

軟骨發育不全症
Brochure of
Achondroplasia
照護手冊

財團法人罕見疾病基金會 編



軟骨發育不全症

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10
- ◎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15

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18
- ◎勇氣、膽量與覺悟
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維20

第二章 疾病面面觀 罕見疾病基金會醫療服務組陳虹惠、李美欣 整理

- 一、疾病簡介 24
- 二、臨床症狀 26
- 三、診斷原則 29
- 四、治療原則 32
- 五、照護原則 37
- 六、生活輔具 第一輔具資源中心 陳珮瑜物理治療師 40
- 七、遺傳諮詢 46
- 八、資源索引 48

第三章 Q&A問與答 53

- 一、Q & A 醫療篇 55
- 二、Q & A 社福篇 58

第四章 心情留言板 73



軟骨發育不全症



序 言

罕見疾病因罹病人數少，患者在醫療及藥物之取得上，往往易被忽視。為防治罕見疾病之發生，加強照顧罕見疾病病人及協助其取得適用藥物，進而使罕見疾病患者獲得完善之照護，本署自八十七年起，即著手推動「罕見疾病防治及藥物法」之制定，並於八十九年完成立法程序公布施行，使我國成為世界上少數立法保障罕見疾病患者的國家之一。

本年度本署特別補助罕見疾病基金會辦理罕見疾病照護手冊之編印計畫，希望藉由手冊之發行，提供患者及其家屬有關疾病照護、補助申請等相關訊息，並希望藉此喚起社會大眾對罕見疾病患者的關懷與重視。

「罕見疾病防治及藥物法」施行至今，從罕見疾病之個案通報、醫療補助、到藥物及特殊營養食品供應等各方面，皆已獲得初步成效。未來，本署將持續加強遺傳諮詢及防治教育宣導工作，並期待藉由基金會及相關病友團體的協助，提供患者相關生活支持及更完善的照護環境。

衛生署署長 侯勝茂

96年12月



序 言

傾聽需求 化為行動

罕見疾病基金會自1999年成立以來，服務病友一直是本會的主要工作之一。透過病友服務，除了拉近與病友間的距離，分享了他們的喜樂，也深刻體驗到病友們所面臨的迫切需求，諸如取得藥物的困難、受教育的不順遂、找工作的歧視及對人性化安養之期盼等…，這些心聲，本會都銘記在心也希望能夠逐一規劃相關之方案以解決上述的問題。

為了使病友在獨自對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會的溫暖與專業的協助，同時也讓病友家屬在照顧病友時能有所參考依循，進而提供更適切的服務，自2003年起，本會開始針對單一病類印行專屬之照護手冊，內容包含：疾病介紹、護理經驗分享及資源索引等部分。目前已出版了結節硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症、法布瑞氏症、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、脊髓性肌肉萎縮症、普瑞德威利氏症、先天性表皮鬆解性水疱症、龐貝氏症及腎上腺腦白質失養症等十冊，以提供病家及專業人員之參考。

本系列之照護手冊是由本會醫療服務組集體編譯而成，如有，不盡完善之處，也歡迎病友、醫師及各領域之專家們給予指導，使其內容臻於完善。



另感謝台中榮總遺傳諮詢中心徐山靜主任及台北醫學大學附設醫院小兒遺傳新陳代謝內分泌科楊晨醫師的細心校閱。未來我們將針對更多不同病類，持續進行其他照護手冊之編撰，期盼能帶給病家必要之協助。

罕見疾病基金會代執行長

楊永祥 謹誌

96年12月

第一章

給罕病家庭的話

Brochure
of Achondroplasia





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、忿怒不平、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，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，使用或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」！
(本文作者為罕見疾病基金會創辦人兼常務董事)



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，父母需和學校溝通以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，也因貴為營利機構，無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，在求職過程中遭遇許多挫折，那時經歷痛苦的黑暗期，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





一、疾病簡介

軟骨發育不全症(Achondroplasia)是造成嚴重身材矮小(Dwarfism)常見的原因之一，主要是位於第4號染色體上的纖維芽細胞生長因子第3號受器(Fibroblast Growth Factor Receptor-3；FGFR-3)基因發生缺陷，造成軟骨轉化過程受限，使患者有身材矮小、四肢短而變形(軀幹長度正常)、前額突出且頭較大、鼻樑塌陷、下巴前凸(戽斗狀)、胸廓較小等外觀表徵；也由於身材矮小，故有「小小人兒」或「小巨人」的俗稱。

FGFR-3為長骨生長因子的受器，所以一旦基因發生變異，生長板無法接收刺激因子而正常運作，即會造成軟骨發育緩慢、骨骼生長發育不良，呈現身材矮小(男性平均身高：131公分；女性平均身高：124公分)、四肢短小、骨骼畸形等情形出現。

此疾病之盛行率不分男女、種族為1/25,000~1/40,000，雖屬於體染色體顯性遺傳疾病，但80~90%的患者導因於自發性的基因突變，意即正常的父母也

會生下患病的小孩；目前基因檢驗為直接、準確的診斷方法，此外，也可藉由產前超音波觀察患者四肢及頭圍的比例，但上述檢驗皆無法達到百分之百的準確率。

軟骨發育不全症與大多罕見疾病一樣，並無有效的治療方法，現今只能針對腦壓變化及頭圍大小監測主要的併發症--水腦症是否需要開刀，至於生長激素的使用，對於身高的增長並無太大幫助，另外，許多患者想嘗試的「腿骨延長術」，雖然可使身高增加約10公分左右，但因頗具傷害性，建議先徵詢專科醫師意見，仔細評估後再決定施行與否。

雖然軟骨發育不全症的患者常因外觀、身高因素在生活上處處受限，但智力並未受影響，所以在學習、就業上仍可成為社會中的佼佼者。在面對眼前重重關卡時，若能以智慧及適當的輔具來改善情況，相信每個患者的未來都能更有信心與平順。



二、臨床症狀

軟骨發育不全患者出生時外觀並無明顯異常，隨著年紀增長，患者的身材比例、身高成長、骨骼發育的異常才會漸漸顯露出來，雖然其症狀及表現因人而異，但大致包含以下症狀：

症 狀

1. 四肢及軀幹：頭大、軀幹正常、近端四肢(大腿、上臂)較短、肘無法伸直。
2. 身高：成年男性之平均身高為131公分，女性為124公分。
3. 臉部：頭圍大、額突、鼻樑塌陷、下巴突出。
4. 牙齒：牙床咬合不正、牙齒排列緊密。
5. 脊柱：脊椎彎曲、易有前凸情形。
6. 關節：關節鬆弛。
7. 腿部：出生時腿部較直，待開始學走路後則有彎曲變形、O型腿的情形出現，小腿亦呈弓形。

8. 手、腳：手及腳的長度正常，但手指及腳趾則明顯較粗、短；扁平足。
9. 手指：手指的第3和第4指有明顯分開的現象，在醫學上稱三叉指(Trident hand)。
10. 肌肉：幼兒時張力較低，隨年紀增長而改善。
11. 智能：大多數患者智能與常人無異。



本會小小人兒病友



併發症

除上述各項特徵外，患者也因骨骼發育異常而易有以下併發症：

1. 頭部：
 - (1) 因枕骨肥厚導致枕大孔狹窄，常造成呼吸停止、水腦等危及生命的情形出現。
 - (2) 由於耳內歐氏管短小，所以於兒童時期容易有中耳炎，嚴重者則會影響聽力。
2. 脊柱：
 - (1) 脊柱前凸嚴重者，易造成胸腔壓迫、影響呼吸功能。
 - (2) 頸椎壓迫則會造成呼吸睡眠中止，若未早期監測甚至會造成死亡。
 - (3) 脊柱壓迫會引起全身疲倦、下背痛及四肢麻木感。
3. 腿部：患者易有O型腿及關節變形的狀況，常導致走路左右搖晃、重心不穩、上下樓梯及活動不便。



三、診斷原則

軟骨發育不全症是由基因變異導致骨骼無法正常生長發育所致，一般診斷方式分成：臨床診斷、基因診斷及產前診斷等。除上述檢驗方式外，病患可利用放射線檢查、腦波及顱部電腦斷層掃描，協助診斷與定期監測。

臨床診斷

由於患者外觀特徵明顯，於未作基因檢驗前，醫師可依照以下臨床症狀進行初步診斷。

| 部位 | 症狀 |
|-------|--|
| 臉部 | 前額凸出、鼻樑塌陷、下巴凸出等。 |
| 牙齒 | 牙齒咬合不正、齒距緊密等。 |
| 脊柱 | 脊椎曲度大，成年人會有嚴重的脊柱前彎等。 |
| 足部 | 短且扁平。 |
| 關節及韌帶 | 因韌帶鬆弛而導致關節鬆弛，而鬆弛的韌帶照成幼小的患者，將其關節如：手指、手腕、髖及膝關節等，彎曲成不正常的角度。 |
| 四肢及軀幹 | 頭大軀幹正常、近端四肢(大腿、上臂)較短、肘關節明顯無法伸直、手指粗短、三叉指、小腿成弓形、O型腿等。 |



基因診斷

此症主要導因於第4號染色體上的FGFR-3基因發生突變，臨床上可針對疑似個案透過血液進行基因檢測，或以羊水對胎兒進行產前檢測。目前國內已有台大醫院基因醫學部、林口長庚醫院醫學遺傳科及遺傳諮詢中心、中國醫藥大學附設醫院醫學研究部、台北市立聯合醫院仁愛院區小兒分子遺傳實驗室、柯滄銘婦產科、成大醫院病理部等，可提供此項檢測以協助確診，準確率可達99%。(資料來源：遺傳疾病諮詢服務窗口)

產前診斷

對於家中有疾病史的成員而言，夫妻其中一人若為患者，懷孕時則需進行產前檢查以確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以做出最適切的決定。

產前診斷之進行方式是在懷孕10~12週時進行絨毛膜採樣，或在懷孕14~18週進行羊膜穿刺(視羊水量而定)，以獲取胎兒細胞，進行基因檢測。

妊娠期間，也可透過超音波檢查輔助診斷，藉此了解胎兒頭部、軀幹及四肢的比例，不過準確率較基因診斷低，且需要到懷孕中、晚期才可確立診斷。

放射檢查

患者大多在2至4歲間，因張力不足或走路異常而被注意到。由X光的變化中，可發現疾病的各項特徵，如：O型腿、小腿成弓形、脊柱側彎等骨骼異常，因此X光檢查有助於早期診斷及後續的追蹤。

腦波檢查、顱部電腦斷層掃描

部份軟骨發育不全症的病童會有水腦的問題，需注意腦壓變化及頭圍大小，定期追蹤檢查，當發現狀況有明顯的變化時，應進一步做腦波檢查或顱部電腦斷層掃描，以決定是否接受手術，同時避免水腦對腦部的破壞。



小叮嚀

產前診斷前，家長們必須謹慎思考絨毛膜穿刺或羊膜穿刺的風險，並經過醫師或遺傳諮詢員的諮詢後，再決定進行與否。除了以上檢驗之外，病友應與醫師配合，定期接受各項檢查，以了解疾病的進程，做最適切的治療。



四、治療原則

目前尚未有治癒此病症的方法，僅能針對病程發展所帶來的不適進行治療或預防，至於該使用何種治療方式，可依症狀的不同與醫師討論後施行。以下將常見的問題及治療方法加以說明：

水腦治療

注意腦壓變化及頭圍大小。腦壓上升時，會出現噁心、嘔吐、複視及頭痛、意識不清，行為或情緒改變等症狀，有明顯變化時，應進一步做腦部超音波(嬰兒期)或顱部電腦斷層掃描，必要時可接受(1)藥物治療：以口服或靜脈藥物注射，減少腦脊髓液的製造或促進排出。(2)手術治療：施行腦室腹腔引流術(V-P shunt)，為將一條柔軟引流管的一端接在腦室內，另一端則經由皮下接入腹腔，使過多的腦脊髓液安全的流入腹腔，而加以回收的一種手術，藉此解除水腦症對腦部的影響，如：呼吸抑制、腦神經傷害等。

神經學問題

患者在嬰兒期可能會有顱頸間脊髓受壓迫的情形，較大時則可能會有脊柱狹窄及神經性跛行的問題，因此患者應定期回診，針對壓迫區域進行追蹤檢查，也需控制體重防止過胖，避免關節負重而使跛行加劇。

生長激素使用

目前未有文獻證明使用生長激素的效果，臨床上，施打生長激素雖可在治療第一年增加生長速度，但只是刺激患者提早成長，並無助於患者最終身高的增長。

腿骨延長術

(Limb lengthening surgery)

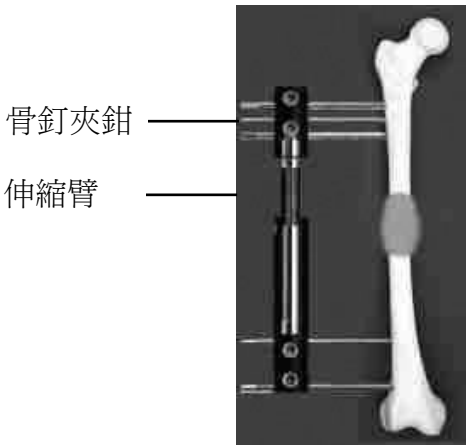
身材矮小的問題是患者最在意的，至今仍無有效的治療方式，雖「腿骨延長術」可增加約10公分左右的高度，但由於患者於手術期間需承受極大的痛苦，且非一朝一夕可完成，故應徵詢小兒骨科專科醫師的意見，仔細評估後，再決定是否進行。



「腿骨延長術」約於1980年代，由西伯利亞猶太人依利拉洛夫(Ilizarov)所發明，是一種需要精確判斷及計算的手術。首先將皮質骨切斷，再將金屬固定器打到要拉長的骨頭上，慢慢拉長，每天可以拉長0.1公分，最多可以延長5至10公分，整個過程則約需一年的時間。另外，在過程中不單只是骨骼的延長，神經、肌肉、肌腱及血管等也要隨之拉長，會造成患者劇烈的疼痛感，所以欲行此手術的患者需具有相當的耐心及成熟度。此外，由於此手術易發生併發症，如：(1)針孔感染(2)異常疼痛(3)神經麻痺(4)關節僵直攣縮及脫臼(5)新骨骼生長不良(6)骨骼癒合不良(7)新骨骼太嫩產生骨折(8)骨骼延長彎曲變形(9)足踝變形、垂足等多項併發症等，因此建議應將以上併發症列入施行「腿骨延長術」之風險評估。

由於此項手術需耗費大量時間、金錢、體力及耐心，患者需帶著環狀鐵架一年，所以並不適合未滿8歲的患者施行，最好的手術時機為患者剛停止長高的時期，男性約為16、17歲，女性約為13歲左右。於手術之前，建議會診(1)精神科：使病患在身、心、靈各方面調適良好下進行。(2)物理治療科：術後須配合物理治療進行復健。

目前「腿骨延長術」可分成依利拉洛夫(Ilizarov)及Orthofix兩種。比較如下：「依利拉洛夫」外觀似鳥籠，每天延長0.1公分；「Orthofix」外觀設計簡單，每天延長0.1公分。兩者的併發症都很高，所以進行前需與醫師詳加討論。



Orthofix：一種單軸型固定器，前後各有一個骨釘夾鉗置於伸縮臂兩端，可藉由夾鉗調整伸縮臂的方式來增長骨長度。

圖片來源：Orthoped(<http://www.allongement-os-grandir.com/>)

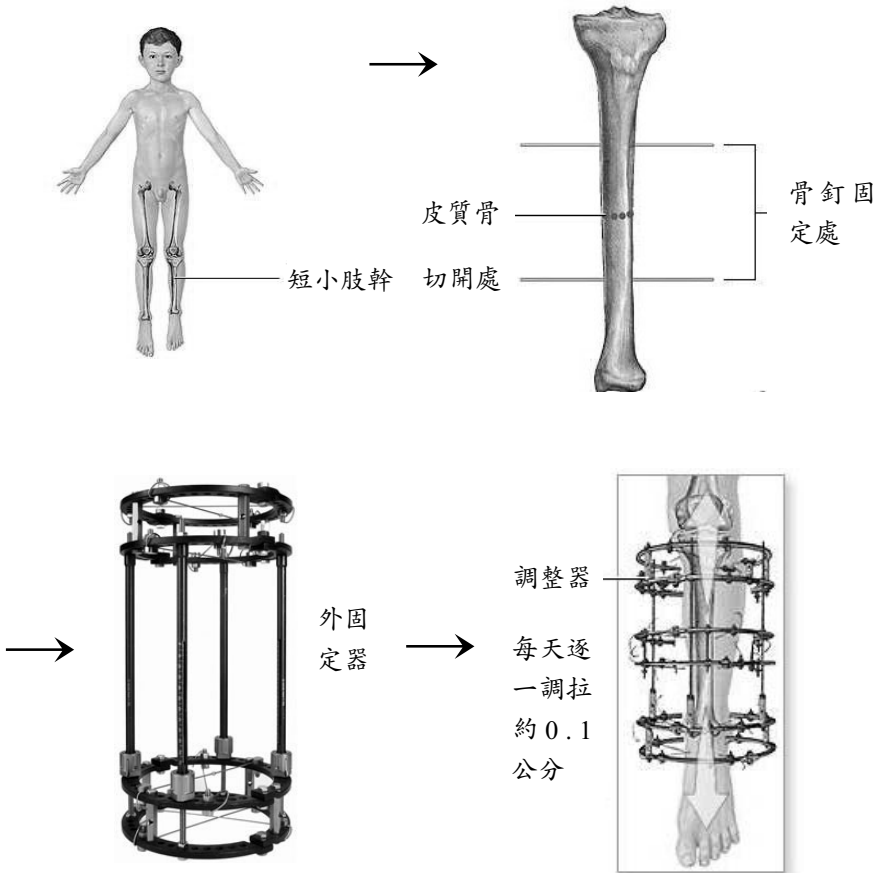


小叮嚀

腿骨延長術雖可讓人長高，但過程艱辛及漫長，且長高的程度因人而異，所以於手術前應作好心理建設及身體評估，並瞭解術後可能發生的併發症。家人間彼此的支持，有助於克服長期的心理壓力及身體上的不適。



軟骨發育不全症



依利拉洛夫(Ilizarov)：打斷皮質骨不破壞骨內髓，裝上鳥籠，每天延長0.1公分，骨內髓拉長後，慢慢也鈣化成皮質骨。

圖片來源：Medline Plus(<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>)



五、照護原則

目前的照護原則以預防疾病的發生，定期監測或治療患者的併發症為主，並提供最適當的醫療及心理支持。家屬在照護上可由以下幾點著手：

飲食方面

無特殊飲食限制，只需注意將體重控制在理想範圍內，以減少身體及下肢關節的負荷，降低肢體彎曲變形的機率。

日常生活

1. 嬰幼兒時期需定期記錄身高、體重及頭圍，以觀medlineplus察其變化。
2. 在智能發展上，雖與一般嬰孩無異，但在嬰幼兒時期，運動協調機能發展可能會出現遲緩的現象，但長大後會逐漸趕上。
3. 顱頸間脊髓受壓迫的問題，較大時則可能會有脊柱狹窄及神經性跛行的問題，需注意是否有相關症狀出現。



4. 注意是否有睡眠呼吸中止的問題。
5. O型腿若嚴重到影響行走，可尋求骨科醫師治療。
6. 因耳道較短，所以於嬰幼兒期感冒時，須特別注意中耳炎的發生。
7. 由於身高與同年齡相比相對矮小，故需注意是否會因外型而有社會適應的問題。
8. 在嬰兒時期避免使用雨傘型的手推車，此型推車易因支撐性不足，而使背部及腿部處於彎曲體位，造成身體變形。
9. 避免搬運太重的物品，而增加軀幹及關節的壓力。
10. 注意坐姿，適當使用坐墊及背墊。
11. 若有脊柱側彎或駝背發生，需使用矯正背架。
12. 定期追蹤，注意神經性跛行及脊柱狹窄。
13. 如果腿部彎曲已影響行走，可與復健師討論使用合適的鞋墊或矯正鞋預防惡化。



家庭支持方面

當一個家庭面臨這樣的問題時，會衝擊、改變整個家庭結構，涵括心理及社會層面，而我們該給予的協助有以下幾方面：

1. 教育上：患者智力不受影響，但在學校教育上需考慮自身及其同儕對於外觀的接受度，就學前先與學校老師及同學溝通，讓他們對疾病有初步的認識是重要的。另因患者身高較同年齡同學矮小，所以特製課桌椅、洗手間、洗手檯的改裝等，可請學校向各縣市政府教育局鑑輔會提出申請。
2. 社會上：除了整個社會給予更多的接受與包容外，患者對於自身身體形象的看法也會影響社會的接受度，需慢慢建立正向、樂觀的態度。
3. 心理上：父母及家庭成員應讓患者了解，外在的身高並非人生的全部，可鼓勵他發揮其他長才，若有需要，可藉助心理諮商協助調適。
4. 經濟上：若因患者照護及就醫的需求，使家中主要的經濟提供者無法繼續工作，或由雙薪家庭轉為單薪，導致家中經濟負擔大，則可尋找社福資源提供協助。



六、生活輔具

第一輔具資源中心 陳珮瑜物理治療師

輔具申請

患者在求學的過程中，雖智力與活動力跟其他小朋友無異，但由於四肢短小，面對一般人高度可以達成的動作皆無法輕易達成，造成患者於學校或生活上諸多不便(如：洗手、如廁、桌椅高度等)。面對此問題，可向教育局或社會局申請輔具而獲得改善；以下分別就輔具申請流程加以說明：

✱ **申請資格：**需領有身心障礙手冊或重大傷病卡。

✱ **申請方式：**

1. 由學校代為提出申請(教育局)

通常於每學期開學後，向學校輔導室領取輔具評估需求表，依學童需求及治療師建議，填上所需輔具後，交由校方申請，而後承辦單位會派人進行輔具評估，若無特殊原因，約半年到一年會送至該校供學童使用。等待期間建議可向當地鑑輔會借用暫時輔具。

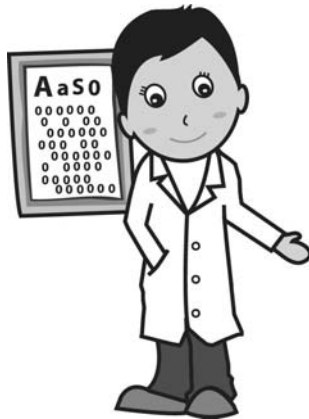


小叮嚀

此項輔具為學童在該校專屬使用，一旦畢業或不需要使用則須歸還校方。

2. 自行向戶籍所在地申請(社會局)

若領有身心障礙手冊，可向當地縣市政府社會局詢問有關身心障礙者輔具補助相關福利。輔具申請流程依各縣市政府規定而有所不同，一般需符合「身心障礙者輔具補助標準表」之相關規定，依不同障別及規定準備，如醫師診斷證明或專業治療師評估報告等文件，向戶籍所在地鄉鎮公所提出申請，若無特殊狀況，則會發文通知個案前往輔具中心媒合輔具及專業諮詢。



小叮嚀

向社會局申請之輔具，礙於各地方政府經費有限及申請項目之不同，故審查較為嚴格，但若申請通過，則輔具屬於申請者所有，因此將來不會有歸還問題。




輔具的使用

凡日常生活中，能夠協助人們更容易、便利地進行活動的各種器具，都可稱為輔具。舉例來說，近視眼鏡可以協助近視者看清楚遠方的事物，對於近視者而言，眼鏡就是一種不可或缺的輔具。軟骨發育不全症患者因身材矮小、低張力、關節韌帶鬆弛，手肘伸直角度受限、腰椎過度前突 (lumbar hyperlordosis)、髖關節伸展角度受限及O型腿等問題，造成許多日常活動，如：拿取高處物品、移行等動作的執行比一般人吃力、困難。

軟骨發育不全症患者受限於身體構造，有時因所處的環境無法因應患者而調整，使活動執行不易，所以環境的調整與控制或輔具的考量是很重要的。患者常遇到的問題如下：

1. 物品的拿取：

因身高、上肢長度及手肘伸直的角度受限，患者常難以取得高處的物品，簡單的解決方法是藉由梯子或矮凳把自己墊高拿取物品。對於「質地較輕小」的物品，可利用長柄取物夾拿取，或可直接調整物品擺放的方式，將常用物品置於隨手可取得之處。

| 輔具名稱 | 使用說明 |
|--|--|
| <p data-bbox="223 379 385 414">長柄取物夾</p>  | <ol style="list-style-type: none"> <li data-bbox="462 331 905 414">1.可拿取遠處、高處或低處的物品。 <li data-bbox="462 435 905 470">2.適用對象： <ol style="list-style-type: none"> <li data-bbox="462 483 905 619">(1)因關節炎、髖關節置換術等原因而導致上下肢關節活動度受限者。 <li data-bbox="462 632 905 719">(2)不方便彎腰或長期維持坐姿者，如輪椅使用者。 <li data-bbox="462 732 905 820">(3)手部肌力需足以拿起此取物夾，並且可抓握把手取物者。 |

2. 環境的調整與控制：

可依需求做環境的調整與控制，例如：調整牆上電燈或其他電器開關高度，也可利用棍子或凳子彌補身高與手肘伸直角度不足，善用電器遙控也是替代方式。

省力裝置的選用，如長柄撥桿式水龍頭、撥桿式門把等。物品或器具高度具可調性，如可升降的櫃子、流理台、馬桶等，此可調性的設計可提供不同身高的人使用，而不侷限於讓病患使用方便。



3. 姿勢維持：

因為低張力、頭大的不等比例，造成坐或站的直立姿勢易有駝背的體態出現，為避免因長期姿勢不良造成脊椎問題，或讓腰薦椎狹窄 (lumbosacral spinal stenosis) 症狀加劇，坐姿維持應選擇背部支撐性高的座椅，以維持背部挺直。應從小建立維持良好姿勢的習慣，並針對軀幹肌肉群加強肌力和耐力。對於姿勢的維持，不管在學校或工作場所，選擇適合其身材的可調式或特製桌椅也是很重要的。

此外，對於軀幹已變形者，軀幹支架的穿戴與否應先尋求專業人員(骨科或復健科醫師、物理治療師、義肢裝具師等)的審慎評估。

4. 移行能力

身材矮小、關節韌帶鬆弛、腰椎過度前突 (lumbar hyperlordosis)、髖關節伸展角度受限及O型腿等肌肉骨骼問題，相對會使患者移行過度耗能、效率差、提早出現關節退化問題，尤其是膝關節。而關節長期承受不正常的壓力，疼痛、活動度受限會伴隨發生，甚至影響日常行走的功能。

對有些患者而言，藉由鞋墊的使用、鞋子的修改或膝部護具，提供支撐或改變下肢關節受力情形，可使症狀獲得緩解。但因每位患者的問題、生活型態不同，足部輔具或膝部護具的使用，也會有所不同，所

以在使用前應積極尋求專業人員(骨科或復健科醫師、物理治療師、義肢裝具師等)的評估及建議。另外，肥胖也會造成下肢關節負重過度，所以，維持理想體重，是照顧者或患者須密切注意的健康議題。

小結

輔具的種類繁多，其選擇與應用須考量使用者及照顧者的能力、目的和需求，甚至經濟及使用環境皆須全盤評估。功能再好的輔具，若無法符合患者及照顧者的功能和需求，或與所處環境衝突，甚至不當的使用，都可能會造成二度傷害。所以在選購輔具之前，應依使用者之個別能力及需求，積極尋求專業人員(醫師、物理治療師、職能治療師……等)的評估及建議，並應接受使用輔具的訓練及定期追蹤、評估使用情形，以符合患者身體狀況及功能，才能讓輔具發揮最佳效用。





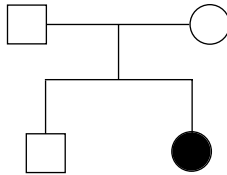
七、遺傳諮詢

人體細胞內共有23對染色體，軟骨發育不全症是第4號染色體上的FGFR-3基因發生突變所致。此疾病的遺傳模式為體染色體顯性遺傳，可分為突變或家族遺傳所致，詳細介紹如下：

圖例介紹：

□ 正常男性 ○ 正常女性 ■ 罹病男性 ● 罹病女性

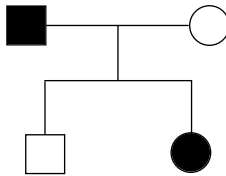
1. 基因突變：即父母並非軟骨發育不全症患者，但胎兒在受孕過程中基因突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低(如下圖一)。



圖一、父母均非軟骨發育不全症患者

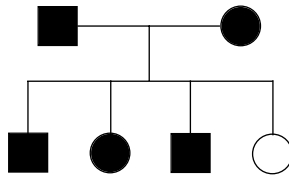
2. 家族遺傳：

- (1) 父或母其中一位為軟骨發育不全症患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有 $1/2$ 的機率罹患軟骨發育不全症(如下圖二)。



圖二、父或母其中一位為軟骨發育不全症患者

- (2) 父母皆為軟骨發育不全症患者，所生的下一代，每一胎不分男女，正常小孩的機率為 $1/4$ ；罹病的機率為 $3/4$ (如下圖三)， $1/4$ 為極嚴重無法存活的致死性同合子突變。



圖三、父母皆為軟骨發育不全症患者



八、資源索引

軟骨發育不全症相關病友組織，已於國際間相繼成立。這些組織多由志工及患者家屬所組成的，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) 美國小小人協會

LPA(Little People American)

<http://www.lpaonline.org/mc/page.do>

2) 英國軟骨發育不全組織

Achondroplasia UK

<http://www.achondroplasia.co.uk/>

3) 美國人類生長基金會

Human Growth Foundation

<http://www.hgfound.org/index.html>

◎國內病友組織

1) 小小人兒聯誼會

原由台北馬偕紀念醫院台北分院社工室協助創立，並於2004年9月26日重組聯誼會，作為病患家庭支持的管道，目前病友人數約有95名。

因聯誼會現非正式組織，相關聯繫可洽詢財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市104中山區中山北路二段52號10樓

電話：(02) 2521-0717

網址：<http://www.tfrd.org.tw>





參考文獻資料：

1. Horton, W. A. ,Recent milestones in achondroplasia research. Am. J. Med. Genet. 140A: 166-169, 2006.
2. Fitzsimmons, J. S., Familial recurrence of achondroplasia. Am. J. Med. Genet. 22: 609-613.
3. Mettler, G.; Fraser, F. C., Recurrence risk for sibs of children with 'sporadic' achondroplasia. Am. J. Med. Genet. 90: 250-251, 2000
4. Kenneth Lyons Jones, Achondroplasia. Smith' s Recognizable Patterns of Human Malformation. 346-351, 1997.
5. John M. Hicks, Achondroplasia Family of Skeletal Dysplasias. NORD Guide to Rare Disorders. 144, 2003
6. <http://www.bhp-gc.tw/front/bin/ptdetail.phtml?Part=Achondroplasia&Category=123871>
7. http://www.mmh.org.tw/taitam/soci_offi/soci_offi0902.html
8. http://tobacco.bhp.doh.gov.tw:8080/old_web/rare_dis/files/achondroplasia.doc
9. <http://www.rti.org.tw/big5/recommend/firefly/020929.htm>
10. Kuo-An Lai., Chii-Jeng Lin. Chyun Yu Yang., Rey Mo . (1993/12), Lin mb Lengthening by Callus Distraction. 中華民國骨科醫學雜誌, p.379-390。

11. 費軍(Jun Fei), 余洪俊(Hong-Jun Yu), 王愛民(Ai-Min Wang), 張連陽, 楊欣健, 普興富(2006/09)。Orthofix外固定支架結合有限內固定治療股骨大段劈裂的髌上、髌間粉碎性骨折。中華創傷骨科雜誌，8卷9期，p.887-888。
12. 遺傳疾病諮詢服務窗口<http://www.bhp-gc.tw/front/bin/home.phtml>
13. 輔具資源入口網<http://repat.moi.gov.tw/>



軟骨發育不全症

第三章

Q&A 問與答

Brochure
of Achondroplasia





一、Q & A

—醫療篇

Q：什麼是「軟骨發育不全症」？

A 軟骨發育不全症(Achondroplasia)，主要是位於第4號染色體上基因「纖維芽細胞生長因子第3號接受體」(Fibroblast Growth Factor Receptor-3；FGFR-3)發生缺陷，造成軟骨轉化過程受限，以至於患者外觀會有身材矮小、四肢短而變形(軀幹長度正常)、前額突出且頭較大、鼻樑塌陷、下巴前凸(戽斗狀)、胸廓較小等情形出現。

Q：「軟骨發育不全症」的遺傳模式？

A 此疾病之遺傳模式為體染色體顯性遺傳，依其成因分為兩種情況：1.基因突變：即父母並非軟骨發育不全症患者，但胎兒在受孕過程中基因突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低。2.家族遺傳：一種為父或母其中一位為軟骨發育不全症



患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有1/2的機率罹患軟骨發育不全症；另一種為父母皆為軟骨發育不全症患者，所生的下一代，每一胎正常小孩的機率為1/4；只拿到父或母一個缺陷基因的機率2/4；同時拿到父母缺陷基因的機率1/4。

Q：「軟骨發育不全症」該如何診斷？

- A** 1.臨床診斷：依患者外觀特徵協助判斷。
2.基因診斷：透過血液檢體進行FGFR-3基因分析。
3.產前診斷：有家族史者，可採羊水或絨毛膜進行基因檢測。

Q：「軟骨發育不全症」該如何治療？

- A** 目前尚未有治療此病症的方法，僅能針對病程發展所帶來的不適做處理或預防(如：水腦、腿部彎曲、中耳炎預防、脊柱彎曲等)。

Q：已生育患童的父母，可以再生育嗎？

- A** 若已生育軟骨發育不全症患者，父母有再生育打算，可先請教遺傳科醫師或遺傳諮詢師建議生育



計畫。通常必須先確認患童的基因突變點位置，然後於懷孕後進行絨毛膜穿刺或羊膜穿刺，取得胎兒脫落的細胞，後由胎兒培養細胞內分析比對基因突變的位置。在嚴謹的遺傳諮詢下，父母仍有機會生育健康的孩子。

Q：水腦的症狀有哪些？若未治療會有何影響？

A 一般水腦會有頭圍增大、噁心、嘔吐、頭痛等症狀，若未及早治療，則會因腦室擴大壓迫到腦神經組織而有神智不清、肢體僵直、昏迷等情形，嚴重者會影響生命中樞造成死亡。

Q：小小人兒因身高受限，該如何找工作呢？

A 小小人兒智力不受影響，工作類別並無特別限制，所以仍有機會成為各行各業的佼佼者。但若工作不易尋得，建議可至各地區就業服務站尋求協助，依照條件所需請求媒合。



Q：小朋友在校的環境改善(洗手台、課桌椅……等高度調整)該找誰協助？

A 建議可於新生入學前與學校輔導室做溝通，對於小小人兒所需之輔具或環境更改，皆可由學校協助改善或提出申請。

Q：汽機車輛改裝或變更該找哪個單位？

A 一般汽、機車行雖未提供車輛更改服務，但皆有合作之廠家，病友可將領有牌照之汽、機車依廠牌及排氣量的不同，請廠家提供所需之更改及發給更改說明書，後續之相關登記及報考資訊，則可與各區監理所聯繫了解相關規定。



二、Q & A

—社福篇

Q：「軟骨發育不全症」是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

A ◎重大傷病卡：「軟骨發育不全症」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。

◎身心障礙手冊：根據「身心障礙者鑑定作業辦法」第三條第十五項規範以及相關規定，經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身心功能障礙者，可依其殘障等級申請身心障礙手冊。

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/welcome.jsp>），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：孩子就讀小學以前，我該尋求哪些資源？

A 根據特殊教育法施行細則第七條「各級主管教育行政機關應設置特殊教育學生之鑑定及就學輔導委員會，聘有關專家學者及機關學校人員為委員，必要時並得商請學術、醫療或社會福利機構協助。」因此各縣市皆於教育局設置「鑑定及就學輔導委員會（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：你知道該疾病的病患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，病患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，診療醫院不得向病患預收。）

◎那些項目可以申請補助？

- 1.對罕見疾病的治療方法或遺傳諮詢建議有重大影響，其結果有助於日後治療方向及遺傳諮詢的「診斷費用」，皆可申請補助。
- 2.經國內外研究證實，具有相當療效且被普遍採用，同時已有醫學中心在進行臨床實驗的治療方式、藥物以及維持生命所需要的特殊營養食品等，皆可提出申請。

◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部份補助及全額補助兩種：

1.部份補助

以健保不給付金額的百分之七十為補助上限，其實際補助金額，將由衛生署罕見疾病及藥物審議委員會醫療小組審議。



2.全額補助

罕見疾病患者在兩種狀況下，可以得到全額補助：

- (1) 低收入戶病患的所有醫療費用。
- (2) 罕見疾病患者所使用的藥物，以及維持生命所需要的特殊營養食品（例如：衛生署公告的特殊營養食品）。

◎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病患預收費用。
- 2.病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
- 3.診療醫院須準備的資料：
 - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見p.62）
 - (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（見p.64）
- 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（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

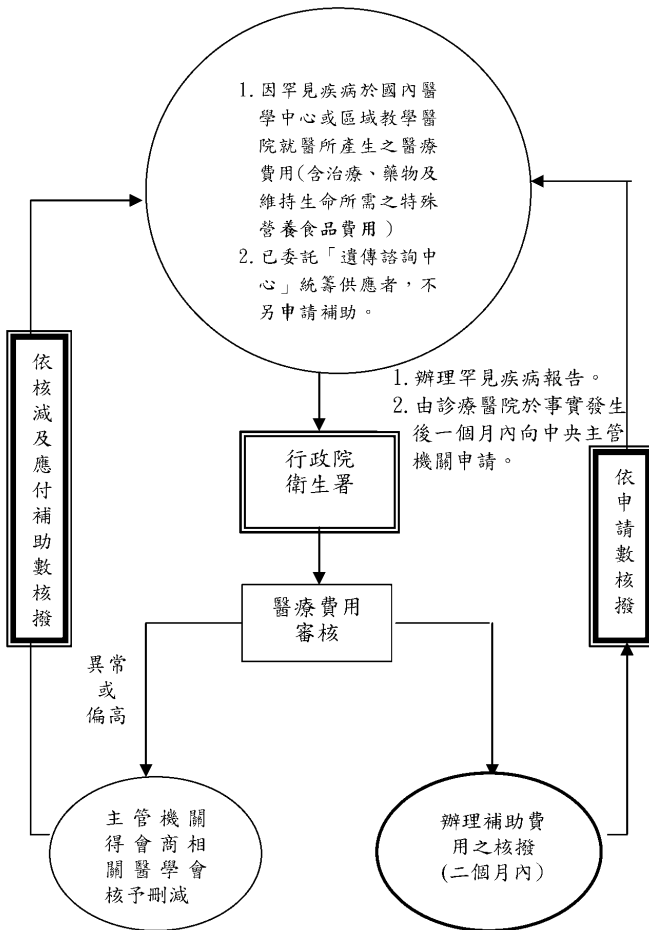
| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--------------------------|---|----|---|---|---|-------|---|---|---|------------|--|-----|-------|---|--|--|--|--|--|--|
| 個案姓名 | | | | | | 身份證字號 | | | | | | | | | | | | | | |
| 出生日期 | 民國 年 月 日 (年齡： 歲) | | | | | 性別 | <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡 | | 死亡日期：(請加註) | | 年 | 月 | 日 | | | | | | |
| 疑似或確定診斷日期 | 民國 年 月 日 | | | | | 病歷號碼 | | | | | | | | | | | | | | |
| 個案聯絡電話 | 公 () _____ 宅 () _____ | | | | | 手機 | _____ | | | | | 呼叫器 | _____ | | | | | | | |
| 戶籍所在地地址 | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 路 | 街 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 | | | | | | | | | | |
| 現住地址 | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 路 | 街 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 | | | | | | | | | | |
| 來診原因 | <input type="checkbox"/> 1.本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2.家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 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 (填參) | | | | | | | ICD-9 編碼 | | | | | | | | | | | | |
| | 英文 (必填) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 治療情形及建議 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 協助訪視 (請勾選) | 1.是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構： _____ <input type="checkbox"/> 否 2.病患是否同意被醫事專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是； <input type="checkbox"/> 否 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 診療醫院 (全銜) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 診斷醫師 | | | | | | 聯絡電話 | () _____ | | | | | | | | | | | | | |

註：

- 「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病人或因而致死者，應向中央主管機關報告」。
- 「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」。
- 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（台中市黎明路二段503號5樓）或傳真FAX:(04) 22545145、22543767，或E-mail：min @bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22550177轉432。



罕見疾病醫療補助申請、審核流程





軟骨發育不全症

罕見疾病醫療費用申請補助彙總表 (請以正楷書寫)

| _____ 醫院 年 月 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表 | | | | | | | 頁數 | 受理日期、受理號 |
|--|----|-------|----------|-------------|------|----------|-----|----------|
| | | | | | | | 共 頁 | 第 頁 |
| 身分證字號 | 姓名 | ICD-9 | 疑似診斷疾病名稱 | 診斷(檢驗、檢查)費用 | 藥品費用 | 特殊營養食品費用 | 小計 | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| 總計 | | | | | | | | |

註：1. 各欄填寫應列明詳細即可。
 2. 治療：罕見疾病醫療補助辦法，第二條規定：罕見疾病病患，經行政院衛生署醫學中心或區域醫學醫院所指定之醫療費用，得依法申請補助。
 醫療費用之補助範圍，以符合規定之罕見疾病發生數約百分之七十為限。以下列數項為主要補助：(1) 低收入戶病患之醫療費用。(2) 罕見遺傳病病患使用之藥物及醫療器材之特殊營養食品醫療費。(3) 目前罕見遺傳病病患之藥物及醫療器材之特殊營養食品之委託採購醫療費。不得自行採辦申請補助。請洽各大醫院、公立醫院或醫事中心採購。3. 罕見藥物醫療費。由該藥物醫藥技術開發計畫之支出經費酌量核撥。由「罕見疾病醫療費」中撥充。
 特殊藥品採購費第二項規定申請之費用，由行政院衛生署核定之「中央主管機關醫療費補助經費」中撥充。
 3. 本申請單第一聯由申請醫院留存；第二聯送交行政院衛生署核辦處：台北市民權南路 399 號 3 樓。電話號碼：2066。

醫療費用申請補助總額： 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整

上列或惠經本院醫師診斷確認或疑証為罕見疾病，經核對其身分證文件確為其本人，且上列所填各項費使用之藥品與食品均無訛。
 負責醫師：_____
 簽章：_____
 填表人：_____
 簽章：_____

洽詢電話：行政院衛生署國民健康局
(04) 2255-0177轉432



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，向行政院衛生署藥政處，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？

行政院衛生署藥政處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：行政院衛生署藥政處
(02) 2321-0151轉701



Q：你如何申請〈重大傷病卡〉？

A 行政院衛生署九十一年度九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卡者，或欲更正核卡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.69）」，並準備醫師開立30日的診斷正本、病患本人的身分證正反面影本或戶口影本，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。

Q：過去使用紙本的重大傷病卡與目前重大傷病註記健保IC卡有何不同？有哪些注意事項？

A (1)依健保局的規定，重大傷病卡紙本證明只可使用到民國九十四年三月二十八日為止。領有紙本的重大傷病卡但尚未註記重大傷病在健保IC



卡內的病友們，只要到醫院就醫時，持健保IC卡到讀卡機前，請服務人員協助重新載入重大傷病註記即可完成登錄，之後再至診間就醫即可。

- (2)若是新申請或須換發重大傷病卡的病友，其作業方式仍維持原來的申請程序，在各地健保分局核准後即可在現場登錄。若是以郵件辦理，則是在收到核准函後，可在醫院的讀卡機直接載入資料。
- (3)若因其他因素而需要重大傷病紙本證明的病友，可以將健保局的核准函保留，或是攜帶病患身分證，前往各地健保分局櫃台申請核發「審查通知單」，此單據即具備重大傷病紙本證明的效果囉！

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」，可至中央健康保險局網站下載表格。



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： <input type="checkbox"/> | 出生 | | 年 | 月 | 日 | <input type="checkbox"/> |
| 身分證字號 | | 女： <input type="checkbox"/> | 日期 | | | | | |
| 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) | | | <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;"> 特約醫療院所用印 </div> | | | | |
| 申請人或代理人簽名或蓋章 | 簽名： | | | 新申請： <input type="checkbox"/> | | | | |
| | 身分證字號： | | | 換發： <input type="checkbox"/> | | | | |
| 健保局審核意見欄 | 申請人與代理人關係： | | | 申復： <input type="checkbox"/> | | | | |
| | 1. <input type="checkbox"/> 同意發給重大傷病證明。 | | | 審查醫師 | | | | |
| | 2. <input type="checkbox"/> 不符申請條件，不同意。 理由： | | | | | | | |
| | 3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。 | | | | | | | |
| 4. <input type="checkbox"/> | | | | | | | | |
| 注意事項 | 組室專用章：承辦人： | | | 日期戳章： | | | | |
| | 復核： | | 課長： | | 決行： | | | |
| 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明文件供查驗。 | | | | | | | | |



Q：如何申請〈身心障礙手冊〉？

A 1. 初次申請所需文件

- (1) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
- (2) 最近一吋半身照片三張
- (3) 印章

2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

Q：如何補發或換發〈身心障礙手冊〉？

A ◎ 〈身心障礙手冊〉破損或不堪使用時

1. 換發所需文件：

- (1) 原身心障礙手冊正本
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一吋照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。



◎〈身心障礙手冊〉遺失時

1. 補發所需文件：

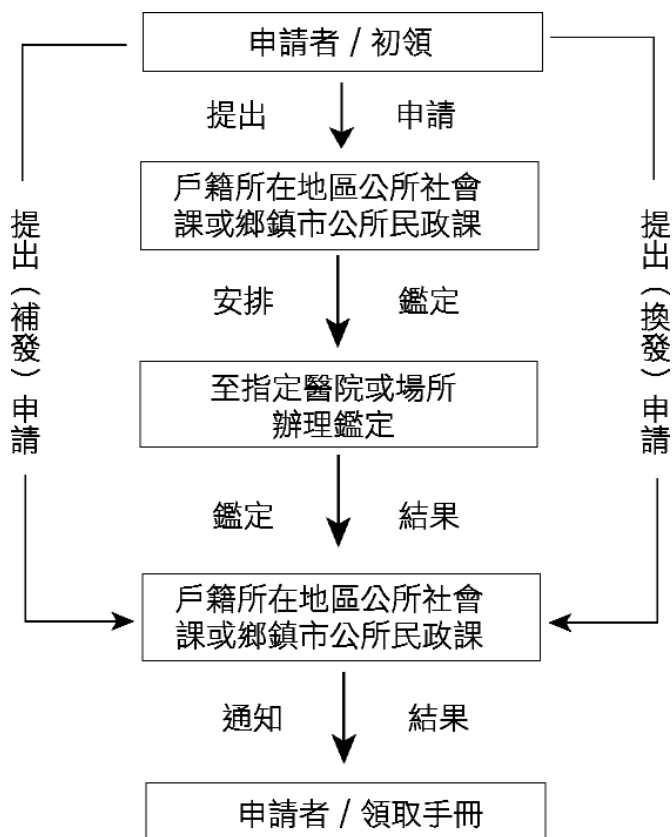
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2. 洽辦單位：戶籍所在地區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。



〈身心障礙手冊〉申請流程圖



第四章

心情留言板





心情留言板 我的寶貝長大了

滿懷期待的第二胎雷政豪終於誕生了，民國八十六年一月二日凌晨，因胎位不正，我的肚子為了歡迎他的到來，開了一道門迎接他。

好興奮哦！終於可以見到我前世的情人一兒子，心裡既期待又怕受傷害，當護士掀開窗簾時，第一眼就瞧見鼻孔大大的小孩，心裡想著，醜得還真有點奇怪呢！為什麼會有澎恰恰的鼻孔？不想一眼就見到鼻孔還真難。

一星期很快就到了，情人雖醜還是得把他迎接回家。心想，好歹我生小孩也是滿分一百分，第一胎是女兒，第二胎是兒子耶！經過新生兒篩檢都很健康啣！

轉眼間出院回家也已兩個多月了，政豪有稍稍變好看些，兩個大鼻孔也已順眼許多。



老天爺不讓我太幸福的過日子，此時，兒子因小感冒到附近的小兒科診所去看病，醫生很不錯，仔細的幫兒子檢查完後，醫生告訴我，你的孩子疑似有軟骨不全症，建議我到大醫院做更詳細的檢查。突如其來，聽也沒聽過，完全聽不懂得病名。晴天霹靂，頓時我的頭腦一片空白，短短五分鐘回家的路程，卻變得漫長起來了。

回到家後，不用說眼淚不自主地狂飆，此時美麗驕傲的人生沒有了，也什麼都不是了，傷心之餘，還是得早上工作下午照顧他，不放棄任何一絲希望，帶政豪到大醫院求診求救。

一開始沒方向，很相信醫生所推薦的大醫院一長庚，罕病的政豪已讓我心痛不已，沒想到兩個多月的小嬰兒是很難找得到血管，折騰了許久，好不容易才抽到幾c.c.的血，這樣慘痛的日子大約過了半年，模糊的結果，心裡仍然沒有絕望，不灰心，一直都在尋找那一線希望。終於無意中發現，媽媽



優生保健的小冊子裡面有台大的遺傳門診。於是我二話不說，馬上抱起政豪，攔小黃到台大尋找我最後一線希望。沒想到大醫院的規矩我不懂，有分現場掛號與預約掛號門診，雖然第一次碰釘子落空而回，第二次就很順利掛了號也看到了醫生，量量頭圍、身高、體重、摸摸手指，完全不用抽血受摧殘，老醫生很明確的告訴我病情，病名：軟骨發育不全症，聽不懂，說明白一點就是侏儒，長不高，目前無藥可醫，此時，所有的希望都破滅了。

接下來的日子，都很自卑抬不起頭的過，也曾怨天尤人的想，為甚麼是我？是我兒子？老天怎麼會開玩笑，讓渴望得來的兒子卻罹患罕病長不高，腦子無時無刻浮現了許多莫名奇妙的想法：(1)是不是醫生護士弄錯了？害我們抱錯小孩。(2)去死。(3)送去孤兒院。(4)送去佛光山與世隔絕，免得將來要面對殘酷的現實社會。該怎麼辦？沒人可問，望著無語的蒼天也無法度。



手抱天真毫不知情的政豪，每天都有流不完的眼淚，擦不掉的無奈，很玄，政豪好像會讀我的心，無論我怎麼向他哭訴心中百般的無奈，他總是安靜地笑著，聽我胡言亂語宣洩這世界的種種不是與不公平。也就這樣不知不覺愛上了他，說也奇怪，越疼愛他，他就越懂事、長得可愛，帥起來了。這時內心的傷痛似乎恢復了許多，也開始慢慢學習如何面對現實，心中的苦就這樣慢慢的消失了，那些莫名其妙的念頭也都不見了，更捨不得丟下他。

日子過得真快，政豪上幼稚園大班了，第一次融入團體生活，免不了會擔憂適應不良，受欺負被取笑，後來發現我想太多了，到學校與老師交談後，才知道同學和老師都很呵護、照顧他，這時才讓我放下沉重的心。

一溜煙又直升同幼稚園的小學，從幼稚園到小學的老師與同學都讓我很感動，也很



感謝，他們都是兒子的貴人、恩人。

求學中，只有每次的運動會無法參與比賽，為班級爭取榮譽是政豪心中小小的遺憾，只能待在休息區幫同學加油打氣，每當看著同學在跑，他的腳也不自覺的跟著在跑，對於好動的他，因罕病而不能參與，還真有點不捨、心酸。

到如今，萬般無奈也隨著政豪的長大而消逝，內心的傷痛也已慢慢淡忘。其實一路走來，發現外在的缺陷並不可怕、可恥，內心的健全才是最重要的。寶貝，我要你知道，世上你最美。

來自四面八方的善心人士，由於你們不吝嗇的愛，就是給予罕病最佳的良藥，衷心地謝謝您們。

雷媽媽



心情留言板

勇往直前的面對

孩子是父母心中的寶，不管他是塊寶玉，還是頑石，總是非常小心的呵護著，但在一次肺炎治療，因醫生的細心發覺孩子有異，便為他做了腦部超音波，發現有積水現象待觀察，一個月後醫生認為必須做腦部引流手術，一聽到「開腦」，我的頭皮開始發麻，我和先生好幾晚都無法睡覺，人生總會面臨三種狀況，(1)一面牆擋住去路時腦袋一片空白。(2)數條路可通時，卻又面臨抉擇。(3)只有一條路可走時，又會問難道非走不可嗎？這就是答案：「勇往直前、面對現況」。

開刀時他才剛滿七個月，當護士從我手中抱走孩子時，心頭一陣酸痛湧上，不知他會不會再回到我懷裡，手術結束進到恢復室時，看到他被理了光頭又裹著紗布躺在床上，又是心疼與不忍，手術雖然順利，醫生幫我解決了一個問題，卻又給了一個問題，孩子患有罕見疾病「軟骨發育不全症」當時我和先生一臉疑惑對看了一下，醫生意會到我們的不解，解釋說「侏儒症」，不是遺傳就是基因突變。



之後幾年不斷的遍尋良醫、神醫、良藥、泡藥澡，但還是「了憨工」孩子也辛苦，相信大部分罕見病友的家長也都曾做過這些「憨事」，因為我們都希望奇蹟降臨，期待任何能治癒的方式，但奇蹟終究還是沒出現。

孩子漸漸長大，和正常人的差異也就越大，慢慢也感受到旁人對他異樣的眼光，我們也注意到，便開始從身體治療轉向心理建設，小學六年一直到國中他都適應的很好，個性也很開朗，有一天他還調侃了自己說：「媽！我幫你省了很多錢，因為去玩、坐車、都不用買票」。

感激罕見基金會，給了很多醫療上的資訊和病友間的關懷，雖然仍有骨骼方面的疾病必須面對，但有罕見基金會和病友的幫忙一定能安全過關，小小人兒雖然人小，但志氣卻不小，孩子們一起加油！

黃媽媽

Memo



Memo

HERB GARDEN

Memo



Memo

HERB GARDEN

Memo



Memo

HERB GARDEN

Memo



國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

軟骨發育不全症

Brochure of Achondroplasia/

—財團法人罕見疾病基金會,編—,民96
面; 公分

參考索引

ISBN 978-986-81759-6-9 (平裝)

1.軟骨發育不全症

415.18

96020821

書名：軟骨發育不全症照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路2段52號10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：96年12月

版(刷)次 第一刷

定價：200元

ISBN：978-986-81759-6-9

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 with Taiwan Foundation for Rare Disorders. (TEL：886-2-2521-0717)