的小頭畸形、癲癇、運動失調（包括顫抖、肌肉張力衰退及進食困難）及言語障礙，目前發現當基因缺失的範圍越大，其言語障礙的程度及自閉症的特徵會愈明顯；另一方面，罹病原因若為染色體印痕缺損，或為兩條染色體都來自父親，因缺乏母源等位

基因而罹病，目前發現此類患者有較佳的生長發育及言語溝通能力，生理狀況較佳，小頭畸形的比率也較低，行為失調與癲癇的症狀均較其他患者輕微。





三、診斷原則

Angelman 氏症候群需依據臨床表徵輔以分子遺傳檢驗或細胞遺傳學分析來確認診斷，目前已有此症的臨床診斷標準。

臨床診斷

目前 Angelman 氏症候群的臨床診斷主要是依據美國 Angelman 氏症候群基金會（Scientific Advisory Committee of the US Angelman Syndrome Foundation）所建立的診斷標準，由於新生兒通常在臨床表現上無異常，一般要到 6 個月大後才較易開始發覺發育遲緩上的問題，而 Angelman 氏症候群明顯的症狀多半要到 1 歲之後才會明顯表現出來。

一般典型的症狀：

- 所有產前檢查與出生後檢查一切正常，出生時頭圍大小在正常範圍內，且無其他嚴重新生兒缺陷
- 生理代謝、血液與化學檢驗一般數值均呈正常
- 利用核磁共振造影或電腦斷層掃描檢查，腦部結構

正常，僅偶有輕度皮質萎縮與神經外鞘脫離的現象

- 孩童發展指標行為均能達成，但大多有延遲的現象
- 6~12 個月大即可認定的發展遲緩，疾病進程較嚴重
- 出現言語障礙，僅能使用極少量的字彙，且對於非言語形式的溝通以及對言語的被動接收，遠優於主動的言語表達
- 行為活動與平衡感異常，常有步伐失衡以及四肢震顫的情況發生
- 特殊的行為包含各種大笑、微笑、臉部表情愉悅、經常性的興奮、拍手、過動及注意力集中時間短等問題

可能出現的其他症狀（發生率大於 80%*）：

- 頭部生長遲緩或是嚴重過小；約 2 歲時常可明顯發現小頭畸形
- 3 歲前就出現癲癇症狀
- 腦波圖呈現特殊高振幅且緩慢棘波（Large-amplitude slow-spike waves）

* 備註：發生率的百分比代表 100 位個案有該症狀的比例，例如 100 位個案中，有 80 位發現有小頭畸形。



可能出現的其他症狀（發生率小於 80%*）：

- 後腦杓枕部平坦
- 頭部後方出現枕溝
- 突出的舌頭
- 不自主的伸舌頭、吸吮或吞嚥障礙
- 嬰兒時期餵食困難與肌肉張力低下
- 下顎突出、凸頷畸形（Prognathia）
- 寬口、牙齒間縫明顯
- 經常流口水
- 過度咀嚼與口部行為
- 斜視
- 皮膚色素不足，頭髮與眼睛虹膜的顏色比其他親戚家屬色淺而淡（只有在 *OCA2* 基因也缺失的患童才會發生）
- 肌腱反射增強
- 高舉而彎曲的手臂，在行走的時候更為明顯
- 步伐寬大，腳踝向外翻轉
- 對熱、高溫的敏感度上升
- 睡眠週期異常，且所需之睡眠時間較正常人少
- 喜歡玩水，對皺巴巴會發出聲音的紙類、物品及塑膠玩具感興趣
- 面對食物會出現異常行為

- 年紀較大的孩童易出現肥胖情形（尤其是非染色體微缺失型）
- 脊柱側彎
- 便秘



【圖二】確診為罹患 Angelman 氏症候群的患者照片。可從圖中看出異常愉悅的臉部表情以及蹣跚的步伐，有些時候此特殊的臉部表情可用來做為 Angelman 氏症候群判斷的依據。(摘自 GeneReviews)



分子遺傳學檢查

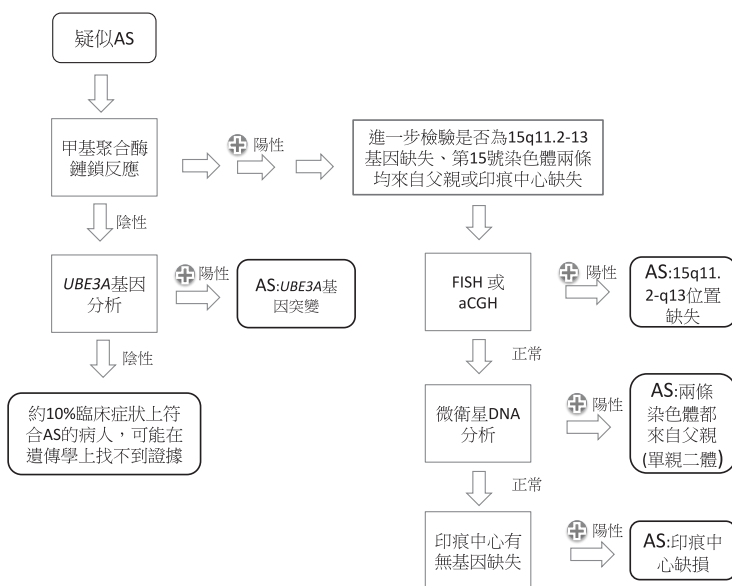
目前已知造成 Angelman 氏症候群的基因變異如表一所述：

- (一) 源自母親第 15 號染色體上 15q11.2-q13 位置發生了染色體微缺失 (Microdeletion)，約佔患者的 65~75%。
- (二) 患者兩個第 15 號染色體都來自父親，稱為父源單親二體症 (Paternal Uniparental Disomy ; PUPD or Paternal UPD)，約佔患者的 7~9%。
- (三) 印痕中心 (Imprinting center) 發生缺失，約佔患者的 3%。
- (四) 為 *UBE3A* 基因突變，約佔患者的 11%。
- (五) 其他未知因素

而目前以甲基聚合酶鏈鎖反應 (Methylation PCR) 作為第一線分子診斷工具。若檢驗具有不正常的結果，則應該進一步檢驗是否為 15q11.2-q13 基因缺失、第 15 號染色體兩股均來自父親或印痕中心缺失所造成的 Angelman 氏症候群；若甲基聚合酶鏈鎖反應檢驗結果正常，則應該安排 *UBE3A* 基因分析，如下圖三所述。但值得注意的是，約 10% 臨床症狀上符合 Angelman 氏症候群的患者，可能在遺傳學上找不到證

據，原因包括：

- 不正確的臨床檢驗方式
- 突變的位置發生在 *UBE3A* 基因的調控區
- 由於其他未知的基因或生理機制干擾 *UBE3A* 基因的正常運作而導致病症

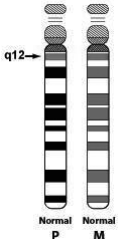


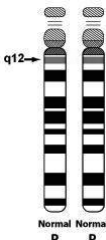
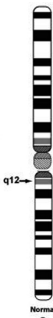
【圖三】Angelman 氏症候群分子遺傳學診斷流程。



Angelman 氏症候群

表一 Angelman 氏症候群的分子遺傳檢驗概述

類別	第15號染色體 示意圖	檢驗方法		突變 發生的 比例
		是否可以甲基聚 合酶鏈鎖反應 ¹ (methylation PCR)	其他 分子 檢驗	
正常第 15 號 染 色 體	 P : paternal, 代表遺傳自父親的染色體。 M : maternal, 代表遺傳自母親的染色體。 <i>UBE3A</i>基因：位在15號染色體q12的位置上。			
(一) 15q11.2-q13 位置 缺 失	 Normal Deletion P M	是	FISH ² 或 aCGH ³	68%

類別	第15號染色體示意圖	檢驗方法		突變發生的比例
		是否可以甲基聚合酶鏈鎖反應 ¹ (methylation PCR)	其他分子檢驗	
(二) 兩條染色體都來自父親（單親一體）		是		7%
	 羅伯森平衡轉位 ⁵	是	微衛星DNA ⁴ 分析	<1%



Angelman 氏症候群

類別	第15號染色體 示意圖	檢驗方法		突變 發生的 比例
		是否可以甲基聚 合酶鏈鎖反應 ¹ (methylation PCR)	其他 分子 檢驗	
(三) 印痕中心缺損	q12 Imprinting Center UBE3A Normal P Normal M	是	印痕中心分析 ⁶	3%
(四) <i>UBE3A</i> 基因突變	q12 Imprinting Center UBE3A Normal P Normal M	否	<i>UBE3A</i> ⁷ 基因分析	11%
(五) 其他 未知因素				10%

檢測方式的選用取決於檢驗實驗室的設備與器材，因此檢驗室的實驗操作水準與應用技術是確定診斷的關鍵要素；此外臨床醫師需經常與檢驗實驗室保持聯繫以取得最即時的檢驗結果。

附註：

1. 甲基聚合酶鏈鎖反應（Methylation PCR）：約可檢出 75~80% 因 15q11.2-q13 基因缺失或第 15 號染色體兩股均來自父親造成的 Angelman 氏症候群患童。
2. 螢光染色體原位雜交（FISH）：用 SNRPN 探針檢驗是否有染色體 15q11.2-q13 基因缺失。
3. 實驗室應具備晶片式比較基因體雜交技術（aCGH）檢驗的能力。雖然 aCGH 通常用來偵測出第十五號染色體 15q11.2-q13 的缺失情況，但某些情況下也能用來發現 *UBE3A* 基因的各種缺損型態。
4. 微衛星 DNA 分析（Microsatellite study）：比對父母及受檢個案第 15 號染色體微衛星 DNA 數目，分析是否有兩個第 15 號染色體都來自父親（paternal UPD 15）的情形。
5. 羅伯森平衡轉位（Robertsonian translocation）：兩條 acrocentric 染色體（短臂 p-arm 極小的染色體）在著絲點附近斷裂，長臂重新連接成一條染色體，短臂缺失。人體中 acrocentric 染色體包括第 13、14、15、21、22 對染色體及 Y 染色體。
6. 印痕中心分析（Imprinting center analysis）：利用南方墨點法、定量 PCR 或其他方法分析印痕中心是否有細微基因缺失。
7. *UBE3A* 基因分析：大約有 21% 左右的 Angelman 氏症候群患童無法由甲基化分析檢驗出來，此時，可考慮 *UBE3A* 基因分析。DNA 序列分析無法直接測得患童是否有基因缺失的情形；其他新式的檢查如 quantitative PCR、real-time PCR、MLPA 等亦應具備。基因缺失的檢驗成效取決於檢驗方式以及實驗室的操作水準。



四、治療原則

目前無特殊有效與積極的治療方式，主要是採取症狀療法，針對已出現的症狀治療，及未出現症狀預防，建議定期返診以便適時給予處理。定期追蹤的項目如下：

1. **基礎腦波測量與核磁共振造影檢查：**一般而言，癲癇的發作與控制無法藉由重複施行腦波或核磁共振來改善，以遵照醫囑服藥為主。
2. **肌肉骨骼的檢測：**針對脊柱側彎與行走障礙、肌肉無力等，每年評估是否有脊柱側彎情形。輕微脊柱側彎可著胸腰支架矯正衣來減緩其惡化，嚴重彎曲者則須以外科手術幫助穩定。
3. **眼睛問題：**有斜視、白內障及其他症狀，建議早期發現早期矯正。
4. **胃食道逆流的情形：**嬰幼兒需檢查是否有此情形；此外應注意食物品質維持最佳的營養條件。胃食道逆流可能造成嘔吐、體重增長減慢，以物理方式改善可舒緩此現象；部分藥物以及消化道外科手術亦為可行的方式。
5. **哺乳困難：**初生嬰兒可利用特殊處理之奶嘴餵食，

並以其他方式改善吸吮力微弱的情況。

6. **過動問題：**針對 Angelman 氏症候群的過動行為，儘管部分興奮藥物如 methylphenidate 可有效改善過動症狀，但 Angelman 氏症候群的患童通常不使用藥物治療其過動行為，建議於居家生活中提供安全的環境較為重要；此外，逐步修正其行為也可減少自我傷害行為及不良的社交行為，但過動的現象以行為矯正方式改進的效果有限。
7. **便秘問題：**需定期服用高纖維、潤滑劑等促進腸道蠕動的飲食藥物以協助排便。
8. **腳踝、阿基里斯腱緊繃等問題：**可以外科手術或輔助支架進行改善。
9. **睡眠問題：**患童通常需要安全且有所限制的居住環境，以應付間接性的睡眠問題，鎮靜劑可能有幫助，睡前 1 小時服用褪黑激素也可能有效，但褪黑激素不可於午夜患童睡眠與睡眠間醒著的時候服用。
10. **肥胖問題：**年紀較大的成人患者行動會變得較緩慢而沉靜，定期適度運動是有益的，亦可減緩日益嚴重的脊柱側彎與肥胖。



小叮嚀

Angelman 氏症候群雖目前無特別的治療方法，但請一定要與主治醫師討論定期回診及檢查計畫，以掌握病情減緩退化。



復健治療

建議應給予 Angelman 氏症候群患童完善的教育訓練及輔助計畫。

1. 物理治療對步態不穩的患童有益，職能治療可協助患童於精細動作的控制，可準備符合特殊需求的擺位椅以增進功能表現（特別針對共濟失調的孩童而言）。
2. 語言治療是最基本的，且需特別加強以非文字方式溝通的部份，輔助溝通系統如圖片卡或溝通板，愈早於適當的時間開始使用愈好，且應趁孩子有足夠注意力時嘗試教導一些手勢語言；在學校需與老師協同給予患童協助，訓練其獨立與適應的能力。

癲癇治療

許多抗癲癇藥物也常用於 Angelman 氏症候群，目前雖沒有特別有效的藥物，常用的如 valproic acid、clonazepam、topiramate、lamotrigine、ethosuximide 等，治療嚴重癲癇的藥物也常用來改善 Angelman 氏症候群所產生的癲癇，但 carbamazepine 則通常不是醫生選擇考慮之用藥。一般而言傾向以單一藥物進行治療，但癲癇的惡化使得醫生必須經常進行藥物調整。對於部

分癲癇情況較輕微、發作頻率低的患童，通常不採用藥物治療，而有嚴重癲癇的患童，則須搭配特殊的配方飲食改善。

抗癲癇藥物如 vigabatrin 與 tiagabine 會使腦內加瑪胺基丁酸（ γ -Amino Butyric Acid, GABA）分子濃度上升，故禁止使用在 Angelman 氏症候群上；carbamazepine 雖較無用藥禁忌，但與其他相關藥物相較亦應降低使用頻率；不建議使用鎮定性藥物如 phenothiazines，因為通常此類藥物含有負面的副作用。



小叮嚀

Angelman 氏症候群的患童因為有動作上的異常如四肢顫抖等，常被誤認為癲癇發作，而即使在癲癇已受控制的情況下，腦波圖也常呈現異常，因此須注意過度治療的問題。家長可制定癲癇紀錄表格，詳細紀錄發作時間及型式，並定期回診與醫師討論藥物的治療效果。在本章第五節有更詳細的照護介紹。



五、照護原則

Angelman 氏症候群的癲癇照護原則

中國醫藥大學附設醫院 小兒神經科暨遺傳科醫師

陳震南 / 周宜卿

癲癇在 Angelman 氏症候群的患者當中，是一個常見的現象。根據文獻的報導，有超過 80% 的患者同時合併癲癇。因此，癲癇在 Angelman 氏症候群的患者照護當中，是一個重要的議題。

Angelman 氏症候群病人的癲癇表現

Angelman 氏症候群患者癲癇的表現是多樣性的，除了一般人印象深刻的倒地口吐白沫、四肢抽搐之外，尚包括失神性發作（Absence seizure）、肌抽躍性發作（Myoclonic seizure）以及肌抽躍性癲癇重積狀態（Myoclonus status epilepticus）等。根據臨床症狀分述如下：

1. 失神性發作（Absence seizure）：

症狀為短暫喪失神智，此因整個大腦突然不正常

的放電所致。發作之症狀輕微而短暫，有時旁觀者還不大看得出來。患者會突然不言不語、目光呆滯、對他人之叫喊無反應，偶有舔嘴唇、眨眼或動手指頭等情形。雖然一般失神性發作只約 5 至 8 秒，但若未經治療者一天之內發作次數可達百次以上，這會干擾學習而影響早期療育的效果。失神性發作和一般發呆最大不同點，在發呆時一叫他則可立即回神，但失神性發作時則對叫喊無反應。失神性發作不易發生意外，較可能發生意外的情況為正在過馬路、騎腳踏車、或上體育課爬竿時，此時要注意的是發作時要保護患童不使其受傷。

2. 肌抽躍性發作（Myoclonic seizure）：

為身體或四肢短暫快速之抖動，就好像被嚇到一般。抖動較大時，頭會用力點一下，甚至腰也會同時彎下去，有時患者還會因為這劇烈的抽動而導致摔傷。此肇因於整個腦子瞬間不正常的放電，一下接著一下發生，每下抖動大概只有不到 1 秒鐘左右。因為發作的瞬間短暫，無法測知是否有神智喪失。

3. 癲癇重積狀態（Status epilepticus）：

發作接二連三發生，或一次發作完未醒立即又一次發作時，連續超過 30 分鐘，此時為緊急狀況，需送醫治療。



小叮嚀

癲癇發作時不要自嘴巴硬塞任何東西、勿強壓發作患童，強壓會造成患童傷害。也不要為了找人幫忙離開患童，患童恢復意識時，看見親人會心理安定許多。大部分癲癇發作都會”自動停止”且多在5分鐘內會停止，所以不一定要立即送醫。

癲癇發作時如何應變

癲癇發作時要牢記以保護患者為原則，不必強撬開嘴巴硬塞任何東西到患者口中；不必強壓患者之手腳，以免傷害患者肌肉，只要用手或衣物保護其頭及四肢；移去四周之桌椅硬物，不使撞傷；發作完患者自會逐漸甦醒，不必每次都送急診。若發作接二連三，或一次發作完未醒又一次發作，則需送醫治療。以下為癲癇發作時之緊急處理：

1. 保護患者的頭部，且移開易造成傷害的傢俱或物件，以防止患者意外發生。
2. 拿掉患者身上會造成約束的東西，如眼鏡、領帶、緊身內衣並解開衣領。
3. 協助患者採取左側臥，以保持呼吸道通暢並取下假牙。

4. 當患者牙關緊閉時，請勿強行撬開患者的牙關，以免牙齒脫落，阻塞呼吸道。
5. 請勿於患者身上強行約束，以免造成傷害或抗拒。放壓舌板不是絕對必要，要放請小心放好在臼齒間。
6. 在患者未完全清醒前，請勿餵食或服藥，也不要試圖中止他發作，並請留意觀察患者發作情形，詳加記錄。
7. 若發作時間太長（持續超過 10 分鐘），或短時間內頻繁發作（30 分鐘內發作 3 次以上）呈現癲癇重積狀態，就需送醫急救。

事實上，癲癇之患者最重要之照護為按醫師之指示服藥，因為最常誘發癲癇發作之原因為患者突然自行停藥或減藥；其次為急性腸胃道疾病導致抗癲藥吸收不良，血中抗癲藥濃度迅速下降所致。在服抗癲藥期間若突然自行停藥或減藥，將會造成抗癲藥物血中濃度急遽下降，導致癲癇猛爆發作，甚至需立即送醫緊急處理。因此，抗癲藥不能任意減少或不吃，而減藥或停藥時必須遵照醫生指示，逐步進行才能避免上述危險。以下為服用藥物之注意事項：

1. 藥物服用愈少愈好，最好只用一種藥。少數服用一種藥物控制不佳之患者，可服用多種藥物。
2. 服用抗癲癇藥物，有些初期可能會有嗜睡或噁心的



現象。服用一段時間身體適應後，這些現象都可以獲得改善。

3. 服用初期需觀察有無副作用，一般常見之副作用分 3 種：
 - (1) 過敏：特殊體質者可能有皮膚紅疹，嚴重時可導致壞死性皮膚炎。亦可能有肝炎與胰臟炎。當服用藥物後發生過敏時，應暫停服藥，並立即就醫。
 - (2) 頭昏、嗜睡、噁心、嘔吐：此副作用與劑量多寡有關，劑量愈大愈嚴重，劑量減少即可改善。
 - (3) 特殊症狀如胃口好、體重增加，毛髮增生、牙齦肥厚、長青春痘、手抖等，若發生時可與開藥之神經科醫師討論，以調整藥物與劑量。
4. 切勿忘記服藥，偶而一次尚可以接受，若常常忘記，可能使血中藥物濃度下降，降低治療效果或導致復發，甚至發生癲癇重積狀態。
5. 按時且有規律服藥，抗癲癇藥物很少會傷胃，即使空腹也可以吃藥。
6. 自行調藥有些會有副作用發生，而致癲癇控制不理想，所以藥量的調整必須在神經專科醫師指導下依據血中藥物濃度及發作次數評估後行之。
7. 避免與牛奶或其他藥物一起服用，相互須相隔 2 小時以上，以免降低血中抗癲癇藥物濃度。

8. 抗癲癇藥物需達血中有效治療濃度。若懷疑藥量不夠或過量時，隨時抽血監測血中藥物濃度。

總之，要理想的控制癲癇發作，就是要接受生病的事實，並有規律的服用足夠之抗癲癇藥物的藥量，如此才可以讓腦細胞活動趨於穩定，病情得以控制。不迷信偏方及一些祖傳祕方或服用藥物成分不明的成藥，才不會造成副作用而不自知。





Angelman 氏症候群的復健與早療

美國德拉瓦大學物理治療系博士

國立陽明大學物理治療暨輔助科技學系 兼任助理教授

Hui-Min Lee, PT, PhD 李惠敏老師

早療的目的

對於有 Angelman 氏症候群的孩子，早療的目的是希望經由早期的診斷，以誘發、刺激和治療的方式來減緩這些孩子發展上的遲緩，預防可能的次發性障礙，減少照護者的負擔以及發展孩子的潛能。

早療的內容

主要的早療內容包括了物理治療、職能治療和語言治療。治療的重點有：口腔功能和餵食訓練、粗大和精細動作發展、認知訓練、感覺統合、語言溝通、行為改變以及日常生活功能訓練。至於治療的細節，則會依評估的結果，配合孩子的個別狀況和照護者的需求而有所不同。另外，治療師也會依據孩子的需要，建議適當的輔具處方，以協助日常生活的自理。以下將概略介紹幾個治療重點。

口腔功能和餵食訓練：

此項訓練是針對有餵食困難的孩子，一方面改善和加強他們的口腔與吞嚥功能，另一方面教導照護者適合及有效的餵食方法。經由治療和訓練，可以改善下列可能遇到的問題。包括，嬰兒時期的餵奶困難、口腔對特定食物、味道或感覺刺激的排斥、咀嚼問題（咀嚼困難或不成熟的咀嚼模式）、過度流口水或容易被噎到等。治療師會透過一些適當的刺激或減敏感的手法和動作練習來達到治療的目標。例如，經由適當的抱姿和餵奶技巧，使小嬰兒的吸吮和吞嚥能力獲得改善。對於臉頰及口腔周圍肌肉較緊繃的孩子，可借由按摩來適當的放鬆這些肌肉，如此一來可以改善咀嚼能力，也可以改善流口水的情形。另外，給孩子一些特別的口腔經驗（如按摩口腔內部、嘗試冰的或酸的物質）也可達到減敏感或刺激的作用，使孩子漸漸接受一些排斥的食物。

粗大和精細動作發展：

一般而言，粗大動作包括了使用到一些較大肌肉（如腿部和背部肌肉）的動作（如坐、站和走），而精細動作則是一些使用到較小肌肉（如手部）的動作（如抓握、畫畫和寫字）。儘管 Angelman 氏症候群的孩子在嬰兒時期的頭部控制發展看不出什麼顯著的問題，到了大約六個月大以後，這些孩子動作發展遲緩



的現象會越來越明顯。最早被注意到的現象通常是到了應該要會自己翻身或坐的年齡，卻還沒有發展出這些能力。之後會陸陸續續出現手部功能、移動（如爬行、行走、跑步或上下樓梯）、站立和平衡等能力的障礙。因此，關於動作發展的治療和訓練會有兩個主要的目標：誘發尚未發展出的能力和加強不夠健全的能力。治療師會透過一些適當的刺激技巧和活動、肌力和平衡訓練來達到這些目標。例如，使用韻律大球和孩子玩遊戲來增強孩子的肌力和平衡能力。利用一些色彩或音效誇張的玩具配合擺位技巧，誘發和訓練孩子從坐到站或跨步的能力。另外，這些孩子非常喜歡水，對新奇的事物也有接觸的意願，因此，許多治療活動也可以運用在水療或馬術治療的環境下，以提供孩子不同的感覺經驗和學習樂趣。

感覺統合：

這些孩子他們的神經系統在解讀和整合身體接收的感覺訊息，以做出適當反應的能力（這個過程稱為感覺統合），也會表現出明顯的障礙。感覺統合的治療，可以是孩子被動地接受各種適合的感覺刺激，也可以是透過特別設計的活動，使孩子主動去獲得刺激。例如，觸覺刺激可以利用不同質感的東西來按摩皮膚表面，也可以經由讓孩子在球池或沙坑遊戲來得到刺激。

語言溝通：

雖然有 Angelman 氏症候群的孩子在語言發展上有嚴重的遲緩，但一般認為，他們的語言理解能力遠優於他們的語言表達能力。因此，除了他們的口說能力外，讓他們學習如何以其他的替代方式來表達自己的需求和想法，是更為實際的治療和訓練重點。例如，使用手勢和肢體語言、手語、圖卡或電子溝通輔具來達到溝通的目的。

行為改變：

有 Angelman 氏症候群的孩子除了有過度動作及注意力不易集中的現象外，還會產生其他的行為問題，像是咬東西或一些自我傷害的行為。透過行為改變技術，大多數的行為問題是可以被改正的。界定和分析問題的原因是執行行為改變技術的第一步，之後再選擇適當的增強物（正向或負向）來修正孩子的行為。例如，咬手指是尋求自我刺激，還是為了獲得注意，或是有其他的原因。如果是為了要獲得注意，那麼照護者可以在其他時候或孩子有正面行為時適當地增加關注或讚美，同時也可以在孩子出現咬手指的行為時，照護者試著降低自己的反應強度。要提醒的是，在行為改變的處理過程中，態度和規則的「一致性」（包括照護者和早療專業人員本身和之間），是非常重要的。



日常生活功能訓練：

由於動作和認知上的障礙，生活自理對於有 Angelman 氏症候群的孩子和他們的照護者是一個不小的挑戰。一般來說，許多生活自理的項目可以由不同的方式完成，每一個生活自理的項目，也都可以被分解成一個一個的小步驟，而且各個步驟都包括了一個或數個基本能力。因此，訓練時，可以從練習各別的小步驟或基本能力開始，再慢慢將它們拼湊起來練習。例如，穿褲子可以由以下概略的步驟完成：抓握褲子、辨別褲子的正反面、將腳套入並伸出褲管（坐著或站著）、最後將褲腰拉至適當位子。而做到這些步驟所需要的基本能力至少有：手部抓握、認知、肢體協調、和坐姿或站姿平衡能力。這些基本能力則可利用其他不同的活動設計來增加練習的機會。

給照護者的建議

照護者與孩子的相處時間是最長的。因此，除了讓孩子接受上述的治療課程外，照護者與孩子的互動和營造一個充滿適度學習與練習機會的生活環境，對這些孩子的發展有相當正面的影響。舉例來說，照護者為孩子處理一些生活自理（如盥洗、穿衣等）時，可以清楚地說出每一個步驟，並且反覆地告訴孩子。

如此一來，不但孩子會更知道要怎麼做和如何反應，孩子的認知也會逐漸地建立起來。

另外，孩子慢慢長大後，會越來越愛探索，也會變得較靈活，這些都是令人高興的好現象。然而，如果認知的發展沒有跟上動作的發展，加上他們的好奇心，很容易會對危險缺乏警覺，而發生意外。因此，除了加強認知的學習外，照護者可以提早提供一些預防措施和確保家庭環境的安全。例如，為孩子準備一條防走失手鍊，以及在廚房這種較危險的地方，加裝安全設備。

最後值得一提的是，照護者與早療專業人員之間的互動模式也是治療成功與否的重要關鍵。因此，充分溝通是十分必要的，也是照護者和早療專業人員的權利和義務。每一個孩子都有無限的可塑性。衷心期望，在孩子發展的黃金期，早療幫助這些特別的小天使提升他們的能力，以利日後他們發揮出最大的潛能。



我家的安琪兒

祐廷媽媽親身經驗分享

目前就讀啟智學校高職部三年級的祐廷在 Angelman 氏家族中是較年長的孩子，雖然他完全沒有口語能力，但對於簡單的生活語言，理解力還算可以，不過大部分的生活自理方面都需要協助，所幸在老師的引導下，班上同學會主動幫他，與同學相處上沒有太大的問題，只是他特有的情緒問題和執拗的個性較會影響他的學習，這也是我們比較頭痛的地方。

照顧祐廷這幾年來，歷經很多的辛酸與無奈，但很慶幸的是，家人給予我們很大的支持與關懷，讓我們可以全心全意的照顧孩子。今天很開心，將我們對於祐廷的一點點教養經驗，在此與大家分享：

一、睡眠問題：

幼兒時期，祐廷有很嚴重的睡眠障礙，他可以整晚不睡，或者睡到凌晨一點就醒來不再入睡，也因此體質虛弱成為醫院的常客。為了照顧他，我辭掉工作，每天晚上陪他睜眼到天亮，嘗試放兒歌或輕音樂，想要幫他入眠，但效果都很短暫，轉而自己唱兒歌哄他睡，成效也有限。因此白天盡量減少他睡眠時間，安排他上職能與物理治療課程，希望藉由體力的消耗能

夠讓他在夜晚的睡眠問題得以解決。後來發現對著兄妹倆說睡前故事，效果比起音樂來的好。一直到了祐廷念小學以後，因為規律的學校課程與活動，惱人的睡眠問題才有了很顯著的改善。

二、如廁問題：

祐廷的如廁問題是在四歲時念機構的幼兒園開始訓練，老師每天讓他固定時間上廁所，在家裡我們也配合老師的方式，剛開始他還是會經常尿濕褲子，我們就會馬上帶到廁所並提醒他要用手勢表示，如此不斷重複的練習和提醒，訓練了很長一段時間，他才會表示。雖然還不會穿衣服和擦屁股，不過孩子學會了這項基本的表達，這樣的辛苦是值得的。

三、吃飯問題：

Angelman 氏症候群的孩子吞嚥與咀嚼能力較差，所以食物都需要剪碎。剛開始訓練讓他自己吃飯時，選擇適合他使用的餐具並協助他，帶著他的手舀食物放進嘴裡，之後慢慢放手讓他自己進食，剛開始我們得忍受他會吃得整個桌面或地上都是飯粒菜渣，給他一些時間等他吃完飯再來收拾。我們的孩子學習的速度很緩慢，希望我們這些新手家長能多點耐心與等待，一定可以看到孩子的進步。



六、遺傳諮詢

造成 Angelman 氏症候群的原因如下：

1. 源自母親第 15 號染色體上 15q11.2-q13 位置發生了染色體微缺失 (Microdeletion)，約佔患者的 65~75%。
2. 患者兩個第 15 號染色體都來自父親，稱為父源單親二體症 (Paternal Uniparental Disomy ; PUPD or Paternal UPD)，約佔患者的 7~9%。
3. 印痕中心 (Imprinting center) 發生缺失，約佔患者的 3%。
4. 為 *UBE3A* 基因突變，約佔患者的 11%。
5. 其他未知因素

不同的遺傳模式，患童手足的罹病風險也不盡相同，其間差異整理於表二（請參考第 60~62 頁）。處於罹病風險下的家族成員儘可能在準備懷孕之前即進行遺傳風險評估與遺傳相關諮詢，大部分 Angelman 氏症候群並非遺傳而來，而是在精卵形成或早期胚胎發育的過程中由於基因缺失所導致，故大部分患童家中沒有此疾病的家族史。

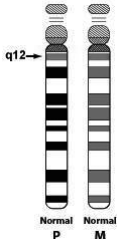
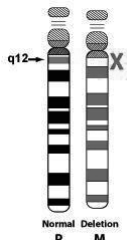
下一胎的罹病風險與致病機轉有關，致病原因如為染色體微缺失，下一胎的罹病率與一般人有相同風險；但若致病原因為染色體平衡轉位、染色體進行印痕作用時發生異常或 *UBE3A* 基因突變，則下一胎罹病的機率會大大增加，因此須釐清患童罹病的原因來評估再發率，包括孩子可能罹病的機率、生育選擇等，討論評估產前檢測之可行性及相關事項。

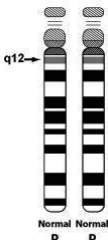
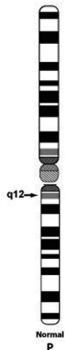
並建議準媽媽們在接受相關遺傳諮詢後，於妊娠 10~12 週時可透過超音波導引進行絨毛膜採樣或於妊娠 16~18 週時羊膜穿刺採樣，針對家族中導致 Angelman 氏症候群的病因對胎兒檢體進行相關檢測。產前檢測前後都應給予完整詳盡的遺傳諮詢，以提供個案做出最適合本身與寶寶狀況的決定。



Angelman 氏症候群

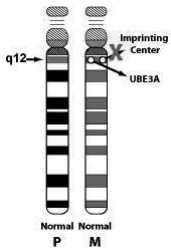
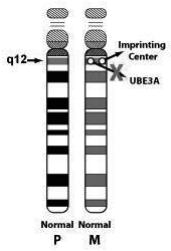
表二 Angelman 氏症候群的分子遺傳檢驗概述

類別	第15號染色體 示意圖	檢驗方法		突變 發生 的比例	患童手 足罹病 風險(即 父母生 育下一 胎罹患 AS的機 率)
		是否可以甲基 聚合酶鏈鎖反 應 (methylation PCR)	其他分子 檢驗		
正常第15 號染色體		P：paternal，代表遺傳自父親的染色體。 M：maternal，代表遺傳自母親的染色體。 UBE3A基因：位在15號染色體q12的位置 上。			
(一) 15q11.2-q13 位置 缺失		是	FISH 或 aCGH	68%	<1%

類別	第15號染色體 示意圖	檢驗方法		突變 發生 的比 例	患童手 足癱瘓 風險(即 父母生 育下一 胎罹患 AS的機 率)
		是否可以甲基 聚合酶鏈鎖反 應 (methylation PCR)	其他分子 檢驗		
(二) 兩條染色體都來自父親(單親二體)		是	微 衛 星 DNA 分 析	7%	<1%
	 羅伯森平衡 轉位	是		<1%	100%



Angelman 氏症候群

類別	第15號染色體 示意圖	檢驗方法		突變 發生的 比例	患童手 足罹病 風險(即 父母生 育下一 胎罹患 AS的機 率)
		是否可以甲基 聚合酶鏈鎖反 應 (methylation PCR)	其他分子 檢驗		
(三) 印痕中心缺損		是	印痕中心分析	3%	50%
(四) <i>UBE3A</i> 基因突變		否	<i>UBE3A</i> 基因分析	11%	50%
(五) 其他 未知因素				10%	無法 預估



七、資源索引

◎ 國際病友組織

目前國際間有些與 Angelman 氏症候群相關之組織，這些機構多由志工所組成，除了提供患者、親屬及病友間的聯絡管道之外，亦提供此症治療或醫護照顧的訊息。

1. 美國 Angelman 氏症候群基金會
Angelman Syndrome Foundation
<http://www.angelman.org/>
2. 美國 Angelman 氏症候群治療基金會
Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics
<http://www.cureangelman.org/>
3. 英國 Angelman 氏症候群支持、教育與研究信託機構
ASSERT - Angelman Syndrome Support Education & Research Trust
<http://www.angelmanuk.org/>
4. 加拿大 Angelman 氏症候群協會
Canadian Angelman Syndrome Society
<http://www.angelmancanada.org/>



5. 澳洲 Angelman 氏症候群協會
Angelman Syndrome Association Australia
<http://www.angelmansyndrome.org/home.html>
6. 紐西蘭 Angelman New Zealand
The Angelman network
<http://angelmannetwork.wordpress.com>

◎國內病友組織

1. Angelman 氏症候群聯誼會

國內的 Angelman 氏症候群病友團體成立於 96 年 10 月 20 日，藉此希望病友與家屬能分享多項經驗，除了對社會大眾進行疾病教育宣導之外，盼能喚起社會大眾對「Angelman 氏症候群」認識與尊重，並希望散在社會各個角落的病友，能主動參與聯誼會，匯聚成更大力量，共同為病友的生存環境爭取更大的空間，讓病友不再孤獨的面對病痛의考驗。

Angelman 氏症候群聯誼會網址：

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

地址：台北市中山區長春路 20 號 6 樓

電話：(02) 2521-0717

2. 財團法人罕見疾病基金會

台北總會地址：台北市中山區長春路 20 號 6 樓

電話：(02) 2521-0717

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

◎ 參考文獻資料

1. Angelman syndrome. Genetics Home Reference. July 2009 available at: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>
2. CA Williams, AI Dagli and DJ Driscoll. Angelman Syndrome. GeneReviews. 15 September 1998 available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144> (last update: September 5, 2008.)
3. Robertsonian translocation. Genetics Home Reference. 15 May 2011 available at: <http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=robertsoniantranslocation>
4. 成大醫院遺傳中心（2007）・Prader-Willi 氏症候群及 Angelman 氏症候群之診斷、治療、追蹤與遺傳諮詢





Angelman 氏症候群

第三章

Q&A 問與答

Brochure of Angelman Syndrome





一、Q & A — 醫療篇

Q：什麼是「Angelman 氏症候群」？

A Angelman 氏症候群是由於第 15 號染色體 q11.2-q13 位置 *UBE3A* 基因發生功能缺失所致，特徵包括嚴重發育遲緩或智能障礙、嚴重言語障礙、腳步蹣跚或四肢顫抖，患童的頭部通常較小，且常出現癲癇。特別的地方是患童不協調的呈現喜悅的樣貌，如經常大笑、微笑及出現興奮行為，俗稱「天使症候群」。

Q：Angelman 氏症候群的遺傳模式及下一胎的風險？

A 大部分 Angelman 氏症候群並非遺傳而來，而是在精卵形成或早期胚胎發育的過程中由於基因缺失所導致，故大部分患童家中沒有此疾病的家族史。下一胎的罹病風險與致病機轉有關，致病原因如為染色體微缺失，下一胎的罹病率與一般人有相同風險；但若致病原因為染色體平衡轉位或



染色體進行印痕作用時發生異常，則下一胎罹病的機率會大大增加，因此須釐清患童罹病的原因來評估再發率。

Q：Angelman 氏症候群應如何診斷？

A Angelman 氏症候群需依據臨床表現輔以分子遺傳檢驗或細胞遺傳學分析來診斷，目前主要是依據美國 Angelman 氏症候群基金會所建立的診斷標準，此疾病雖有其典型的症狀與表現，但不易於新生兒或襁褓時期確認診斷。

Q：Angelman 氏症候群的治療方式？

A 目前尚無有效或積極的治療方式，主要仍採取症狀治療，針對已出現的症狀提出治療方針，同時應積極規劃早期療育與復健，逐漸成長後要定期回診及安排各項身體檢查計畫。



二、Q & A — 社福篇

Q：Angelman 氏症候群是否可以取得 重大傷病證明或身心障礙鑑定？

A 重大傷病證明：Angelman 氏症候群為衛生福利部公告之罕見疾病。自 91 年 9 月 1 日起，經衛生福利部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」，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：如何申請〈重大傷病證明〉？

A 衛生福利部自 91 年 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。因此罕病患童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。

自 102 年起，罕病確診患者須先經醫療院所辦理罕病通報至國民健康署之後，經審查通過後發函通知通報醫院，並副知中央健保署；患者再度就醫時，診治醫師確認為罕病資料庫登錄之個案後即可申請重大傷病證明。申請流程圖如下：



全民健康保險罕見疾病申請核發重大傷病證明流程圖

醫療院所

保險對象經特約醫療院所診斷確定為
衛生福利部公告之罕見疾病

國健署

醫療院所立即辦理罕
病通報國健署

國健署受理
通報案件

審查後結果
登錄資料庫

患者再就醫時，診治醫師確認為罕病資料庫
登錄之確診個案（可查詢國健署罕病資料庫
或依據確診通報函）即可申請重大傷病證明

確診個案發函
通知通報醫院
並副知健保署

健保署

1. 現場、郵寄或院所代辦申請

需檢具下列文件

- (1) 診斷證明書或罕病確診資料單
- (2) 身分證明文件影本
- (3) 全民健康保險重大傷病證明申請書

2. 院所網路申請

特約院所網路申請〔須經分
區業務組核可〕，檢具文件
（網路上傳檔案格式資料）

受理後以 ID 權限查詢國健署罕病資料庫

查無資
料者

退件，通知
申請醫院
※加強宣導
院所

審查未
通過

退件
處理

審查中

每週（或每
日）出報表
※加強宣導
院所

審查通過

確認後列印確診資料單
（可替代診斷證明書）

1. 申請書併國健署確診資料單據以核發重大傷病證明（不須再
送專審），以確診資料單上通報日期為生效起日。
2. 登錄 IC 卡。
3. 建檔-需加註罕病註記及罕病序號。



Q：重大傷病證明遺失如何辦理補發？

A 重大傷病證明資料已登錄健保 IC 卡者，健保 IC 卡遺失或損壞時，請依「健保 IC 卡管理須知」規定，填寫「請領健保 IC 卡申請表」，並檢附身分證明文件正本（採郵寄辦理者檢附影本）請領健保 IC 卡。如需「請領健保 IC 卡申請表」，可至中央健保署網站 <http://www.nhi.gov.tw> 下載表格。

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 ◎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。

◎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。



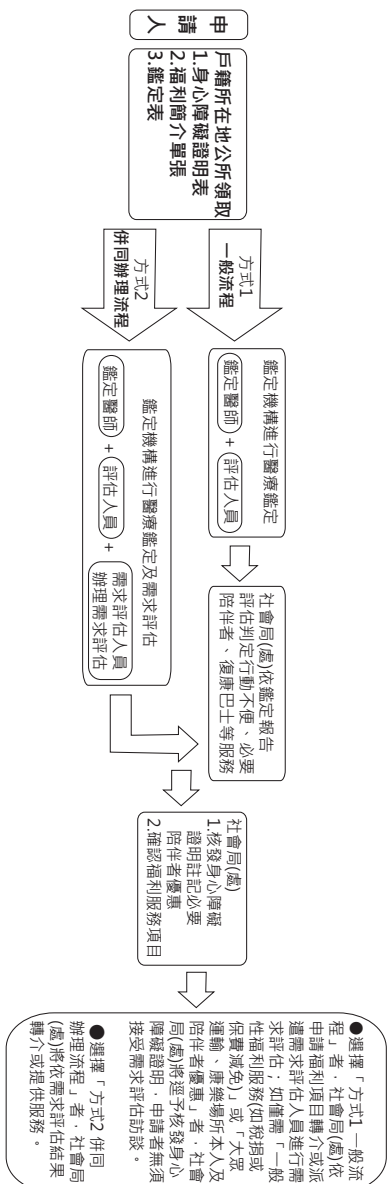
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明。
3. 依據申請福利服務項目轉介或另行派需求評估人員進行需求評估。

◎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。



Angelman 氏症候群





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，請參考衛生福利部網站或逕與各縣市業務窗口聯繫：

◆衛生福利部「新制身心障礙鑑定專區」

http://www.mohw.gov.tw/CHT/DONAHC/DM1.aspx?f_list_no=588

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，家長可利用衛福部社會及家庭署的網站 (<http://www.sfaa.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：你知道該疾病的患者可以申請醫療補助嗎？

A 只要是符合衛生福利部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，將由衛生福利部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病人之醫療費用。
 - (2) 罕見遺傳疾病病人維持生命所需之緊急醫療有關之費用。(如：衛生福利部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
 - (2) 病患病歷摘要
 - (3) 醫療費用明細
 - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表



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。

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，向衛生福利部食品藥物管理署，提出專案進口申請。

◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備哪些資料？

1. 醫院給衛生福利部之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所需藥品之來源、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？

衛生福利部食品藥物管理署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：衛生福利部食品藥物管理署
02-2787-8200





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 ☐ 歿 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			
身分別	☐ 一般 ☐ 原住民 ☐ 外籍人士 ☐ 已歸化本國籍之外籍配偶		國籍別		
個案聯絡電話	公() 宅()		手 機		
戶籍所在地 址	縣 鄉鎮 路 市 區市 街	段 巷 弄 號 樓之			
現住地址	☐ 同戶籍地址 縣 鄉鎮 路 市 區市 街 段 巷 弄 號 樓之				
來診原因	☐ 1. 本人有罕見疾病 ☐ 2. 家族有罕見疾病 ☐ 3. 其他 (請註明)				
主訴及症狀 (C.C.&Symptom)					
主要病徵 (Sign)					
主要檢驗結果					
診斷名稱	(中文)		ICD-9-CM 編碼		
	(英文)		ICD-10-CM 編碼		
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. 病人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	
通報單位 聯絡人	☐ 同診斷醫師		聯絡人 電子信箱		



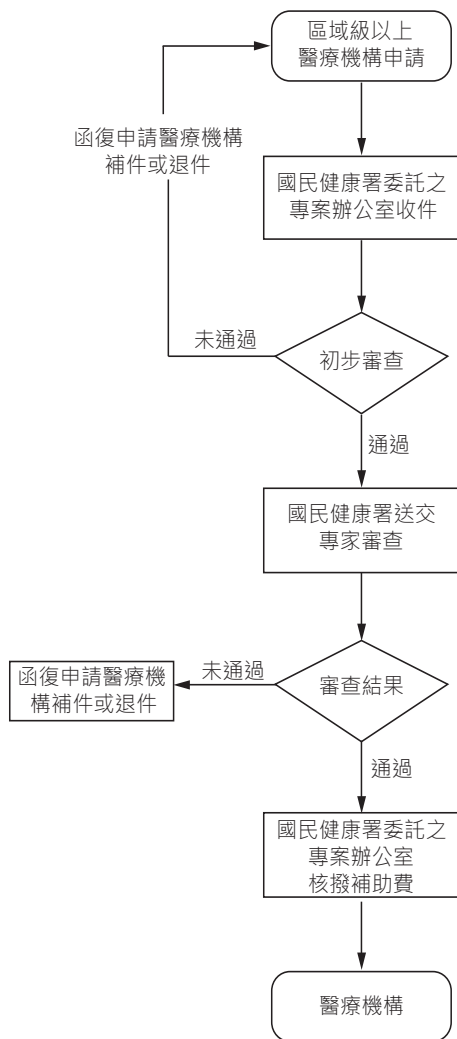
Angelman 氏症候群

註：

1. 本報告單正本第一聯由診療醫院留存，第二聯請併個案病歷摘要及相關檢驗報告，掛號寄至國民健康署委託之罕病醫療補助專案辦公室（220）新北市板橋區文化路二段 242 號 2 樓）。通報相關聯絡人資料：許沛昇先生，電話：（02）2253-6066，傳真：（02）2253-6966，E-mail：raredisease@hpa.gov.com。
2. 「罕見疾病防治及藥物法」第七條：「醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死，應向中央主管機關報告」。另「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條：「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」。



罕見疾病健保未給付醫療費用 補助申請流程圖



應檢附文件：

- 1.公告罕病之健保未給付醫療費用補助申請表。
- 2.健保未給付醫療費用單據正本黏貼表
 - A.檢附藥費收據
 - B.醫療機構開立予病人之領藥單
(具品項/數量)影本
 - C.若提供之單據為影本，需蓋
「與正本相符」章
- 3.診斷證明書、病歷摘要、
國內外相關文獻佐證資料
- 4.罕見疾病醫療補助彙總表
- 5.罕見疾病個案報告單
(若個案資料未登錄在罕病資料庫者，
需加附該表單)

☐國內檢驗 ☐國外檢驗 ☐營養諮詢費 ☐其他

編號	姓 名	診斷疾病名稱（英文）	申請補助金額
總 計			

86



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。

填 表 人： (簽 章)

負責醫師： (簽 章)

單位主管： (簽 章)

註：

1. 各費用欄僅列申請數即可。
2. 依據「罕見疾病醫療補助辦法」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，除已申請其他補助者外，得依本辦法申請補助：
 - (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。
3. 醫療費用之補助額度，以合於規定之費用實際發生數的 80% 為限。下列費用得全額補助：
 - (1) 收入戶及中低收入戶病人之醫療費用。
 - (2) 罕見遺傳疾病病人維持生命所需之緊急醫療有關之費用。
4. 前項補助費用，由診療醫院於事實發生後或結帳後三個月內，向中央主管機關申請，並不得向病患預先收取。
5. 診療醫院如有異常或偏高之情事，中央主管機關得會商相關醫學會核予刪減。經刪減之費用，診療醫院不得再向病患收取。



Angelman 氏症候群

第四章

心情留言板

Brochure of Angelman Syndrome





心情留言板（一）

嬰兒時期的廷廷圓圓白白胖胖的非常可愛，除了晚上會哭鬧外，白天都很安靜，與一般的孩子沒什麼兩樣，並沒有察覺孩子有任何問題，一直到了10個月還不會翻身坐起，到醫院作檢查後才知道他的發展遲緩，當時複雜的心情筆墨難以形容，遇到了人生非常重大的轉變任誰都需要很長一段時間來調適，但是孩子不能等，強忍住心裡的痛而開始了跑醫院一邊做檢查一邊做早期療育的課程。

上特殊幼稚園期間，廷廷經常整晚不睡覺白天的精神卻很好，嚴重的睡眠障礙讓我精疲力竭，也因為癲癇常發作，發展很緩慢，一直到了國小特教班三年級以後，情況才慢慢改善，各方面的進步也才一一浮現，也許他長大了，身體的抵抗力增強許多，更多虧特教班老師認真不間斷的教導，讓廷廷的學習與日俱增。現在已經是啟智學校國中三年級的大男孩了，國中的導師對廷廷也非常用心，總是很很有耐心的啟發孩子的潛能，有了很大的進步，只



不過青春期的他情緒非常的不穩定，即使我們努力的觀察生活細節，但仍猜不透那少男的心理，照顧他就需要更大的耐力。

廷廷在 11 歲時小兒腦神經科醫生發現他有些特徵與 Angelman 氏症候群很類似，建議我帶孩子去做進一步的檢驗。在孩子確診後，我們總算恍然大悟，因此更了解孩子種種行為的緣由，而從以前他是腦性麻痺兒的觀念中改變過來，雖然我們的心情沒有太多的起伏，但由此可知一般小兒科醫生對於 AS 的認知真的很有限，讓廷廷的幼兒時期一直是被當作另一個病症在治療。

所幸我們透過罕見疾病基金會認識其他病友們，更成立 Angelman 氏症候群聯誼會，碰到了一群相同處境的爸媽們，給了我很大的支援與鼓勵，並努力學習用樂觀積極的態度來面對我的孩子與家庭，家人對我的真心關懷與包容讓我充滿感激，因為有身心障礙的家庭確實過的比常人來的辛苦萬分，為了照料孩子必須辭掉工作而飽受經濟壓力、



為了孩子的健康問題傷透腦筋、為了孩子的就學問題跑遍各學校尋求最適當的環境、為了孩子的權利勇敢的挺身去爭取，也因為孩子從小的狀況不斷讓我們非常氣餒，有時家族的壓力更讓人不知所措，甚至擔憂以後有誰可以照顧孩子等等，永遠有操不完的心，有解決不完的難題，但是孩子令我們成長，孩子帶我們看不同的世界接觸更多的家庭，使我們懂得分享自身的經歷給需要的人，彼此互相的扶持為孩子的未來做努力，也讓我們更能凝聚家庭的力量，這些都是孩子帶給我們最珍貴的禮物，值得去珍惜及愛護它，希望與大家共同為孩子、為自己加油。

廷廷媽媽



心情留言板 （二）

感謝罕見疾病基金會製作 Angelman syndrome (天使症候群) 照護手冊，本人很榮幸受邀來與大家分享照顧我的女兒 Elly 的心情故事，以及生活點滴。

我們的女兒 Elly 一出生並沒有異於常人的表徵 -- 四肢健全，全家歡喜的迎接一個小生命的到來！但是在撫育孩子當中，發現在授乳時有吸吮的障礙以及嚴重的睡眠障礙，導致全家生活作息大亂，對於新手爸媽的我們更是手足無措，幸好有家人一起幫忙照顧與互相扶持，有支持系統是非常重要的。Elly 在七、八個月時我們發現她沒有照著一般嬰兒的發展，連翻身都不會也不會跟我們互動，沒有任何語言的發聲，只是靜靜的躺著，於是帶著她到醫院檢查，抽血、驗尿、腦波、核磁共振樣樣來，但是一直查不出原因，醫生建議我們先去通報早療中心，進行早期療育，還有各項的復健治療。Elly 定期到台大醫院回診，醫生追蹤復健後發展的情況，在多次觀察後，醫生建議我們針對第 15 號染色體



檢查，終於在大約三歲時確診罹患一種罕見疾病 Angelman syndrome (天使症候群/安琪曼症候群)。頓時我楞住了，嘴巴問不出話來，只聽醫生說：這是一種基因的問題，染色體異常，目前沒有藥可以醫治，只有持續做復健來增加孩子的肌肉耐力及訓練日後的生活自理能力；因為神經傳導的障礙，會有平衡、協調和嚴重的智力問題，算是多重障礙，也可能一輩子不能說話……我和先生不發一語的走出醫院，回到車上我放聲大哭，幾乎到崩潰的邊緣，我先生也哭了，但是這是他最後一次哭。他擦乾眼淚開始安排更積極的復健行程，前年開始更不辭辛勞地每週帶 Elly 從台北去中壢上馬術治療課程，他那堅強又溫暖的肩膀一直是我們的依靠！

復健之路是漫長又非常辛苦的，Elly 幾乎是大哭一整堂課，但只要我們夠堅持，慢慢一定有成效出來。有人說頭皮針灸可以刺激各項發展，我們也去了，每次二十多針扎下去，針針刺痛著我的心，她痛得大哭，我們抱著她，緊握她雙手，我告訴她：媽媽知道妳好痛，但是妳很勇敢，一定要加油啊！



多麼希望自己能代替孩子來承受這些苦。

我想要告訴大家絕對不要放棄我們的孩子，他們是可以學習、可以被訓練的！Elly 現在 10 歲了，可以自己吃飯、上廁所，購物時會幫忙提東西，做簡單的家事，會使用簡單的溝通輔具，會說簡單的句子：我要吃飯，我要去阿嬤家玩，我不要尿尿…等等。只要把握治療的黃金時期，我們的孩子不趕進度、不做比較，只要她 / 他今天有比昨天進步就會帶給我們信心、喜悅，讓我們更有衝勁，努力地去度過每一天，這是一個沈重又甜蜜的負荷啊！

朱聯飛 / 余佩琪



Angelman 氏症候群

附 錄

Brochure of Angelman Syndrome





特殊兒吞嚥須知

張綺芬 語言治療師

本文取自兒童健康發展與早期療育專書《為孩子扎根・給一雙翅膀》

經作者及出版單位同意後轉錄

小婧是個二十七週就提前報到的早產兒，新生兒時期是在保溫箱裡與各種管子一同度過的，因此小婧從未享受過吸吮的快感與滿足，直到現在快滿四歲了，「吃」對小婧而言，不是滿足與快樂的經驗，而是一種不適應與痛苦。

我們該如何幫小婧克服困難呢？能用什麼技巧來幫助與他有同樣困難的孩子呢？以下為照護嬰幼兒吞嚥時，常見的幾種狀況：

暫時禁止由口進食的嬰幼兒

照護因重病體弱而暫時禁止由口進食的嬰幼兒，原則與方法為：

- 非不得已盡量避免口中留置任何管子，如呼吸管、口胃管等。
- 在不能由口進食的期間，仍需給予安撫奶嘴，誘發其吸吮反射。
- 在不能由口進食的期間，每日仍需給予口腔內的按

摩，提供不同材質的物品或味道進行按摩，包括媽媽溫暖的手指頭、紗布、清潔口腔軟毛刷、軟毛牙刷、一般牙刷等。漸進地沾上不同味道進入口腔內按摩，以提供不同的口腔內感覺刺激，預防未來當孩子可以嘗試由口進食時，卻因口腔從未或久未接觸不同的刺激與食物味道，而造成排斥進食的問題。

拒絕由口進食的孩子

如何引導拒絕由口進食的孩子願意接受食物？請嘗試以下方法：

- 讓孩子願意用手摸食物，可進行玩食物的遊戲。
- 角色扮演，如餵小玩偶、小娃娃吃東西的遊戲。
- 化妝遊戲，將食物抹在臉上，或親親食物的遊戲。
- 用嘴唇抿著食物玩，或用牙齒咬著玩。
- 讓孩子自己抓著食物吃。
- 在愉悅的情境下進行。
- 避免直接命令的話語，例如，不要求孩子：「你趕快吃！」「你吃進去呀！」
- 進食中，孩子有任何故意拒絕的次發反應，要裝作沒看到，例如，孩子把食物丟在地上、故意作嘔、故意嘔吐、不斷地顧左右而言他等。家長要堅持立場只對正向的反應給予鼓勵。



Angelman 氏症候群

- 每次提供新的食物、味道或食器時，切記一次只改變一種。
- 不要急，要有耐心，每次就會有一點一滴的進步。



兒童構音音韻障礙

李瑜真 語言治療師

本文取自兒童健康發展與早期療育專書《為孩子扎根・給一雙翅膀》，
經作者及出版單位同意後轉錄

小彥今年四歲半，目前就讀中班，雖然爸爸媽媽知道小彥的語音不太標準，常常把「蛋糕」說成「ㄍㄚ、糕」，「太陽」說成「ㄍㄚ、一ㄚ、ㄣ」，但是家族裡的長輩常說：「這是臭乳呆（臺語），長大就會好。」所以遲遲未到醫院檢查。曾經有熱心的朋友提醒，是不是因為舌繫帶的關係，也許剪了舌繫帶就會好。直到小彥上了幼稚園，學校老師建議爸媽帶小彥到醫院評估，取得相關諮詢。

到了醫院，經醫師轉介、安排相關的聽力檢查，排除聽力障礙的可能性，再轉介給語言治療師，做完整的語言評估後，語言治療師建議，小彥應該接受構音治療，以矯正不正確的語音。經過半年的療程，小彥已經可以學會正確的語音技巧，並漸漸能在日常生活中使用標準的語音來說話了。

何謂構音音韻異常？

正常的發音，是氣流從胸腔出來，經過聲帶的震動後，由嘴唇、牙齒、舌頭或上顎等構音器官，將氣



流阻斷或是摩擦，才能發出我們所聽到的各種不同聲音。若構音過程中，在發音位置、方式、共鳴位置出了問題，就會造成語音的錯誤，這就是我們所稱的「構音音韻異常」，即是俗稱的「臭乳呆」。

如果懷疑孩子有構音音韻異常情況，請找專業醫師與治療師評估與尋求矯正協助。

一般兒童的構音發展進程

年齡	發展構音
三歲以前	ㄅ、ㄆ、ㄇ、ㄋ、ㄌ、ㄋ、ㄌ、ㄍ、ㄆ、ㄌ、ㄍ、ㄆ、ㄌ
三歲至四歲半	ㄅ、ㄌ
五歲後	ㄊ、ㄊ、ㄌ、ㄌ
六歲後	ㄊ、ㄌ、ㄌ、ㄌ、ㄌ

構音異常的類型

類型	說明
替代音	以另一語音代替標準語音的情形，如「公公」說成「咚咚」。
歪曲音	語音歪曲變化聽起來不同於標準語音者。
省略音	聲符（母）或韻符（母）被省略，如「鞋子」說成「一せ子」。

添加音	正確的語音中加入不該加的音，如「ㄟ飯」說成「ㄟㄨ飯」。
聲調錯誤	國語的四聲運用錯誤。
整體性的語音不清	如唇顎裂、聽覺障礙、腦性麻痺等類型兒童的咬字不清晰，但非特定的構音錯誤類型。

構音音韻障礙 Q & A

Q：為何我的孩子會有構音音韻異常？

A：正常的構音過程說明如前文，造成構音音韻障礙的原因很多，目前並沒有一致的說法，因個案而異。

Q：構音音韻異常會自然好嗎？

A：對某些孩子而言，確實會因為構音器官的成熟，語音漸漸清晰，這類孩子屬於「發展性構音音韻異常」，通常發生在三歲以前。如果孩子的語音清晰度未隨著年齡增長而改善，或是改善程度不明顯，就需要語言治療師或醫師進一步評估。



構音障礙的可能因素

因素	說明
功能性構音異常	以醫學角度來看，無任何器官上的障礙，但發音卻不清晰。
器官結構上的因素	舌繫帶太短、咬合不正、唇顎裂等。
動作不協調	舌頭的靈活度不佳，或者無法依意志控制口腔動作。
感覺異常	感覺或知覺損傷、聽力損失、聽覺記憶廣度有困難（不能回憶他們是如何發音）、語音辨別的困難。
發展上的因素	父母親和家庭影響、發展性問題（如發展遲緩、腦傷、智力障礙、情緒障礙等）。

Q：我的孩子都聽得到聲音，為何語音不清晰卻要檢查聽力？

A：聽力檢查不只有檢查孩子是否聽得到聲音，還會針對各種不同頻率的聲音來檢測。因為我們所聽到的語音，包含各種不同聲音頻率的組合，如果我們有幾個頻率聽不清楚時（尤其是高頻音），所聽到的聲音就不一樣了，因此當孩子在某幾個頻率有聽損時，所發出來的語音，就是孩子所聽

到的語音，自然有構音音韻障礙。如果孩子有聽力損失的時候，建議請專業聽力師評估是否有需要配戴助聽器來輔助構音與語言的學習，再接受語言治療的構音音韻矯正。

Q：構音音韻障礙的孩子是否需要剪舌繫帶？

A：的確有少數孩子因為舌繫帶太短，需要施行小手術。這些孩子在手術之後，還是需要接受語言治療的矯正，才能學會正確的語音。但是大部分的孩子並不需要剪舌繫帶。如果有此方面的疑慮，建議可掛診小兒復健科、小兒外科或小兒耳鼻喉科，請醫師評估如何治療。

Q：孩子構音有問題，我應該如何幫助他？

A：構音音韻的矯正需要耐心持續練習，一般而言，都有不錯的預後，以下為幾項建議，幫助孩子構音音韻治療的進行：

- (1) 依照語言治療師所指導的方式，在治療室以外的情境持續增加練習的機會。
- (2) 適時的鼓勵，並在錯誤時給予糾正、提示。
- (3) 多以鼓勵態度代替責備，太過求好心切反而會造成孩子過大的壓力，導致退縮，更不願意開口練習。



Q：何時為孩子構音音韻治療的黃金期？

A：通常建議在四歲到入小學之前為最適當的治療黃金期，這個年齡層的孩童較能夠配合練習，也較容易瞭解語言治療師所指導的構音技巧。四歲以下的孩童，如果配合度佳，建議及早進行構音音韻治療。如果孩子已經過了治療黃金期，也不用過於擔心，只要及時接受構音音韻治療，加以練習，仍有很好的治療成效。

Q：構音音韻異常會因同時學習多種語言（臺語、客語、英語等）而造成嗎？

A：構音音韻異常不會因為同時學習多種語言引起，也不會因為學習多種語言而改善，反而因為構音音韻異常，所學習的新語言同樣也會有語音不清的情形。在接受構音音韻治療之後，其他語言也會因此而有正確的語音。

Q：構音音韻異常會遺傳嗎？

A：除了先天性的顱顏咬合異常、感覺知覺異常、發展遲緩、智力等因素有可能造成的構音音韻異常外，一般來說，構音音韻異常是不會遺傳的。

Q：構音音韻治療通常要持續多久？

A：經語言治療師的評估，可獲得相關的訊息。根據孩子構音音韻錯誤模式與錯誤音數量，每個孩子所需的時間不盡相同，但可以估算，通常開始治

療後的三至六個月，孩子可以學會大部分的正確構音，但要讓孩子正確無誤地使用於日常生活的對話中，也需費時約三到六個月。當然，每日定時持續的練習、孩子學習時的專注力，以及確實將所學的技巧用於日常生活中，都是影響孩子所需治療時間與能否治療成功的關鍵。

Q：構音音韻治療與坊間的「正音班」是否相同？

A：構音音韻治療是經由語言治療師的評估後，依據每個孩子不同的狀況，為孩子量身訂作的治療計畫與教學，會針對孩子錯誤的構音模式導引孩子正確的構音技巧。而正音班的教學通常以教導孩子認識注音符號，讓孩子瞭解每個注音符號的語音，與指導孩子學習拼音的技巧，其目的與語言治療中的構音音韻治療不同，並非針對孩子錯誤的語音進行矯正，對構音音韻障礙孩子的語音清晰度幫助不大。



溝通輔具與語言治療

作者：吳瑗如 語言治療師

本文取自兒童健康發展與早期療育專書《為孩子扎根・給一雙翅膀》

經作者及出版單位同意後轉錄

小緯是個自閉症的孩子，口語表達對他來說是一項極困難的事情，他僅能發出「ㄚ」及「ㄇ」的聲音，但語言理解能力尚可，簡單的口語指令及日常對話均可以理解。

經語言治療師評估，小緯幼稚園時開始學習使用低科技的溝通輔具來溝通，由爸爸為他找圖片及製作溝通簿，並由語言治療師、學校老師及小緯的爸爸媽媽共同幫助小緯建立輔具溝通的方式。

這些年來，他持續接受語言治療，現在小緯已經七歲了，他可以熟練地使用溝通簿來表達需求、傳遞訊息，簡單的溝通不成問題。隨著語言能力的提升，未來小緯也考慮要使用高科技的輔具，增加溝通的多元性。小緯和大家都共同繼續努力著，相信有一天他可以不需要大人的陪伴，就能獨立與人溝通。

認識”溝通輔具”

口語是人們最有效的溝通方式，透過口語可以表達需求、情緒、想法及傳遞訊息，但有些人卻因為先天或後天的障礙（如腦性麻痺、自閉症、車禍、腦部

缺氧等）而無法有效地使用口語，因此需要透過外在的輔助工具來幫助他們達到溝通的目的，這些工具即為溝通輔具。

溝通輔具可以分為低科技及高科技兩大類：

1. 低科技輔具

指圖卡、字卡、溝通簿等不需使用到電腦設備的輔具。將圖片或文字依類型集結成冊（即溝通簿），溝通時翻出所要表達的詞彙並指出來，或是將圖片（文字）做成單張圖卡，逐一呈現或組合成句子來溝通。這類型的輔具可以自行蒐集圖片製作，或是購買坊間現成的圖卡。

2. 高科技輔具

指需要使用到電子設備者，例如，溝通板、無障礙電腦設備、掌上型電腦（PDA）等，種類繁多價格也較昂貴，配合特殊開關裝置可以使操作更方便。

該如何選擇溝通輔具？選擇適合的溝通輔具是決定有效溝通的重要因素。年齡、障礙類型、障礙程度、認知能力、語言能力、動作控制能力、溝通需求，都是決定要使用何種輔具的條件，經過專業團隊（包括醫師、語言治療師、職能治療師、物理治療師、臨床心理師、學校教師）以及主要照顧者針對小朋友整體的能力進行評估後，再配合溝通需求做最佳選擇。



溝通輔具的操作方式

溝通輔具的操作方式包含下列幾種：

1. 拼音方式

在溝通板或溝通簿上呈現國語注音符號 37 個聲符、韻符和四聲調，利用拼音方式呈現出想要表達的文字。另外也可以學習摩斯碼，利用點、線的不同排列方式拼出不同的字，作為溝通的媒介。

2. 圖片溝通

在溝通板或溝通簿上以圖片呈現不同的物品、人物或情境，藉由指出圖片來傳達意思。若將圖片依類別歸納，分為食物類、人物類、地點類、需求詞、數字等，可在表達時更精確地找到想要表達的字彙。

3. 圖片結合文字的溝通

除了圖片之外，加上對照的文字，能幫助溝通對象更快理解所要傳達的訊息。或者在電子式溝通板上經過設計，於指出圖片的同時，會轉換為文字，幫助使用者與溝通對象理解。

語言治療師先對孩童的語言能力進行評估後，一方面配合孩童的語言能力和年齡，決定使用圖片、拼音或文字溝通，另一方面同時再提升孩童的整體語

言能力，嘗試誘發口語的表達及理解能力。透過和家長討論孩童的溝通需求，治療師和家長可以共同為孩童設計輔具內容，經過語言治療課程，使小朋友學會如何用溝通輔具來表達需求及傳遞訊息。

孩童使用溝通輔具並不會阻礙其口語的發展，反而有助於同步誘發口語表達。溝通輔具是「輔助」的工具，並非要取代說話，只是當孩童無法完整表達或是無法說清楚時，透過輔具的協助使溝通更有效。不過，說話需要大腦及許多神經肌肉共同的控制，因此，若孩童的障礙是屬於腦部或是神經肌肉控制上有困難（如肌萎縮症、腦性麻痺等），則口語的表現也會受到限制，此時輔具的使用更顯重要。



小叮嚀

依據內政部訂定「身心障礙者輔具費用補助辦法」，溝通輔具可以申請補助哦！如有需要可洽各縣市政府社會局或上輔具資源入口網查詢。網址：http://repat.sfaa.gov.tw/system/subject/inside_02.asp

聽語障輔具資源推廣中心自 1997 年起已整合至衛福部溝通與資訊輔具資源推廣中心，聯絡電話：(02)7729-7951，傳真：(02)2703-4723

地址：臺北市仁愛路三段 18-1 號 5F-1

網址：<http://repat.sfaa.gov.tw/ciat/page/>



發展遲緩兒的學前教育

馬淑儀 社工師

本文取自兒童健康發展與早期療育專書《為孩子扎根・給一雙翅膀》
經作者及出版單位同意後轉錄

遲緩兒就學的一盞明燈——社工師

一般孩童到了 2 歲半或 3 歲，家長通常會選擇一間幼稚園讓孩子就讀，對於家有遲緩兒的父母來說，該如何選擇合適的就學環境，確實需要費一番心思。

幼稚園、托兒所甚至小學為了能提供適宜的照顧及無障礙的學習環境給學習狀況特殊的孩童，需準備適合的特殊教材、師資、環境；而家長與小寶貝亦需做心理、生理的調整及一系列的行動，如醫療鑑定、報名、教育評估、安置、報到等，這樣的過程稱為「轉銜」，社工師正是提供「轉銜」資訊最關鍵的角色。

依障礙類型，給就學建議

以下資訊可供家長為寶貝選擇合適的學前幼教機構時參考。依孩子發展遲緩程度由輕到重，其適合的學前特教資源形態亦有所不同，一般來說，學前教育分為以下數種資源形態：

1. 公立托兒所或幼稚園融合班

- 教學形態：幼稚園或托兒所的正常班收托一至數名特殊兒，由一般幼教老師進行融合教學，主要目的在提供特殊兒團體互動機會。
- 收托對象：通常適合輕度身心障礙以下及適合融合教育者。

2. 公立幼稚園特殊幼教班

- 教學形態：將特殊兒不分類集中教學，由特殊教育老師針對學生實施個別化教學計畫。
- 收托對象：通常適合中、重度以上特殊兒。

3. 發展中心

- 教學形態：配置有物理、職能、語言等專業治療師協同特殊教育老師，提供特殊兒一對一或小團體之專業治療活動，可分為部分時制班及日托班。
- 收托對象：通常適合尚無法接受融合教育之特殊兒。

4. 到宅療育

- 服務方式：藉由專業復健或特教人員直接到家示範教養照顧的技巧，指導主要照顧者如何在家中協助孩童進行療育的服務方式，如：



- (1) 生活自理訓練建議。
- (2) 親子與親職教育輔導。
- (3) 生活輔具操作與使用。
- (4) 提供簡易動作訓練與復健。
- 服務對象：通常適合因特殊狀況無法外出接受療育的發展遲緩兒，或以正等待醫院或發展中心療育服務者為優先對象。

5. 巡迴輔導

- 服務方式：由具專業治療師或特教老師資格的巡迴輔導老師，定期至收托特殊兒之普通班幼稚園或托兒所，協助老師處理特殊兒之學習情形。

以上資訊整理如附圖，供家長為寶貝選擇學前幼教機構時參考：



各縣市申請入學流程

如果家長想為寶貝申請公立的學前幼教機構（幼稚園或托兒所），又不知如何申請或擔心申請人數過多，無法順利入學時，可洽詢戶籍所在地的早期療育中心。

臺北市：戶籍在臺北市，想要申請公立托兒所，可向北市早期療育中心洽詢及申請；如要申請公立幼稚園，每年 11 ～ 12 月北市教育局會舉辦家長說明會，在次年 3 月，按著戶籍所屬行政區在各區所選定國小之輔導室報名申請，於 5 月底前會通知安置結果，於 6 月初報到。

新北市：為使具發展遲緩情形之幼兒能優先進入公立托兒所或公立幼稚園，新北市早期療育中心推出「學齡前特殊教育暨發展遲緩幼兒優先就讀公立幼稚園、托兒所及學前特教班」方案，家長持印章、戶口名簿影本、發展遲緩診斷書影本或身心障礙手冊影印本或綜合評估報告書影印本等，於每年 12 月底至 1 月底向戶籍所在地學區內各國小輔導室報名，經評估鑑定後，安置分發。（詳細情形請洽新北市學前特殊教育資源中心，電話：02-8943-2014）

其他縣市：如果設籍於其他縣市，想申請轉銜入學，



可洽詢戶籍所在地的早期療育中心詢問相關資訊。各縣市早期療育通報轉介中心聯絡電話名冊，可洽衛生福利部社會及家庭署（電話：04-2250-2885），或詳「發展遲緩兒童通報暨個案管理服務網」，網址：<http://system.sfaa.gov.tw/cecm>

結語：善用資源，遲緩兒學習有門路

孩子六歲以前，洽詢社工師與懂得遲緩兒發展的醫療團隊尋求支持成長。六歲以後，遲緩兒要轉銜至國民教育，這種「轉銜」過程，非常需要家長與孩子接受評估與準備，使遲緩兒得到基本的國民教育。社工師是轉銜過程中的一盞明燈，遲緩兒的家長宜善用這盞明燈，讓孩子的教育有路可循。

***小百科：學前特教資源簡介**

	特教形態	適讀年齡	就讀條件
公立幼稚園	特幼班 融合班	三足歲以上 四足歲以上	中、重度以上 輕度以下
公立托兒所	托嬰部 融合班	二足歲以下 二足歲以上	輕度以下
私立幼稚園	托嬰部 融合班	三足歲以上	輕度以下
私立托兒所	托嬰部 融合班	二足歲以下 三足歲以上	輕度以下
發展中心	日托班 時制班	二至六歲 ○至六歲	中重度以上 輕度以下
巡迴輔導	公私立幼稚園或托兒所融合班皆可申請		
到宅療育	無法外出接受療育者可申請		

***如有疑問可洽各縣市早期療育中心**

Memo



Memo



國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

Angelman 氏症候群照護手冊 . -- 臺北市：罕見疾病
基金會， 民 105.09

面； 公分

ISBN 978-986-93059-2-1（平裝）

1. 罕見疾病 2. 健康照護

417.9

105017267

書名：Angelman 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：105 年 9 月

版（刷）次 第一刷

ISBN：978-986-93059-2-1

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)