



罕見疾病照護手冊 ⑱

● Brochure of Osteogenesis Imperfecta

成骨不全症

照護手冊



財團法人罕見疾病基金會
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS

成骨不全症
Brochure of Osteogenesis
Imperfecta
照護手冊

財團法人罕見疾病基金會 編印

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 唐先梅副教授8

- ◎從絕地花園到療癒花園
台北護理學院生死教育與輔導所
林綺雲教授、王佩辰研究生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」、「覺悟」
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維18

第二章 疾病面面觀

一、疾病簡介22

二、分型及症狀簡介25

三、診斷原則33

四、治療原則38

五、照護原則47

六、遺傳諮詢61

七

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，本會已陸續出版威廉斯氏症、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、先天性表皮鬆解性水疱症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、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15種病類之照護手冊，並部分補助社團法人小腦萎縮症病友協會出版小腦萎縮症照護資源手冊。

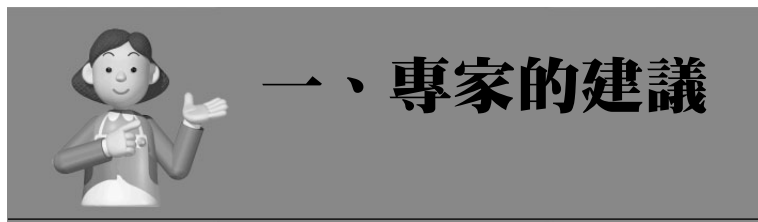
我們相信照護手冊的出版將嘉惠更多病友團體及家屬，使他們在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會關懷的一份溫暖與專業協助。這份由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員集體編譯的手冊，內容雖非盡善盡美，但相信經由病友及家長們的經驗提供與指教，並藉由大家的共同努力，罕病照護手冊系列之內容將會更趨於完整。在此特別感謝多位醫師細心校閱本照護手冊，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Osteogenesis Imperfecta





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

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

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

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



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

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

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已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，



一、疾病簡介

成骨不全症（Osteogenesis imperfecta）簡稱OI，是一種先天性的遺傳疾病，主要是由於第一型膠原纖維蛋白（Type I collagen）的基因發生突變所致。膠原纖維蛋白又叫做膠原質，在人體中有21型之多，主要分佈在結締組織中，例如：皮膚、血管、骨頭等。其功能類似「軟墊」或是「水泥」，可以支撐骨骼的結構或是抵抗壓力。其中以第一型膠原纖維蛋白最多，佔全部膠原纖維蛋白的90%，也是構成骨骼主要的膠原纖維蛋白。當形成第一型膠原纖維蛋白的基因產生變異，便會造成第一型膠原纖維蛋白產量不足或質地有缺陷，所形成的骨骼就會堅韌度不夠且容易破裂或斷折就像玻璃一樣，患者即便有成人體型卻如幼兒般嬌小，有如搪瓷做成的娃娃，故稱為玻璃娃娃。

成骨不全症依照疾病分型的不同，有體染色體顯性及隱性兩種遺傳模式，第一型到第四型其致病基因 *COL1A1* 與 *COL1A2* 分別位於第17對（17q21.31-q22）及第7對染色體（7q22.1）上，而第七型的致病基因 *CRTAP* 則位於第3對染色體上，第八型的致病基因

LEPRE1 則位於第1對染色體上，第五型與第六型其致病基因

他們的智力與一般人無異，一樣能上學、工作、結婚與出外遊玩，在照護良好的情況下，依然能享有精采的生活。



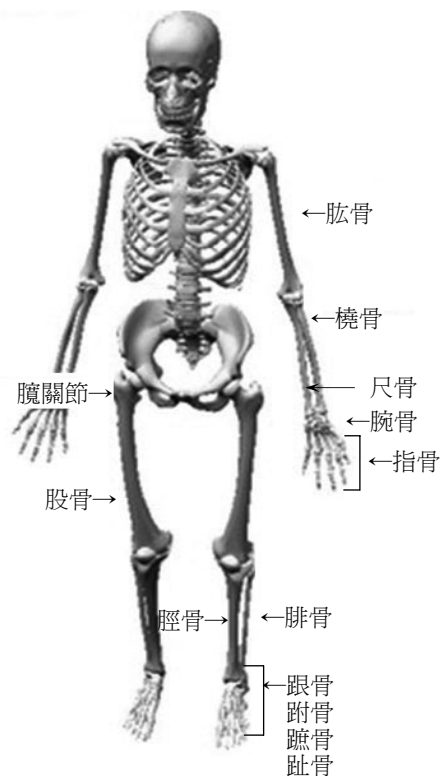
小叮嚀

當您小寶貝的四肢出現腫脹、瘀血或者觸摸會疼痛時，他可能已經發生骨折了。此時請勿驚慌，在骨折處尚未固定前也請絕對不要移動傷者，盡量利用現場可以找到的適當物品固定傷處，例如：木板、竹棍。固定好後，可以將傷處略為提高，以減輕腫脹及痛楚。



二、分型及症狀簡介

目前可根據骨骼的脆度與臨床表徵，將成骨不全症區分成八型。



圖一、身體長骨骨骼分佈位置

第三型

為體染色體顯性遺傳，此型患者的第一型膠原纖維蛋白於結構上產生缺陷，但膠原纖維的量是足夠的。此型的患者在母體胎內可能已會發生骨折，直到長大成人其骨折的機率依然很高。孩童時期便有生長緩慢的跡象，即便是成人身高僅約100公分左右。此型患者容易因肌肉張力較高但骨頭過於柔軟而於長骨發生骨折，生長板為破碎狀，外貌呈現下巴較尖的三角型臉。常伴有脊柱側彎與胸腔骨骼畸形的病徵出現，這樣的骨頭變異會妨礙患者的呼吸功能，容易產生呼吸不順的情況，嚴重者可能會致死。患者鞏膜顏色呈現

3. 出現篩孔樣的骨板：

此型的女性患者，懷孕前須先檢查髖骨是否形成骨痂，以免骨骼無法承受胎兒的重量。

4. 此類型的患者不會出現藍色的鞏膜或是牙質發育不全的病徵。

第六型

屬體染色體隱性遺傳，其疾病嚴重度為中重度，此型的病患極為稀少。從骨頭

表一、成骨不全症各分型之概述

型別	骨骼異常的情形	膠原纖維的構造	致病基因
第一型	1.頭顱之扁平骨關節間出現縫間骨 (Wormian bone) 2.關節鬆軟 3.脊柱彎曲 (Codfish vertebrae)	膠原纖維的質正常但是量不足	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>
第二型	1.骨折於胎兒在子宮內時發生 2.長骨短而寬產生嚴重的彎曲 3.		

織取代硬化變形，無法將外界周遭的聲音傳導到內耳，造成傳導性的聽力障礙。

5.體型：因發生骨折的頻率較高，易造成骨骼形狀畸形，身高較矮小。

6.家族史：成骨不全症多為顯性遺傳疾病，可藉由家族中是否有相似症狀的人來與其他骨骼疾病做區別。



生化檢查

一般情況下患者體內的維他命D、鈣離子、磷離子與鹼性磷酸酶（Alkaline phosphatase，ALP）的濃度皆在正常的範圍內，但在骨折後就會略微升高。鹼性磷酸酶是由成骨細胞產生，在骨骼與牙齒、腎臟和肝臟中含量較多，當骨折發生時鹼性磷酸酶的值便會上升。

放射檢查

- 1.骨骼的X光片檢查：患者因膠原纖維蛋白量或質不足的因素，顱



四、治療原則

成骨不全症目前並無治癒方法，临床上以支持性療法為主，主要針對患者的症狀進行個別治療，預防併發症發生，維持獨立行動能力及增加骨質、肌肉強度、外科手術、牙科照護及物理治療等，對於有些症狀嚴重的成骨不全症患者，可能需要輔具協助其行動，如輪椅、支架或其他輔具。對於成骨不全症患者而言，一個完整的照護團隊是非常重要的，包括：遺傳專

藥物治療

除了骨科手術之外，藥物方面如鈣、氟化物、降鈣素、類固醇、鎂、砷、稀釋的氯化氫等，均曾被使用於成骨不全症患者，但無明顯效果。過去十年發現，原用於治療停經後骨質疏鬆症的雙磷酸鹽類藥物，對於成骨不全症患者有治療效果。

* 雙磷酸鹽類 (Bisphosphonate)

1. 藥物介紹：人體骨骼內有兩種細胞，成

- (4) 雖然無證據顯示用藥患者骨折恢復情況變慢，但因為骨骼切開術（Osteotomy）部位及骨骼矯正的手術恢復會較慢，所以建議手術4-6個月後再繼續接受藥物治療。
- (5) 當成長中的患童停止使用雙磷酸鹽類藥物，其新長的骨骼骨密度較低

其他治療

* 牙科

導致骨頭變形、個子矮小，許多患者須藉由輪椅輔助行動。患者的骨折次數可能多達上百次，而使得治療較為困難，即使進行骨髓腔內固定術也難以恢復。患者的聽力也會受損。

