

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04
- ◎遇見你 是一種罕見的經驗
台北市立聯合醫院婦幼院區 陳質采主任09

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11
- ◎天使在我家
中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長13

第二章 疾病面面觀

- 罕見疾病基金會醫療服務組謝佳君、邱幸靜 整理
- 一、疾病簡介18
- 二、臨床症狀22
- 三、診斷原則26
- 四、治療與照護30
- 五、營養照護37
- 六、行為照護37
- 台北榮民總醫院精神部兒童青少年精神科 陳映雪主任
.....52
- 七、遺傳諮詢58
- 八、資源索引60

第三章 Q&A問與答

- 一、醫療篇64
- 二、社福篇68

第四章 心情留言板83

附 錄 食物代換表93



序 言

罕見疾病基金會自1999年成立以來，服務罕病病友一直是本會的主要工作項目之一。在服務的過程，我們與病友距離更為接近，分享病友們的喜與樂，也深刻體驗到病友們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦…等等。這些心聲，本會都銘記在心。為了使病友在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會的溫暖與專業的協助，本會自2003年開始，為單一病類印行一本專屬的照護手冊，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及脊髓性肌肉萎縮症等六冊，提供病友及專業人員參考。

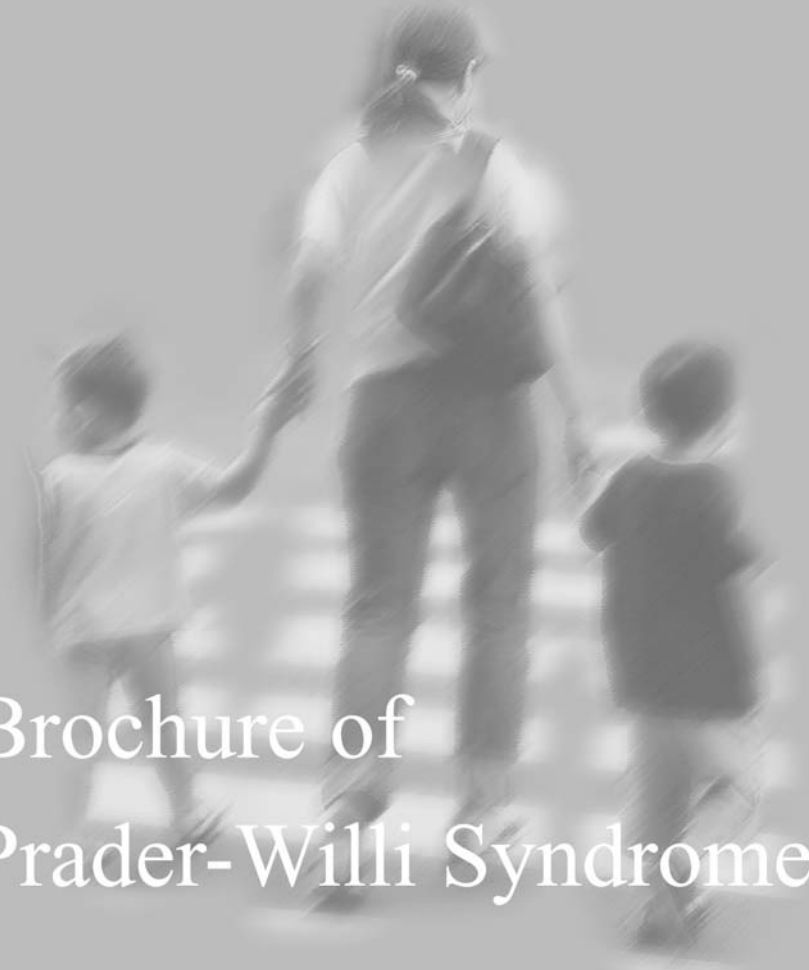
本系列之手冊是由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員集體編譯而成，如有不盡完善之處，歡迎各病友、家長及其他專家們提供經驗與指正，藉由大家的共同努力，將罕病系列照護手冊編撰工作臻於完善。另特別感謝馬偕醫院遺傳諮詢中心林炫沛主任及奇美醫院小兒遺傳科蔡文暉醫師對本手冊的細心校閱，以及輝瑞大藥廠(Pfizer Global Pharmaceuticals)贊助印製。未來我們會針對病友需要，持續進行相關系列的編譯，感謝大家的協助。

罕見疾病基金會執行長 曾條昌

中華民國九十四年十二月

第一章

給父母的話



Brochure of
Prader-Willi 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。

首先應特別的注意是發病的年齡，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，共同努力讓他心理上是充實、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，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，另外在納稅的減免亦是節流之道。而在家中的開支上，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，對有罕見疾病的家人而言，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，罕見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。



遇見妳 是一種罕見的經驗

台北市立聯合醫院婦幼院區 陳質采主任

第一次在診療室遇見昀昀，是她四歲的時候，這對父母無助愧疚的眼神中，閃爍著「希望她可以變得更好」的堅毅光彩。除了知道她在發展上有遲緩的現象，學習上無法專注外，我對於她與生俱來的疾病，所知非常有限，但作為一名專業人員，我們一如其父母，沒有說「不」的權利。

在引導昀昀學習及療育復健的路上，除了遵循一般的認知學習、情緒行為處理原則外，我們必須謙虛的認識這些罕見疾病，學習其對兒童的生理及行為的影響，以提供更全面的協助。

放開心 專業作家的幫手

這些罕見疾病的家庭都有很了不起的父母，上天交付給他們一項很具挑戰性的親職任務，扶養這麼一個特別的孩子，大家都不太有經驗。家長們往往是邊學邊做，不斷吸收新知，需要很大的彈性與耐性，寬容自己可能犯錯，還要窮於應付周遭不瞭解狀況的親朋好友「好奇」的質問。

面臨這樣的窘境，尋求資源、請教有經驗的專業人員和家長，多吸取相關的知識還是因應的不二法門。此外，開放自己，完全的接納孩子，你才能調整好自己以接受上天交託的任務。



在孩子的成長路上，借助醫療評估以瞭解孩子現有的能力及問題，安排符合其能力的課程，給予合理的期待，也是很重要的。因為，瞭解孩子每一階段的能力，設下適宜的學習目標，父母與療育人員較能夠積極幫助他獲得成就感，為下一個成長階段奠下良好的基礎。此外，借助現有的醫療知識，父母可以及早修正無效能的教養方式，減少挫折感帶給自己和孩子負面影響，學習自我放鬆，儲備足夠的能量，而能與孩子共享童年的美好時光。

不停步 發展生命無限可能

基因治療及分子生物醫學的進展，為這些孩子的療育帶來一絲曙光，然而，在這些技術還未完全成熟前，如何就目前所知的醫療資訊，減緩因疾病而引起的障礙，是當前必須積極面對的現實。

罕見疾病的孩子有很高的比例會出現各類的障礙，受生理上的限制（例如：肌肉張力不足），而出現相關認知表現比其智商發展還慢的現象。但這樣子的孩子也不一定教不來，經過訓練，他們往往可以學會簡單的生活自理，在發展上也會有明顯改善。

父母若能解除「心障」，及早帶孩子就醫診斷，勇敢面對問題，孩子就有機會展現他們美麗動人的生命。



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當的最沉重，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」！

（本文作者為高血氨症病童家長）



天使在我家

中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長

數年前，我參加一個啟智工作者教師研習營，座談會上講師發了一份問卷，其中有一題是這樣寫的：你認為世上為什麼會有殘障者？學員認真且不需思索地寫出一些想當然爾的答案，例如：母親懷孕時不慎服了不該服的藥；遺傳因素；難產造成的傷害；不明原因-----等等。

當我聽到學員這些答案後，心理很不是滋味，於是鼓起勇氣，用顫抖的聲音說出我的抗議：老師，這些答案或許都有可能讓一個生命變成殘障，但我不能接受大家把殘障者與他的母親的這種遭遇，如此簡單化！因為人生充滿了無常的變數，「災難」任何時候都有可能降臨在任何一個人身上。如果說家中不幸生了一個身心障礙的孩子，是那個家庭的一種災難，面對一個「製造了災難」的母親而言，學員的這些說法與認定，無疑的是給他再一次雪上加霜的難堪！因為我本身就是一個極重度多重殘障兒的媽媽！

當我激動的把話說完後，整個教室剎時靜默了下來，或許我的一番話讓大家有點錯愕和難堪，但



也正好有機會讓這些啟智工作者做深度的省思。

我最無法忍受旁人面對著我和女兒的面，大刺刺的自以為是的質問：你是不是在懷孕時吃錯藥？我真想頂她們說：你才吃錯藥呢！可是我學會保護自己不再受傷害，反而開玩笑地說：「是呀！我還吃了一牛車的藥呢！」

法國有位自然主義學家說：「突變現象是不可預期的，屬自發性，突變的原因是控制血液的基因突然不按牌理出牌所致。」我常想：如果社會大眾對許多不明原因的罕見疾病，和對基因的突變能多一點認識的話，就能將「傷感情的事，用較不傷感情的話來處理」。

十二年前，當我從先進的醫療儀器上，得知小女兒是個「先天性腦胼胝體發育不全症候群」的孩子時，只知道不幸和災難降臨我們家了，而還不知道真正的苦難正等著我們去品嚐呢！傷痛、哀怨和不解的心情，在旁人無心的說帖中越來越自責，「誤服藥物」、「遺傳因素」、「懷孕不慎」、「動了胎神」----等等，沒知識沒營養的問話，在面對女兒剛被判終生殘障的初階，任何風吹草動都會刮傷我的心。



直到女兒一歲半時，我才從一位朋友的話語中醒悟並且釋放了出來！他說：「別人都認為生到這種孩子是倒楣透頂的事，是前世結的冤業，或相欠的債！妳無法阻止別人怎麼說，但是問題在妳自己是不是也苟同這種說法？如果妳能從另一個角度去想：孩子她選擇了妳做為她的母親，是因為妳能完完全全地接納她，愛她，不受任何動搖的語言所傷害；妳們互不相欠，只有彼此的成就。…」朋友的一席話，讓我破涕為笑，從此不再受此「災難說」所蠱惑。

自從列入殘障者媽媽的行列，轉眼已過了十二個年頭，不認識的人，如果我沒有告訴對方家有一位極重度多殘的孩子，他們很難從我的臉上讀出生活的坎坷和生命的風霜，因為我總是充滿活力、開朗的笑聲和有點過動傾向。問我怎麼辦到的？十年前，當我接受了事實又做出了抉擇後，我告訴自己我必須為自己的選擇和女兒的生存品質負責。辛苦和心酸是一言難盡的，所幸我從小吃苦慣了，朋友常笑著說我是「吃苦，當作吃補」！看著弱小的女兒那默默忍受病苦煎熬卻能乖巧無怨的表情，我的力量就源源不斷的湧出！

為了要讓女兒能「坐起來」，不要被醫師的診斷注定她一生將像「植物人」那樣躺著，我和丈夫開



始為了女兒的復健而四處搬家，也因為這樣的因緣，讓我們搭上了台灣最早的「早期療育列車」，我從當初一名被協助者到今天蛻變為助人者，這條路上走得既艱辛又溫馨，有淚有笑，有汗也有收割！

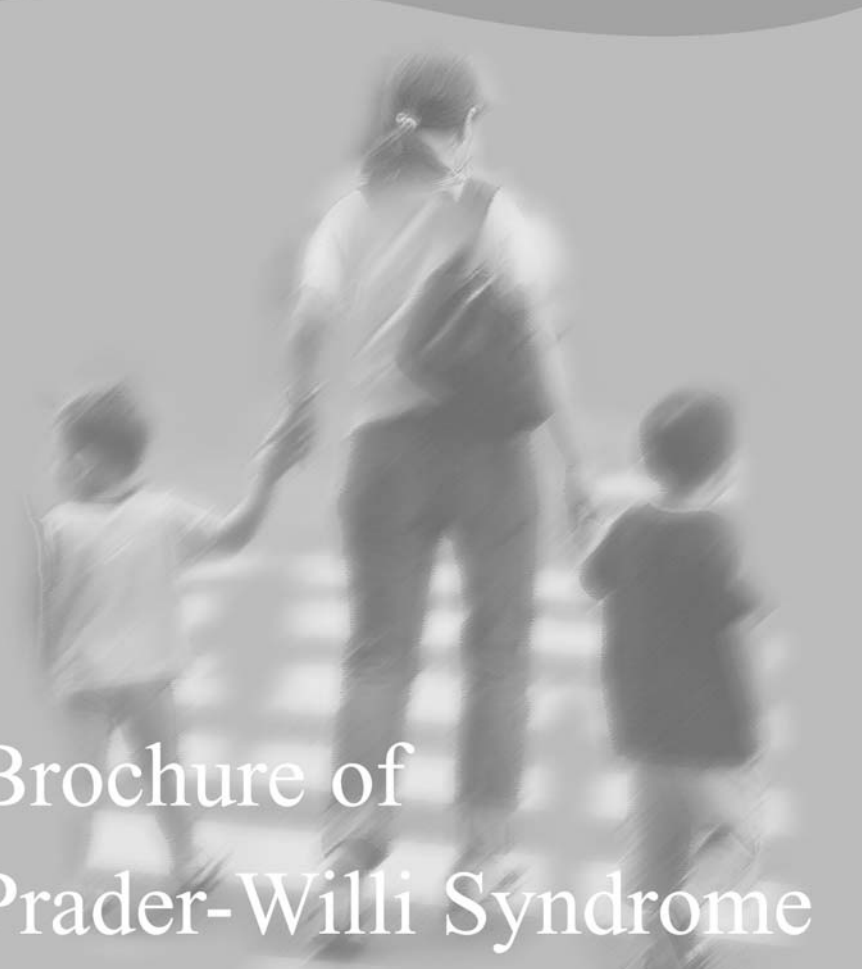
陪著女兒走過風風雨雨的殘缺歲月，我不再怨尤基因為何要突變？不再計較是誰為女兒付出比較多？誰才是身心發展有障礙的人？我們只知道天使來過我家，而且就生在我家呢！

（本文作者為腦胼胝體發育不全症候群病童家長）
轉載自「螢火集——財團法人罕見疾病基金會成立特刊」



■ 第二章

疾病面面觀



Brochure of
Prader-Willi Syndrome



一、疾病簡介

把整罐果糖拿起來猛灌？

冰凍的蘿蔔糕會拿來啃下肚？

半小時內吃完二十根大香蕉？

聞到食物香味，即使不太會走路，爬也要爬過去？

一般人想必是做不到的，但是普瑞德－威利氏症候群患童就曾經創下這些紀錄！

普瑞德-威利氏症候群 (Prader-Willi Syndrome；簡稱PWS)，是一種罕見的先天性疾病，因為第十五號染色體長臂(位置15q11-q13)，出現缺陷所導致的終身性的遺傳性疾病。其發生率在所有的種族和性別中皆是一樣，而在國外的發生率約為1/12,000~1/15,000，在國內發生率不明。目前罕見疾病基金會的個案數為七十八名。

此疾病是由三位瑞士籍醫師Prader、Willi和Labhart於西元1956年所共同提出報告，他們發現這類

患童在胎兒時期的胎動很少，出生之後有肥胖、肌肉張力低、智力障礙、身材矮小、性腺機能不足、斜視和小的手和腳等特性，因此此疾病後來被命名為「Prader-Willi Syndrome(中文翻譯為普瑞德-威利氏症候群)」。由於患者的大腦無法告訴自己胃已飽脹，導致無法抑制「吃」的衝動，進而導致病態肥胖，因此俗稱「小胖威利症候群」。

由於患者對食物無止盡地渴望，他們會主動尋找食物，有如好吃寶寶，為了避免愛吃所產生肥胖等併發症，家庭成員通力合作，共同協助患童進行飲食控制是非常重要的；另外，患者的脾氣固執，對他們而言，控制自己的行為是極度困難的，倘若他們發起脾氣來，就很難使他們平靜下來，然而平常時候他們卻是相當友善、討人喜歡且溫和守規矩的。此疾病的最佳治療方法即是早期診斷，並儘早給予患童飲食控制及行為治療，近年來，更有許多研究指出生長激素的使用，可改善患者的成長狀況，因此家長必須配合醫師、營養師、心理、物理及職能治療師的建議，共同照護患童的健康。

PWS的致病原因及遺傳機轉非常特殊且複雜，簡單來說，主要因為第十五號染色體長臂上的小片段缺陷所致，而缺陷的原因有四種；約有百分之七十的患

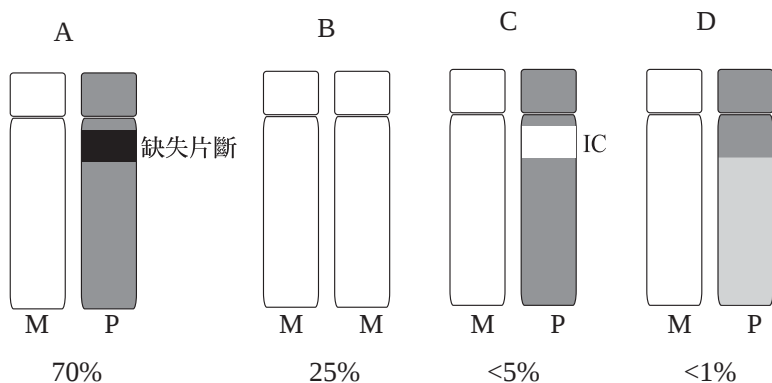


者是因源自於父親的第十五號染色體具有小片段缺失 (Micro-deletion)；百分之二十五的患者其第十五對染色體皆源自於母親 (單親源二倍體：Uniparental Disomy, UPD)；將近百分之五的患者是因源自父親的第十五號染色體上的基因銘記作用控制中心 (Imprinting Center, IC) 發生突變所致；其餘不到百分之一的患者是染色體轉位或異常所致。要提醒家長的是，不同的致病原因，將會影響下一胎的再發率，因此您必須請教遺傳科醫師，尋求正確的遺傳諮詢。有關遺傳諮詢的內容也可參考本章第七節的說明喔！

“我這麼愛吃，是因為我的肚子裡有鱷魚！牠一直在糾纏我，我才會永遠吃不飽！”



PWS的致病原因



- A. 父方來源的第十五號的染色體有微小缺失
- B. 兩條第十五號染色體都來自母方（UPD）
- C. 父方來源的第十五號染色體上銘記作用控制中心突變
- D. 父方來源的第十五染色體發生轉位或異常

M. 由母方來的第十五號染色體

P. 由父方來的第十五號染色體



二、臨床症狀

普瑞德-威利氏症候群的臨床特徵：前額窄、杏仁眼、薄而下垂的嘴唇、皮膚較白、髮色較淡偏淡棕色，小手小腳等，臨床症狀在生長發育的每個階段表現不同，以下分三個時期介紹。

新生兒及嬰兒期

- 1.哭聲微弱、肌肉張力低導致吸吮困難，且由於進食困難使得熱量攝取不足，導致體重增加遲緩及四肢活動力差等現象。
- 2.性腺發育不全：外生殖器發育不完全的狀況可能於出生時即可發現，男嬰有較小的陰莖與陰囊，大部分會有隱罩的現象；女嬰的陰唇、陰蒂較小。性腺低功能症可能是下視丘功能不全所致。

孩童時期

- 1.因腦部控制飽食中樞的下視丘功能失調，故約於六歲之前，開始對食物慾望大增，無法控制，加上患者的新陳代謝率較低，熱量消耗較慢，造成體重急速增加。
- 2.患者通常於2歲起會出現特殊行為，他們會有不正常的飲食行為，例如：搜索食物、藏食物及不停地吃。行為異常，如言語或肢體上的行為、偷錢購買或說謊騙得食物，抓、摳皮膚等。
- 3.身材矮小，患者在出生時有正常的身長，在嬰兒時期與兒童時期開始出現生長遲緩，生長速度逐漸偏離正常的生長曲線，可能小於第三百分位。
- 4.患者的IQ平均為65，有輕度或中度智能障礙，大多數的患者會有嚴重的學習障礙，在學校的學習表現也較同年紀孩童差，但社交能力卻相對地良好。
- 5.運動功能發展遲緩（例如：在12個月的時候才學會坐，在24個月時才學會走）。



青少年時期

- 1.若未限制熱量預防肥胖，肥胖將可能導致各種併發症，例如：糖尿病、心臟疾病及呼吸方面問題。
- 2.行為與情緒問題：患者除了孩童時期出現不正常的飲食行為外，發脾氣或無故地大怒也是行為問題之一，生氣的時間雖然短，但是脾氣可能會很暴躁。行為的問題可能隨著年紀增長而增加，特別是青少年與成人PWS患者。他們可能因為疾病帶來的限制而感到挫折，顯得易怒、情緒不穩、大聲說話、強迫型行為、固執行為等，而導致破壞性的行為與易於發怒。
- 3.性腺發育不全：第二性徵不明顯，青春期會提早或延後開始，且通常是不完全的。女性的PWS一般而言月經來潮次數過少，甚至沒有月經。
- 4.身材矮小：大多數成人患者身材較為矮小。以前並不清楚造成PWS患者身材矮小的原因為何，1970初期的臨床研究認為PWS患者可能缺乏生長激素有關 (Growth Hormone , GH)。之後的報告顯示，不管其體重多少，類胰島素生長因子第一型 (Insulin-like Growth Factor-1, IGF-1)、類胰島素生

長因子結合球蛋白 (Insulin-like Growth Factor Binding Protein 3, IGFBP3)及生長激素結合球蛋白 (Growth hormone binding globulin, GHBG)在患者身上也有較低的現象。

5.其它症狀：

- (1)嗜睡：白天昏昏欲睡及時常打瞌睡為PWS患者的特徵之一，有研究認為，白天嗜睡的情形與睡眠品質有相關性。有些睡眠障礙像是：睡眠-清醒週期(sleep-wake cycle)混亂、阻塞型睡眠呼吸暫停(obstructive sleep apnea)、換氣不足症候群(hypoventilation syndromes)與猝睡症(narcolepsy)，都可能會出現在PWS患者身上。雖然PWS患者很容易睡著，他們的睡眠卻也很容易因被干擾而醒過來。阻塞型睡眠呼吸暫停的發生與上呼吸道的異常有關，像是扁桃腺增殖肥大症，上呼吸道肌肉鬆弛，或是呼吸道結構異常。猝睡症也曾出現於PWS患者；換氣不足症候群是因為睡眠時氧合作用低落，這與肥胖程度有關。
- (2)患者大多數有一口蛀牙，原因是他們牙齒琺瑯質較軟、唾液較黏稠、口腔衛生不佳、會磨牙。
- (3)骨骼系統可能呈現脊柱側彎、骨質疏鬆情形。
- (4)眼睛可能有近視與斜視問題。



三、診斷原則

1993 年，Holml 等人發展出一套普瑞德-威利症候群臨床診斷計分標準，於2001年亦由Gunay-Aygun 等人證實其正確性。標準及計分方式如下：主要症狀每項為1分，次要症狀則為0.5分；三歲以前總分至少5分即可診斷確立，但其中需包含四項主要症狀；三歲以上總分至少要達8分始可確立診斷，其中需包含五項主要症狀；至於支持性的特徵不計分，但可作為診斷之參考。

臨床診斷

* 主要臨床症狀：

- (1) 新生兒及嬰兒期肌肉張力低下，但會隨年紀增加而改善。
- (2) 嬰兒期餵食問題，生長緩慢、體重增加不易。
- (3) 滿一歲到六歲之間，體重快速增加，導致肥胖。
- (4) 特殊外觀：窄面/前額窄、長頭、杏仁眼、小

嘴、薄上唇、嘴角下垂。

- (5)性腺發育不良：性器官發育不全 (睪丸未降、陰莖短小)、青春期發育遲緩 (例如超過16歲無月經)。
- (6)六歲以前發展遲緩，輕度到中度的智障，年紀大一點的小孩有學習上的問題。
- (7)過度進食、無法控制食慾、有強烈的索食行為。

* 次要臨床症狀：

- (1)胎兒活動降低，嬰兒時期慵懶，哭聲微弱。
- (2)行為問題：易動怒、暴力行為、強迫行為、愛爭辯、敵對的、佔有慾強、頑固、偷竊、說謊。
- (3)睡眠障礙、睡眠呼吸暫停。
- (4)身材矮小。
- (5)皮膚白。
- (6)小手小腳。
- (7)視力異常：近視、內斜視。
- (8)口水量多黏稠、聚在嘴角
- (9)構音缺陷。
- (10)摳抓皮膚 (Skin picking)。



* 其他支持性的臨床特徵：

(不列入計分但可支持診斷)

- (1) 高疼痛閾值
- (2) 嘔吐反射減低
- (3) 體溫調節異常
- (4) 脊柱側彎
- (5) 骨質疏鬆
- (6) 特殊拼圖遊戲技巧
- (7) 神經肌肉報告(肌肉切片、肌電圖)正常



分子遺傳學診斷

此疾病乃因第十五號染色體異常所致，除了臨床症狀可作為診斷依據外，可利用分子遺傳診斷進行確診，而分子遺傳診斷的技術包括高解析度染色體分析、螢光原位雜交法以及DNA甲基化形態分析等。目前國內成大醫院遺傳諮詢中心可提供分子遺傳診斷服務，只要抽血就可利用這些檢驗工具進行確診，以下介紹各種分子遺傳檢驗的方法。

- (1) 高解析度染色體分析(High resolution chromosomal analysis)：可偵測第十五號染色體較大的缺失片段。
- (2) 螢光原位雜交法 (Fluorescence in situ hybridization)：可偵測第十五號染色體之大片段與小片段的缺失。
- (3) DNA甲基化形態分析 (Methylation test)：此方法用於偵測兩條第十五號染色體是否同源自母親，或缺乏來自父親的特定片段，或是基因銘記作用控制中心發生突變所致。



四、治療與照護

目前尚未有可以治癒PWS的方法，而即早診斷以及早期療育，對於預後及避免其他併發症具有相當的效果。另外，PWS患童的照顧必須仰賴專業團隊多方面的協助，包括新生兒科、小兒神經科、復健科以及遺傳學專家和營養師等。以下針對PWS的病童症狀介紹各病症的因應方法。

低張力

新生兒時期的患童，其低張力造成吸吮困難，因此營養狀況不佳，可能需要用特殊方法餵食，如鼻胃管灌食、特殊的奶嘴、以及採用特殊的餵奶姿勢等。另外，可以物理治療來加強肌肉張力，少數患者使用輔酶Q10可能可以改善低張力，但醫療界還未證實此藥品的療效。運動發展遲緩的狀況通常在一歲時會有改善，多數患童開始會坐，走路大多是在兩歲時。

性腺低能症

使用人類絨毛促性腺素 (hCG) 或黃體生成釋放激素 (LH-RH) 治療或可改善患童隱睪的問題，而以人體絨毛促性腺素治療後，再施以睪固酮，可改善陰囊及陰莖小的問題。另外透過外科手術施行睪丸固定術也可解決隱睪的症狀。

肥胖控制

除非食物取得有受到控制，否則大多數的PWS患童在2-5歲時體重會快速的增加。應採取均衡、低熱量的飲食，以確保患童的營養狀況及維持正常體重。

若要減重，PWS患童的熱量攝取最好是同年紀孩童的60%，以身高來看，每一公分的身高給予9-11大卡/公分可以維持適當的體重，若要減重則必須控制在8-9大卡/公分的熱量。

抗肥胖的藥物也可使用於治療PWS，例如：羅氏鮮 (Xenical)。羅氏鮮可干擾脂肪分解酵素 (lipase) 的功能，可以減少30%腸道內脂肪的吸收。此類阻止脂



肪吸收的藥物，會出現腹瀉、腹脹、排氣、油便等副作用，對於脂溶性維生素的吸收也會有很大的影響，可能導致脂溶性維生素缺乏，因此須加強補充脂溶性維生素。另外，此類減肥藥需要經過醫師處方才能夠取得，並不是每個人都適用。

減重的不二法門，是建立良好的飲食習慣及保持經常性的運動。忽略這兩者，光憑藥物便想解決一切問題，無異是緣木求魚！養成了良好的飲食及運動習慣，對於PWS患者的體重控制相當有幫助。

欲了解營養照護相關資訊，請前往本章第五節，有更詳細的說明喔！



牙齒照護

牙齒的照護包括氟的使用以及每天刷牙。唾液黏稠可以藉由吃無糖口香糖來改善。

皮膚照護

因患童會不自主的摳皮膚傷口，適當的行為限制或行為治療可改善此種行為，也可以幫患童戴上手套以避免傷口感染的危險。

嗜睡與呼吸障礙的治療

國外研究顯示，減重可以改善睡眠時呼吸障礙及提高睡眠品質，但原發性睡眠障礙可能就無法因減重而改善。另外，持續性正壓呼吸治療法 (Continuous Positive Airway Pressure therapy) 或可改善呼吸障礙，這是利用呼吸罩，從鼻子輸送空氣到睡眠中患童，確保呼吸道順暢。有些醫師會依患者狀況，建議進行手術移除喉嚨過大的組織。



智力發展與行為治療

一般來說，PWS患者的智力商數約在65左右，屬於輕微的智能障礙，而行為問題是家長們所面臨最棘手的問題。與這些孩童接觸的人如學校老師或照顧者，都應該具備處理他們異常行為的知識與技巧。有時需要精神治療和心理師的介入。

目前並沒有藥物可以治療行為問題。血清素再吸收抑制劑（serotonin reuptake inhibitors）與抗焦慮劑（Buspirone）曾經被用於PWS患者以控制行為問題。另外嚴格而持續的強迫性限制也可用來控制他們的行為。

行為照護方面在本章第六節會有更詳細的介紹喔!!!



身材矮小及成長遲緩的治療

許多研究認為生長激素對PWS的生長有幫助，美國食品藥物管理局於2000年將PWS列入生長激素(Genotropin; Somatropin For Injection) 的適應症中，並將其認定為孤兒藥品。生長激素的治療，除了提高PWS患者的生長速率外，生長激素對於身體合成代謝的影響還包括肌肉質量及強度的增加、促進熱量消耗、骨質密度增加以及改善性腺發育、降低身體脂肪質量等。而實施生長激素治療的患者體組織的改變會因人而異，一般認為在治療的第一、二年改變最大。

雖然有許多患者開始使用生長激素治療，然而對於此藥物所引起的副作用，尚在觀察及研究中。PWS患者較可能會因肌肉張力不足，引起脊柱側彎的問題，使用生長激素時，可能會因快速的發育而加重脊柱側彎，所以在使用生長激素治療時，需要注意脊柱側彎的問題，並定期檢查。另外，生長激素會降低胰島素敏感性，對於肥胖的PWS患者可能會增加罹患非胰島素依賴型糖尿病的機率，因此不論是否有接受生長激素治療，PWS患者與肥胖者都需要3-6個月定期監測血糖與胰島素，還有血脂以及身體質量指數的變化。



國內中央健保局於2004年5月1日通過治療PWS的生長激素可獲得健保給付，給付的條件如下：

1. 限由醫學中心或區域醫院具小兒內分泌或新陳代謝專科醫師診斷確認，且患者之骨齡男性小於等於16歲，女性小於等於14歲之病患。
2. 治療期間發生下列情況應停止治療：發生糖尿病或其他嚴重併發症時應停用。
3. 治療上以建議劑量：每天每公斤體重施予0.1IU (約等於0.035mg/Kg) 之生長激素。
4. 治療時注意事項：應於開始治療之前及每三至六個月定期監測血糖及血脂檢查 (Lipid profile) 等臨床生化指標、重高指數變化、活動力與肌肉張力、睡眠研究。治療一年後需檢測身體組成、骨齡X光片。



五、營養照護

PWS患者剛出生時，由於肌張力不足，無法吸吮，需以奶瓶大洞奶嘴用滴入灌餵或是鼻胃管方式餵食。患者於2歲起，會有過度想吃的慾望，若是不加以控制，將導致體重過重，甚至是肥胖的情況。控制體重以限制熱量攝取為主。

一般原則

1. 患者在2歲以後，會有體重過重的問題，血糖正常或偏高。治療方針以控制體重與血糖為主。
2. 需藉由飲食、運動、藥物三方面著手。而飲食控制尤其重要。其主要目的是供給足夠且均衡的營養，維持理想體重及控制血糖，預防與延緩併發症的發生。
3. 選擇體積大、熱量低之食物。
4. 避免高糖、高脂肪之食物。
5. 限制熱量過度攝取應該配合適當持續的運動，並



建立適當的行為技巧，有助於體重控制。

6. 依照醫生或營養師建議補充適量的礦物質、維生素。



小叮嚀

儘早開始為小胖威利們進行飲食控制的訓練，並從小養成運動的習慣，可以幫助他們控制體重喔！在習慣養成的過程中，爸爸媽媽們真的非常辛苦，全家人也必須同心協力，不過辛苦絕對是值得的，大家一起來為小胖威利們的健康努力!!

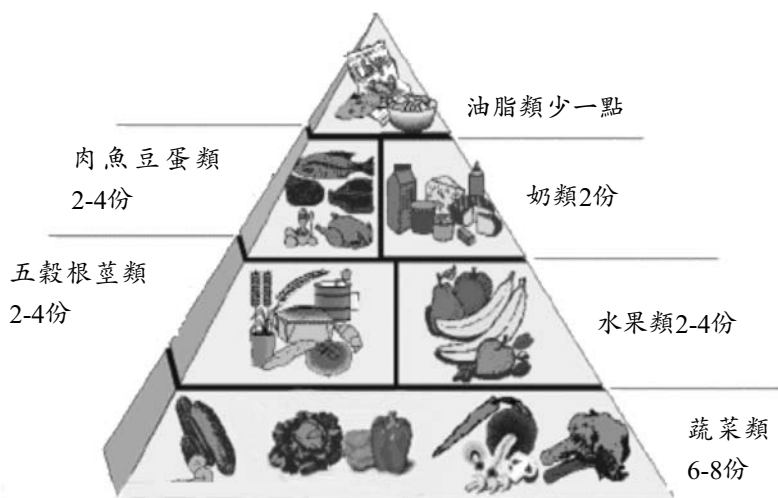
PWS的飲食金字塔

食物種類眾多，要怎麼選擇才能獲得均衡的營養呢？

以下的圖，稱為食物金字塔 (Food pyramid)，依照食物對人體健康有益之比例分配於金字塔圖形內，幫助我們了解六大類食物攝取的份量，可分成四層。

什麼是六大類食物呢？六大類食物包括五穀根莖類 (主食類)、奶類、肉魚豆蛋類、蔬菜類、水果類和油脂類。

一般的食物金字塔是以五穀根莖類為底層 (第一層)，是每日熱量的主要來源。PWS患童的飲食與一般人稍有不同，需要控制熱量攝取，所以在金字塔上的食物分配稍作改變，以降低熱量，提供800-1200大卡/天的飲食，熱量大約為一般飲食的三分之二。



資料來源: Prader-Willi Syndrome Association (USA)

(註：食物代換份數請見附錄)

飲食金字塔簡介

● 蔬菜類：(第一層)

- 為PWS患童飲食的基礎，每日建議6-8份，相當於煮熟的菜約3-4碗的量。
- 提供維生素、礦物質，在身體內行調節生理的作用。
- 提供纖維質，增加飽食感、促進腸胃蠕動，助排便。
- 提供少量碳水化合物及熱量。

● 五穀根莖類：(第二層)

- 富含醣類，主要提供身體活力及產生熱量的澱粉類食物。
- 如：米飯、麵包、麵條、甘藷、馬鈴薯等。
- 這類食物之間可以相互交換，如：一碗飯=兩碗稀飯=四片土司。
- 每日建議3-6份五穀根莖類，相當於3/4~1.5碗飯。

● 水果類：(第二層)

- 提供維生素、礦物質、纖維質。
- 包含新鮮水果、乾燥水果、罐頭水果及果汁。
- 每日建議2-4份水果(每份為一個拳頭般大小)。

● 肉魚豆蛋類：(第三層)

- 這類食物含有豐富的蛋白質，肉類、魚類、蛋為提供動物性蛋白質的食物；豆類和豆類製品是提供植物性蛋白質的食物。
- 這些富含蛋白質的食物對於身體發育及組織修補很重要。
- 一份為一兩 (約30公克) 的肉，豆腐一塊，豆漿一杯 (240cc) 或蛋一個。
- 每日建議2-4份，減少食用高脂肪的食物。



● 奶類：(第三層)

- 富含良好蛋白質及鈣質，幫助骨骼成長。建議一天1~2杯（240cc）。
- 優酪乳及乳酪等乳製品的營養價值與牛奶相同，在食物選擇上可以相互替換。
- 選擇低脂或脫脂種類的乳製品。

● 油脂類：(第四層)

- 富含脂肪，提供熱量。
- 除了烹調用油，注意食物中看不見的油脂。
例如：中、西式糕點、丸子、加工餃類、肉鬆等食物。
- 一份油脂＝1茶匙油（5公克）＝10粒（大）花生



小叮嚀

本書附錄中收集了簡易的食物代換表，以幫助家長與患者瞭解食物的種類、份量與熱量的觀念，大家可以充分運用這個食物代換表。如果有任何疑問，記得請教醫師或營養師喔！

營 養 百 小 科

膳食纖維

膳食纖維多半來自蔬菜、水果及全穀類，分為水溶性及非水溶性纖維。纖維在腸道與食物混合，減少消化液滲入食物中，降低醣類的消化，減緩血糖上升，有利血糖的控制。水溶性纖維可與膽汁、膽鹽結合，排於糞便中，增加膽固醇代謝，降低心血管疾病的併發率。

代糖

『代糖』是熱量極低、有甜味的糖類代用品，可加在低熱量點心食品中，增加食物的可口性及變化性。



營

養

小

百

科

鈣質補充

市面上的鈣質補充劑，分為天然鈣和合成鈣兩大類，這兩類的吸收程度差不多，營養價值也相近。避免來自動物骨、貝殼、牡蠣殼的鈣質，可能含有重金屬污染。以吸收而言，人體最易吸收的鈣是檸檬酸鈣，其次是乳酸鈣、葡萄糖酸鈣、碳酸鈣。

食物中含有較多鈣質的就是牛奶類的產品，蔬菜類則包括了高麗菜、球花甘藍、蕪菁甘藍等深色蔬菜。其他還有小魚乾、髮菜、黑芝麻、豆腐以及優酪乳，也都含有豐富的鈣質。

若是缺乏維生素D，會影響鈣質的吸收。食物中可選擇添加維生素D的牛奶與麥片、蛋黃、海魚和肝臟等。人體會因日曬而自然產生維生素D，若日曬不足，可以選用含有添加維生素D的鈣片。每日建議量為800-1000mg/day。運動可以更有效的增強骨質，如跳繩、打球、游泳等。

預防肥胖的原則

預防肥胖為PWS的重要目標之一！！以下根據PWS的年齡，分別介紹預防肥胖的原則與方法。

●嬰兒及1-3歲PWS患者的熱量需求

不是每一個PWS新生兒都會有餵食問題，當嬰兒的體重增加緩慢，出現吸吮困難、吞嚥困難、嚴重溢奶等現象時，就需要注意嬰兒的進食情況。使用特殊奶嘴及奶瓶以幫助餵食，提供足夠的熱量。若吸吮微弱，可能就要採用鼻胃管餵食，只有少數患者需要接受胃造口術。

1-3歲的患者食慾逐漸開始變大，除非食物的取得受到控制，否則他們的體重會在這個時期快速地增加，可能一星期就增加2公斤甚至更多。因此必須採用低熱量飲食。根據美國PWS協會的資料，建議以患者的身高（公分）來評估熱量，若要保持體重不增加，這個時期的熱量需求約為9-11大卡/公分；如果患童必須進行減重，那麼熱量需求就要降為8-9大卡/公分。



●3-9歲PWS患者的熱量需求

PWS患者旺盛的食慾和較低的代謝能力，造成體重的急速增加，一般人的熱量對於PWS患者而言仍是太高，故從幼兒時期就要開始限制熱量的攝取。

熱量需求為一般小孩的三分之二，體重控制是終身的課題。減重是為了減少一些併發症的產生：如呼吸問題，及心臟疾病、高血壓、糖尿病。飲食控制需要依個人情況做調整，控制太嚴格會影響生長發育，若生長遲滯，則需調整飲食上的控制。選擇低熱量的食物，提供飽足感，並注意三大營養素：醣類、脂肪、蛋白質的均衡攝取。定期監測身高體重，並做紀錄。

熱量需求是根據每個人的生長狀況而定。根據美國PWS協會的資料，建議以患者的身高（公分）來評估熱量。若要維持體重不增加的情況，此時期的患者熱量需求約為8-11大卡/公分；若孩子正在發育中，並且需要減重，則熱量需求必須降為7大卡/公分，理想狀態為一個月減1公斤。

要注意的是，患童是否過重或肥胖，需減重或保持體重，必須經過醫師或營養師的評估來決定，家長

們可配合專業人員的建議來進行熱量攝取的調整。

PWS不同年齡之熱量需求比較表

	嬰兒及1-3歲 PWS	3-9歲 PWS	青少年及成人 PWS
保持體重不增加 之熱量需求	9-11 大卡/公分	8-11 大卡/公分	10-14 大卡/公分
需要減重之熱量 需求	8-9 大卡/公分	7 大卡/公分	7-8 大卡/公分

註1：資料來源為美國PWS協會，為根據身高（公分）來評估熱量需求。



小叮嚀

家長們除了要注意小胖威利們的體重外，身體質量指數（Body Mass Index, BMI）也可以用來表示一個人是否肥胖。BMI的算法是「體重(公斤) / 身高² (公尺)」。
根據行政院衛生署的建議，BMI在18.5-24.9為正常範圍，大於25即過重，若達30以上就代表肥胖喔!!這時，就得開始為小胖威利進行減重計畫了。



●青少年及成人PWS患者的熱量需求

PWS年輕人的身體組成與同年紀的不同，他們並不會在青春時期快速生長，即使他們的體重正常，相較之下仍顯得矮小。青少年及成人PWS患者多半有體重控制的問題，在體組成上，他們含有較少的肌肉及較多的脂肪組織，故一般的身高體重表及皮層厚度測量可能不適用於PWS患者。

以患者的身高（公分）來評估青少年及成人患者的熱量需求，若要保持體重不增加，熱量需求為10-14大卡/公分；若需要減重，則熱量需求要降為7-8大卡/公分。PWS青少年需要適當的熱量以供成長。如果青少年仍在生長，不建議嚴格的熱量限制，否則可能使其生長減緩，而導致無法長高，另外要多加注意維生素及礦物質的攝取。食物選擇部分避免高脂肪的攝取，如油脂、肥肉、炸雞等。避免空熱量食品如含糖飲料、濃縮果汁，可提供代糖飲料及水。纖維質可提供飽足感，蔬菜、乾豆類、全穀類、水果，為低脂高纖維食物，可以多食用。

規律運動對於這個時期的體重控制是很重要，可以增強PWS患者的協調性及肌肉力量。需在醫師指導下方宜進行激烈運動或競爭性運動。每天30-60分鐘

的運動：如走路、騎腳踏車、游泳、低衝擊有氧運動。規律的運動可以讓患者承受較多的熱量而又不增加體重，可以不必太過限制飲食。運動可以幫助PWS患者覺得自己身材變瘦了，心情也會跟著變好！

PWS患者可以藉由飲食控制及運動，達到緩慢且安全的減重。患者需固定時間（每週），著固定服裝，使用同一個體重器來測量體重。依個人狀況調整飲食、運動，以期達到設定的體重目標。



★ 讓小胖威利們養成運動的習慣是很重要的哦！

圖為92年暑假「小胖威利運動營」中，小胖威利們進行水療活動。



食物控制取得的小妙方

- ◎ 固定進食的時間及份量。
- ◎ 提供小份量的食物，固定用盤餐方式供應，不讓患童自行取食。患童如果沒有多要求，就不再給食物。若有要求，則第二份食物可以給蔬菜或是過一段時間再給食物，可以減緩進食速度。
- ◎ 將食物切成小塊，置於較小的碗盤中，讓視覺上看起來量很多。正餐時可以提供大量蔬菜。
- ◎ 不購買零食：糖果、洋芋片、餅乾、冰淇淋，僅在特殊時候購買，如生日。
- ◎ 參與社交活動時，注意其進食量，嚴格控制熱量。
- ◎ 保持用餐時間愉快，餐桌上不討論患童的偏差行為。
- ◎ 避免用食物當作獎勵，可以口頭讚美、參加活動、看書、玩具等作為獎勵。
- ◎ 替上學的PWS患童準備便當以控制飲食。

● 外 食 小 技 巧 ●

- ◎ 在進入餐廳前就先想好要點哪些食物。
- ◎ 點小份的餐點或是單點。套餐會比單點的便宜，但是在份量上就會超過限制量。
- ◎ 選擇烤、蒸或水煮的食物。可以詢問服務人員餐點的烹煮方式。若有醬汁、沙拉醬、奶油等，可以請他們拿掉或是放在菜旁邊。薯條或其他高熱量食物可以換成生菜沙拉、蕃茄或水果。
- ◎ 注意隨餐附贈的麵包，這些常常在餐前上菜，這時是最餓的時候，如果要給PWS患者麵包，注意不要抹奶油，且只給一個小餐包即可。然後將麵包籃收走。
- ◎ 注意看不見的熱量，例如醬汁，特別是白醬、油醋醬等。避免沾裹麵包粉及油炸的食物。
- ◎ 如果吃披薩，注意高熱量的餡料：香腸、臘腸、橄欖、起司等，可選擇蘑菇、青椒、洋蔥等的餡料。
- ◎ 只要盤中的食物吃完，就請服務人員將盤子收走。
- ◎ 避免飯後甜點。通常甜點的份量都很大，並含有高熱量。可以選擇水果代替。如果點了，將其分成小份的或是點小份量的甜點。
- ◎ 與朋友一起分享餐點。共吃一份餐點。



六、行為照護

台北榮民總醫院精神部兒童青少年精神科 陳映雪 主任

普瑞德-威利氏症候群（PWS）的心智發展與療育

前言

普瑞德-威利氏症候群（PWS）發病年齡及不同的發展時期，問題不同，所需要的療育有所不同。

PWS常見心智發展問題

- 肌張力不足導致吸吮能力弱或動作發展慢
- 發展遲緩---語言發展（3歲後趨於明顯）
- 智能不足：僅5%正常，65%的個案有各種程度的智能不足
- 學習問題

因智能稍低，高層次的抽象思考差、數學計算能力差、系統與次序性整合聽覺訊息能力差、學習上多所困難，形成日後生活因應技巧弱、問

題解決力低且社會化能力差。

但記憶力尚可，尤其視覺記憶（如拚圖）為其能力較佳部份，故能閱讀；語言理解尚可但表淺、加上語言表達能力不錯，常令人忽略其對所發生的事物可能未真正理解。學習上建議多以示範動作加上口語解釋，可加強學習效果，尤其自我照顧或家事能力的培訓上。

- 過度飲食
- 性器官及功能發展低下或不成熟
- 睡眠問題（嗜睡症、睡眠呼吸中止症）
- 情緒行為問題

- 易怒、大發雷霆、暴力 50%
- 個性固執、僵化缺乏彈性
- 好辯、反抗、對立
- 說謊與偷竊（食物相關）、藏食物
- 肥胖導致不良的身體印象
- 人際關係退縮
- 常同動作症或強迫症

PWS病人的強迫行為包括重複言語或問話 67%、反覆抓掐皮膚75%、反覆排列34%、數數31%、洗手或清洗22%、拔頭髮12%，其中 25%患者程度合乎強迫症診斷。

- 憂鬱症（青少年以後漸嚴重）



PWS心智發展之早療

- 嬰幼兒期：重視早期療育，以感覺動作訓練為主，愈早愈佳。
 - 以物理治療進行肢體大小動作訓練
 - 促進口腔運動訓練、作為語言訓練之基礎
 - 給予感官與語言刺激，作為認知訓練的前導
- 幼兒期：建立飲食與體重控制習慣的基礎，愈早開始後，日後成效愈佳
 - 嚴格飲食限制
 - 需養成運動習慣
 - 情緒調節能力 (EQ) 培養
 - 行為治療學習自我控制 (飲食及EQ)
避免以食物作為增強物，可以玩具、陪伴遊戲、說故事來取代
- 學齡與青少年期:
 - 飲食方面認知行為治療：父母需持續建立飲食控制觀念與嚴格執行
 - 1) 低卡飲食 (需教導患者食物的熱量與進餐食物的選擇)

1. 尚無有效控制食慾的藥物
2. 諾美婷、百憂解可降低胃口
- 2) 嚴格限制飲食
 1. 環境控制 (全天候，家中少備食物零食、進餐以個人餐盤分裝來限量、鼓勵細嚼慢嚥)
 2. 人為控制 (包括親友、老師、鄰居都給予正確概念，請全面協助，不可給個案食物)
 3. 減少接觸食物廣告
 4. 以其他遊戲或活動取代獎品或聚餐
- 3) 教導糖尿病、高血壓等肥胖後遺症的概念
 - 養成每日運動習慣
 - 語言與溝通訓練 (可用團體訓練方式)
 - 社交技巧訓練 (可用團體)
 - 1) 家長需協助個案與同儕互動，或安排參加團體
 - 2) 性教育以防範性侵害
 - EQ訓練
 - 教導金錢的處理 (限制其在食物上的花費)
 - 特教
 - 電腦教學 (因視覺記憶力尚可，可善加引導)
 - 青少年應重視職業技巧訓練 (不合適餐飲工作)
 - 精神藥物用來減少嚴重的多食、強迫症或衝動行為



- 1) 抗鬱劑，如fluoxetine (強迫行為、減輕體重)
- 2) 抗精神病藥物或情緒穩定劑

父母如何協助小孩改善行為

- 父母要有良好EQ，且以身作則，作為典範
- 要坦然接受孩子能力上的限制
- 以良弊驅逐劣弊：
 - 多安排結構性活動，尤其是體能運動
 - 提供規律豐富作息，充實的一天
 - 明確規定、適當獎懲，多鼓勵好行為
 - 進行行為治療：
 - 明訂“好行為”及“不好行為”
 - 計分之單位時間
 - 行為出現頻率
 - 得獎勵點數制度
 - 獎勵方式須避開食物的給予
 - 以嚴格監督來避免其偷或藏食物的行為

結語

一分耕耘、一分收穫，愈早建立個案良好的飲食與運動習慣，鍛鍊自我控制力並持之以恆，可減少肥胖及合併症的發生。至於個案的認知、學業與職業的培訓，需以生活化及實用為目標。





七、遺傳諮詢

人類所有的基因絕大多數皆成雙成對，其中一個遺傳自母親而另一個遺傳自父親。如果其中一個基因壞了，因而導致疾病的發生，此種遺傳模式稱為「顯性遺傳」；而「隱性遺傳」是指兩個基因必須都壞了才會產生病症。

然而普瑞德-威利氏症候群(Prader-Willi Syndrome；PWS)的遺傳機轉非常特殊與複雜，稱為「基因組銘記作用 (genomic imprinting)」，是指某些基因會根據染色體遺傳自父親或母親的不同而有不同的表現。簡單來說，PWS是因第十五號染色體的銘記作用出現問題所致。正常狀況下，第十五號染色體上有一群基因只表現於來自父親的染色體，而來自母親的染色體並無表現，也就是不會產生基因產物，當來自父親的第十五號染色體發生小片段缺失(microdeletion)，會使這群原來應該表現的基因因缺失而不表現，即會造成PWS的發生。

除了來自父親第十五號染色體片對缺失外，其他造成銘記作用發生問題的原因包括單親源二倍體 (即

兩條第十五號染色體都遺傳自母親)、基因銘記作用控制中心 (Imprinting Center, IC) 變異或染色體轉位或異常。

絕大多數病例皆源自於新的突變，意即父母親皆正常，僅有極少數個案為遺傳而來。由於病患罹病的成因不同，對於父母親是否會生下同樣疾病孩子的再發率也有所差異，其再發率可參考下面表格。PWS患者的父母，在計畫生育下一胎時，一定要向遺傳專科醫師或遺傳諮詢師請教，做好遺傳諮詢的工作。

PWS患童之父母親再產下患童之機率

致病原因	佔所有PWS致病原因之比例	下一胎的再發生率
來自父親的第十五號染色體片段缺失	70%	<1%
單親源二倍體 (兩條第十五號染色體皆來自母親)	25%	<1%
基因銘記作用控制中心變異	<5%	將近50%(若父母親具有基因銘記作用控制中心變異時)
染色體轉位或異常	<1%	將近25%



八、資源索引

國際間與國內皆有PWS相關病友組織，這些組織多由志工或患者家長所組成的，除了作為患者、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。家屬們可依自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

1)美國普瑞德-威利氏症協會

Prader-Willi Syndrome Association (USA)

<http://www.pwsausa.org>

2)英國普瑞德-威利氏症協會

Prader-Willi Syndrome Association (UK)

<http://www.pwsa-uk.demon.co.uk/>

3)國際普瑞德-威利氏症組織 (IPWSO)

International Prader-Willi Syndrome Organisation

<http://www.ipwso.org/> (組織介紹請見附錄)

◎國內病友組織

1) 社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會

台北市松山區光復南路55號2樓

電話：(02)2762-2808

傳真：(02)2761-0991

pwskid@yahoo.com.tw

2) 財團法人罕見疾病基金會

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

tfrd@tfrd.org.tw

電話：(02)2521-0717

傳真：(02)2567-3560



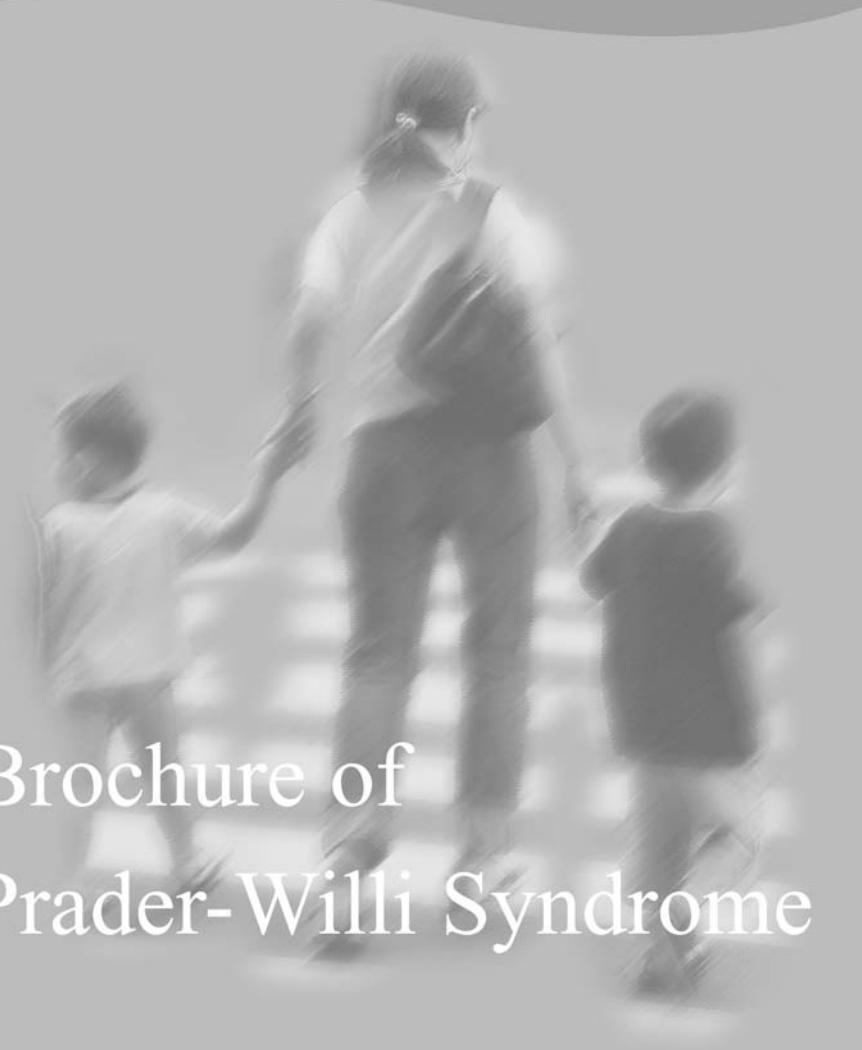
▲ 經過半年的籌畫，「中華民國小胖威利病友關懷協會」在94年6月19日成立了！

參考文獻資料：

- Prader-Willi Syndrome : emedicine;
<http://www.emedicine.com/ped/topic1880.htm>
- Prader-Willi Syndrome : Q&A
(1) Holm, V., et al. (1993). Prader-Willi Syndrome;
Consensus Diagnostic Criteria. Pediatrics, 91,
398-402.
(2) <http://www.thearc.org/faqs/pwsynd.html>
- Moris A.A. Prader Willi Syndrome - Guide 2001.
International Prader-Willi Syndrome Organisation.
- Nutritional care for infants and toddlers with Prader-
Willi Syndrome. Prader- Willi Syndrome
Association.
- A nutrition guide for parents of children with Prader-
Willi Syndrome age 3-9 years. Prader- Willi
Syndrome Association.
- Nutrition care for adolescents and adults with Prader-
Willi Syndrome. Prader- Willi Syndrome
Association.
- 牛道明(民90) · 普瑞德威利氏症候群病患照顧手
冊 · 台北榮總小兒部。

■ 第三章

Q & A 問與答



Brochure of
Prader-Willi Syndrome



一、Q & A

—醫療篇

Q：什麼是普瑞德-威利氏症候群？

A 普瑞德-威利氏症候群 (Prader-Willi Syndrome ; PWS)，是一種罕見的先天性疾病，因第十五號染色體長臂(位置15q11-q13)，出現缺陷所導致的終身性的遺傳性疾病。此疾病會造成低肌張力、矮小、不完全的性發展、認知困難、行為問題以及長期的強烈飢餓感，以至於暴食及造成威脅生命的肥胖。

Q：普瑞德-威利氏症候群需如何診斷？

A 通常會先經過臨床的診斷，再利用分子遺傳檢驗來進行確診，而分子遺傳檢驗技術包括高解析度染色體分析、DNA甲基化形態分析以及螢光原位雜交法等，這些檢驗只要抽血就可以進行了。



Q：普瑞德-威利氏症候群患者為何有強烈的食慾及肥胖？

A 普瑞德-威利氏症候群患者大腦的下視丘出現缺陷，而因為下視丘主要調節飢餓及飽足的感覺。當然，這個問題還沒有完全被了解，但至少這個缺陷會使患者一直沒有飽足感，他們會有持續想吃的慾望，以至於無法學會控制，而導致肥胖。

Q：普瑞德-威利氏症候群患者會有怎樣的行為問題？

A 除了對食物無法抗拒外，此疾病患者可能有非關食物的強迫性行為，例如重複出現的一些念頭、念念有詞、收藏東西、摳皮膚，而且對常規性及可預測的事物有強烈的需求，面對挫折或計劃的改變容易造成情緒的失控。

Q：藥物治療有沒有辦法控制普瑞德-威利氏症候群患者的食慾呢？

A 很不幸的，沒有任何食慾抑制劑可以持續有效的發揮作用，大部分還是需要終生進行低熱量的飲食控制，而且也必須要讓患者所接觸到的環境內都無法輕易取得食物。



Q：生長激素治療的黃金時期是哪個階段？

A 每個孩子適合開始接受治療的時間皆不同，必須由小兒遺傳專科或小兒內分泌科醫師根據孩子不同的發展情況來處理，一般來說以骨齡較其他同年齡小以及生長曲線落後到第三百分位以下為主。而治療時間的上限，依國內健保局規定，男孩以骨齡16歲為上限，女生以14歲為上限。

Q：普瑞德-威利氏症候群的孩子是否要進行早期療育？

A 由於PWS患童會有肌肉張力低、發展遲緩以及行為問題，除了在嬰兒期進行復健治療外，早期療育對於PWS極為重要。早期療育服務可提供醫療復健，包括物理治療、職能治療、語言治療與行為治療等，另外還包括教育服務的提供，例如認知訓練、動作、溝通表達、社會能力、遊戲以及親職教育等。至於何時適合開始進行早期療育，家長可請教小兒科醫師，經專業評估後，選擇適合的早療機構來進行。



Q：普瑞德-威利氏症候群的孩子是否一定要讀特教班？

A 普瑞德-威利氏症候群孩子其智能發展為輕度或中度障礙，若能經由早期療育協助其儘早開始接受各種訓練，其認知能力及生活自理皆能趕上進度。對於是否需就讀特教班，可經由教育單位會同專家學者及家長，共同依孩子的情況來作決定。

Q：普瑞德-威利氏症群的孩子未來的發展為何？

A 在家庭成員、學校老師及醫事人員的協助下，PWS的孩子可學習許多與一般孩子一樣的技能，他們可以順利的完成學業、發展自己的興趣，甚至成功的找到工作，但這一切都需要家人、老師及醫事人員投入相當多的關愛與訓練，並隨時監督他們對於食物的控制能力，以及注意肥胖相關併發症。隨著醫學的進步，生長激素以及精神控制藥物可有效的幫助PWS孩子控制體重及行為問題，同時也大幅改善了PWS患者的生活品質，更美好的未來是可期待的，請家長們保持著信心，不要放棄任何希望。



二、Q & A

—社福篇

Q：「普瑞德-威利氏症候群」是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

A ◎ 重大傷病卡：普瑞德-威利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.74）
 - (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.72）
- 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。



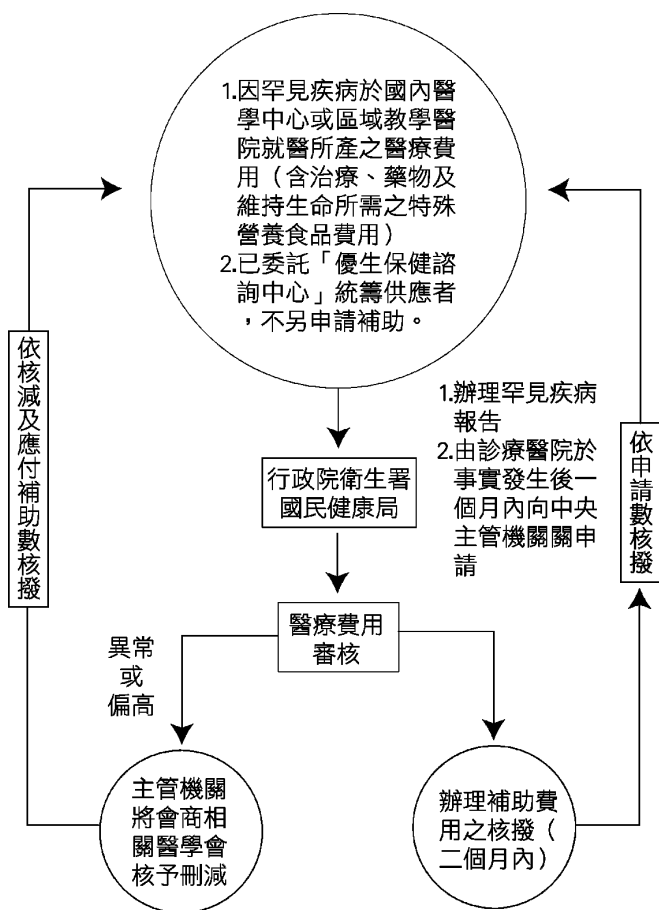
醫院 年 月 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表

醫療費用申請補助總額： 伍 拾 萬 仟 伍 拾 元 整

洽詢電話：行政院衛生署國民健康局
(04) 2255-0177轉432



罕見疾病醫療補助申請、審核流程





普瑞德-威利氏症候群

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	☐ 男 ☐ 女	☐ 存 ☐ 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	_____	
戶籍所在地 地址	縣 鄉鎮 村 路 街 段 巷 弄 號 樓 市 區市				
現住地址	縣 鄉鎮 村 路 街 段 巷 弄 號 樓 市 區市				
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.& Symptom)					
主要病徵 (Sign)					
主要檢驗結果					
診斷名稱	中文 (填參) 英文 (必填)			ICD-9 編碼	
治療情形 及建議					
協助訪視 (請勾選)	是否須優生保健諮詢中心協助訪視 ☐ 是 ☐ 否 是否須公共衛生護士協助訪視 ☐ 是 ☐ 否 病患是否同意被訪視 ☐ 是 ☐ 否				
診療醫院 (全銜)					
診斷醫師			聯絡電話 ()		

註：

- 依據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病患，或其因而致死之屍體，應向中央主管機關報告」。
- 依據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5F）。或傳真FAX:(04) 22591682



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



普瑞德-威利氏症候群

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.79）」，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，只要在到醫院就醫時，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



央健康保險局或網頁http://www.nhi.gov.tw/IC_Card/download/file/ic.pdf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： ☐	出生		
身分證號			女： ☐	日期	年	月
身分證號			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	
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。				審查醫師	
	2. ☐ 不符申請條件，不同意。 理由：					
	3. ☐ 資料寫不全，請補正。					
	4. ☐					
	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 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. 最近一寸半身照片三張
3. 印章

◎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：



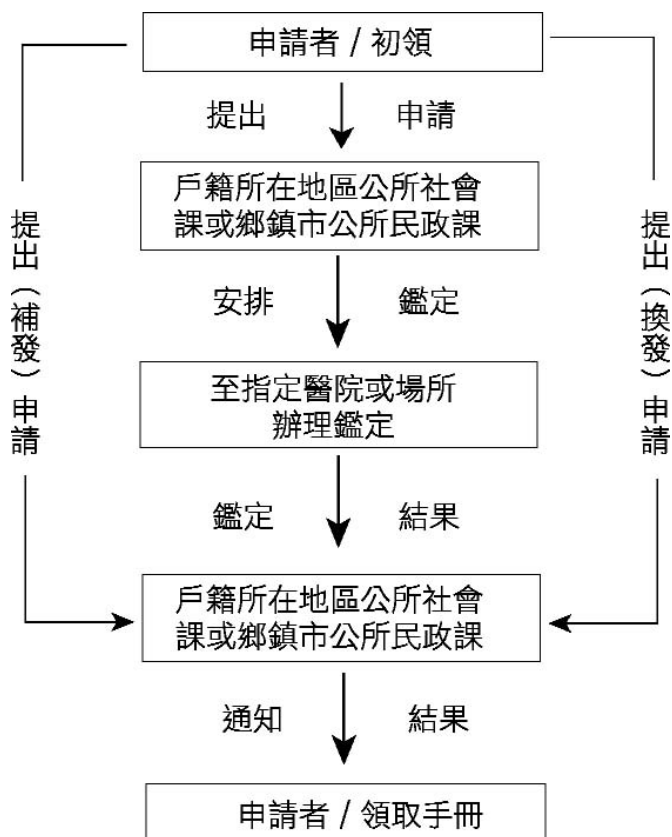
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

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。

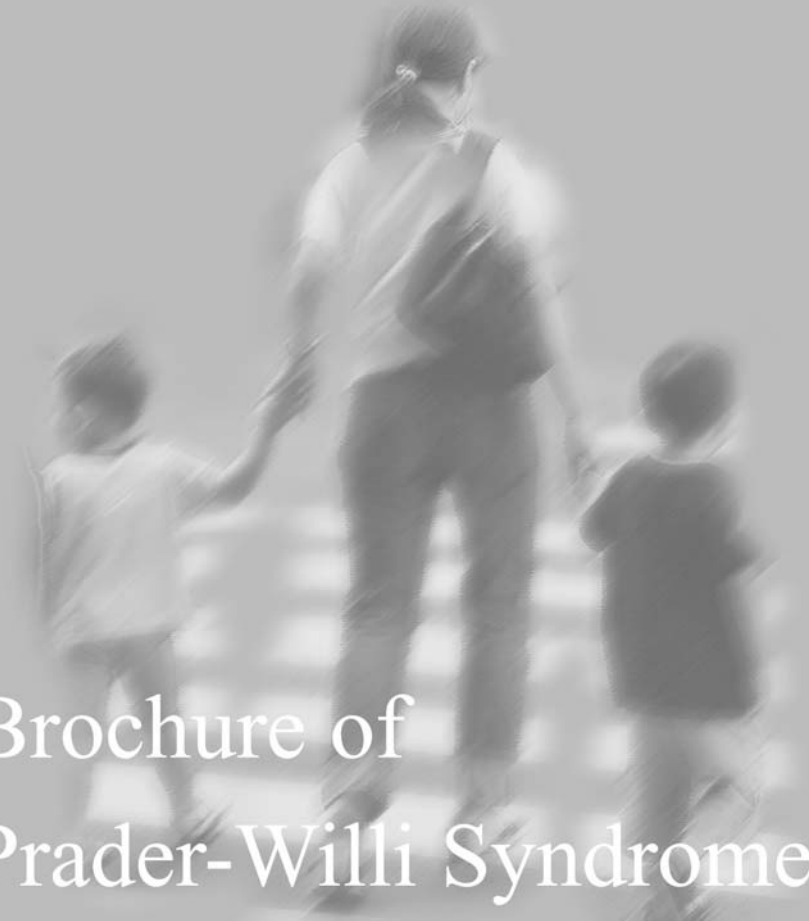


〈身心障礙手冊〉申請流程圖



第四章

心情留言板



Brochure of
Prader-Willi Syndrome



PWS心情留言板

我家有個胖天使

八十五年六月，我和先生滿心期待著肚子裡小寶貝，終於在懷孕的第四十一週出生了。出生不到6個小時，護士便來通知小寶寶因為呼吸窘迫及肌肉張力太低，必須送入加護病房的保溫箱並需使用鼻胃管及呼吸器，就這樣，原本歡喜的心情瞬間轉入擔憂，寶貝在保溫箱中躺了三個月。期中也曾出院回家二次，但總待不到十個小時就因呼吸困難送回醫院。每每家裡電話一響心頭就是驚恐，因為可能又是醫院來通知我們去簽病危通知書。三個月來，不知抽了多少血做了多少檢查，但仍查不出是何種病因。當時坐月子的我，也顧不得老人家的告誡，常往醫院跑，不然怎麼辦？我不知我的寶寶怎麼了？總會問老天「為什麼會是我？」

所幸會診了馬偕醫院耳鼻喉科李醫生，他建議寶寶開刀切除喉嚨的息肉，應會對他的呼吸會有所幫助，而我們只能冒著麻醉的危險接受了醫生的建議。醫生告知手術很成功，要我放心，開刀後寶寶真的可以不用呼吸器而自己呼吸了，醫生便建議我們可以試著餵食看看，我記得第一次喝奶，寶寶花了一個半小時才喝了50 C.C.，慢慢的增加到70 C.C.時，醫生終於宣布我們可以出院回家了，可是在回家的路上，我抱著寶寶卻不知未來在那裡。



三個月的他全身軟趴趴，頭就是抬不起來，只好接受復健。婆婆體念我要上班又覺得我太年輕帶小孩沒有經驗，提議將兒子帶回高雄由她照顧，雖然暫時中斷了復健，不過我非常感謝我婆婆，因為如果不是她，兒子的狀況不會像現在這麼好。婆婆非常用心，照顧得無微不至，即使沒有去醫院復健，仍會在家中把之前復健的動作一直反覆進行。八個月大時，他終於會翻身了，慢慢的會爬了，在二歲時他學會走路，雖然跌跌撞撞，但大家都高興不已。

就在快三歲時，兒子的貴人－我的妹妹介紹我們去看成大醫院小兒科林醫師，而我抱著姑且一試的心態去看門診，林醫師看後說我兒子應是一種叫做「PRADER-WILLI氏症候群」，也就是所謂的普瑞德-威利氏症候群(小胖威利)，經抽血檢查後也得到了證實。在確診後，我們去找了文獻，了解我們該為他做什麼，未來的他大概會是怎樣，有了頭緒後，我們決定帶他北上進入早療機構接受早期療育。

經過半年，一些基本的生活自理及常規進步了不少，可惜語言還是沒有出來，反覆思考後，決定再讓兒子上一般幼稚園，期望與正常的小朋友一起互動後能有所進步，果然，半年的時間，他語言進步了，雖然表達仍不是那麼完整，但有進步就有希



望，而幼教老師也非常認真教導，使兒子的學習狀況穩定許多。於是我開始讓兒子在晚上的時間去復健診所接受復健治療。照顧兒子的復健與健康，成了我和先生的生活重心，週遭的朋友笑說『如果那天你兒子不在，可能你們二個都不知要做什麼了。』

現在他九歲了，已是個小二生。回想要上小學那一年，我們非常惶恐，因為他各方面都略有遲緩，又怕他得進入特教班就讀而少了與正常小朋友間的互動機會，所以我辦理了緩讀，也充份利用那一年再加強他的基本能力，而他真的很爭氣，加上他的求知慾望很強，到了入學時；已可拿起課本唸了，我心中的石頭也才稍稍的放下了。為了讓他順利就學，我辭去了工作，希望能幫助他儘量像正常的學童，可以正常繳交作業且功課不要落後太多，不要讓他覺得自己與別人不一樣而自卑，也因為他在情緒上的自我控制能力較差，為避免影響老師及同學的上課，我也常常去學校伴讀。現在他可以乖乖的跟著同學上下課，還跟我說：「媽！我會乖乖的，妳可以不用來學校陪我啦！」體貼的他真是可愛，不過還是不太放心，仍常常去學校看他。

最近兒子開始使用生長激素，治療一年多來，在各方面的發展有明顯的助益，加上我們又盯得緊，所以他看起來不太胖。我們從小約制他，所以



家中冰箱並沒有上鎖，當然他還是會想吃，但他也會自我控制，不過仍有偷吃的情形，而如果他出現偷吃的行為，我會處罰他下一餐不能吃，我想如果從小讓他慢慢的懂得去控制自己很重要，其實小胖們很好商量的，只要有吃到，一點點也好，而且還可利用這個方式去引導他們學習（有的治療師不建議，但選擇得當應無妨吧）。在飲食方面我對兒子也沒有忌口，但只供三餐，因為成長中的他還是得均衡攝取營養才好。

兒子非常幸運，一路走來都有貴人相助，所遇到的老師都非常好，而且所有的家人都很愛護他，從來不把他當作是特殊兒童來看，所以現在他的發展能這麼好，真是感謝週遭的人，尤其是先生，他一直都支持著我，為了孩子，他也一肩挑起家中的經濟，讓我全心的帶兒子，在我累得想放棄時，他還是鼓勵我並告訴我順其自然吧！以前總有人會說「妳生到這樣的孩子就是妳上輩子做了不好的事」，但我總告訴自己，因為我們有愛，老天才會把這樣一個有特殊需要的孩子給了我們。

帶孩子的過程，當然也有許多不愉快的事，鄰居好奇八卦的指指點點，或帶孩子尋找適合的幼稚園時，遭受拒絕，心理自然很難過，難道孩子有先天缺陷就得被貼上標籤嗎？現在的我，也愈來愈堅強了，只要他過得好，何必在意別人怎麼說呢，要



想別人體諒還不如自己堅強來得好。在孩子不同的成長階段都會有不同的困難出現，而身為父母的我們只能見招拆招，但請不要放棄，良好的引導小胖們的表現是很優的，不管孩子是多是壞，在父母的心裡都是寶，若經濟許可又家人支持的話，孩子能自己帶會比花錢請人要來得好，小胖孩子的潛力是無限的，多激發一些出來，那麼他們與別人的差異就會縮小，差異越小，以後他們在這個社會就更有生存的空間不是嗎？這不也就是我們希望的。

小柏媽咪留



PWS心情留言板

手心捧大的寶貝

小時候不論在大街小巷都會看到他的身影，親朋好友總是問：「妳是怎麼養的，養得這麼好？」我笑著回答：「是手心捧大的。」

彥彥是普瑞德-威利氏症候群（小胖威利）的孩子，他的成長過程除了我這個母親還有小阿姨和小乾媽。出生時，是因醫護人員的疏忽，在缺氧及吸入胎便的情況下緊急剖腹，也在大家的讚美聲中感到喜悅和滿足。好景不常，三天後醫院緊急通告，小孩發燒 39.5°C 不退，送進加護病房觀察，一切不良症狀逐一浮現，自此則與醫院結了不解之緣，也開始步上沒有休止符的檢驗，曾一度被認為是「唐氏症」後被否決，經過各項檢查會診，所懷疑的症狀都被剔除，但他的狀況並沒有因而撥雲見日。

周歲前，因為不哭不笑讓我以為是啞巴，軟綿綿的身軀，也懷疑是軟骨病，但都被醫生否決了。輾轉在省桃醫院住院出院，一再回診新生兒篩檢，毫無眉目後，轉診台大醫院，再度住院觀察，打針、抽血、抽痰、抽脊髓液、核磁共振、割肉做肌肉張力等多項檢查，瘦弱的身軀不斷地被折騰著，我的心在滴血，二十天後出院，仍無起色，醫生宣告腦部有癲癇與腦性麻痺，對他的餵食改由鼻胃



管，而染色體檢查尚未出爐。從此，擦乾眼淚轉換方向，把重心放在復健上，又躊躇上班或辭職時，家父給了我一顆定心丸，讓小妹白天幫我照顧，我繼續上班，自此，彥彥的成長與學習都與小阿姨息息相關。晚上深怕他在熟睡中離開我們，鬧鐘每兩小時響一次，摸摸他的氣息，要不就是抱著睡到天亮。心有不甘，深信天助自助，化哀傷為毅力，於是開始拜佛，發願念大悲咒，求大悲水為他擦拭身體，望他能早日硬朗。

小妹陪我沈浸在如何讓他有更好的復健與學習，我們研究討論，利用每個學校操場的遊戲器材，花檯當作復健的工具，圖書館尋找感覺統合與前庭訓練的資料及報紙上相關的醫療資訊，醫院復健時間不夠，回家依照復健師的教材依樣畫葫蘆，也曾在「劉氏兒童發展研究中心」學習與復健，一次無意在報紙上注意到有頭皮針灸的醫療刺激腦神經，經過多方的探索，得知馬偕醫院小兒科沈醫師的醫術，於是大膽嘗試這項療程。在小妹的陪伴下，彥彥的復健、學習、醫療緊鑼密鼓絲毫不敢懈怠，偶爾有疲憊感，但耳邊隨時迴響著同事的一句話：「有機會要給他機會，沒機會要給他找機會。」孩子終於逐漸成長，雖然辛苦，卻超過我們預期的成果，他的活潑可愛更是我們的開心果。

五歲上幼稚園，希望他學習團體生活，幸運的



碰到很有愛心的吳老師接受了他，後來成了孩子的小乾媽，爾後，他的成長又多了一個「媽」的陪伴，中班兩年大班一年後，進入小學普通班，開學我們和導師及輔導室做了詳細溝通與瞭解，彼此互相配合，彥彥是個幸運兒，小學六年都碰到很棒的老師，我們與老師的互動也很有默契，從人際關係、功課上、生活秩序、學校規則的認知，老師們都非常用心的指導，同學之間也很友愛，偶爾有些挫折，都會相互面對解決，老師與同學對他的愛心與耐心，讓我感動與感恩。小阿姨因擔心他在功課上落差太大，於是在學校的輔導室做了兩年義工，輔導低成就兒童的功課。小乾媽也因與彥彥接觸、認識，而一頭栽進特殊教育工作。

十一歲時，再度回到脫節已久的台大醫院，尋求更明確的答案，先找復健科謝醫師，又轉診到基因醫學部胡醫師，終於得到了答案，胡醫師引薦我加入「小胖威利協會」，不像斷了線的風箏，能有效的得到許多資訊，又經秦會長的牽引有幸與基金會連線，讓我對彥彥的未來有更多的助力與發展方向。

彥彥真的是我們用手心捧大的寶貝，謝謝他為我們帶來歡樂，一路走來，感謝小妹及老師們對彥彥的關懷，相信彥彥一定會在我們的呵護下，平安成長。

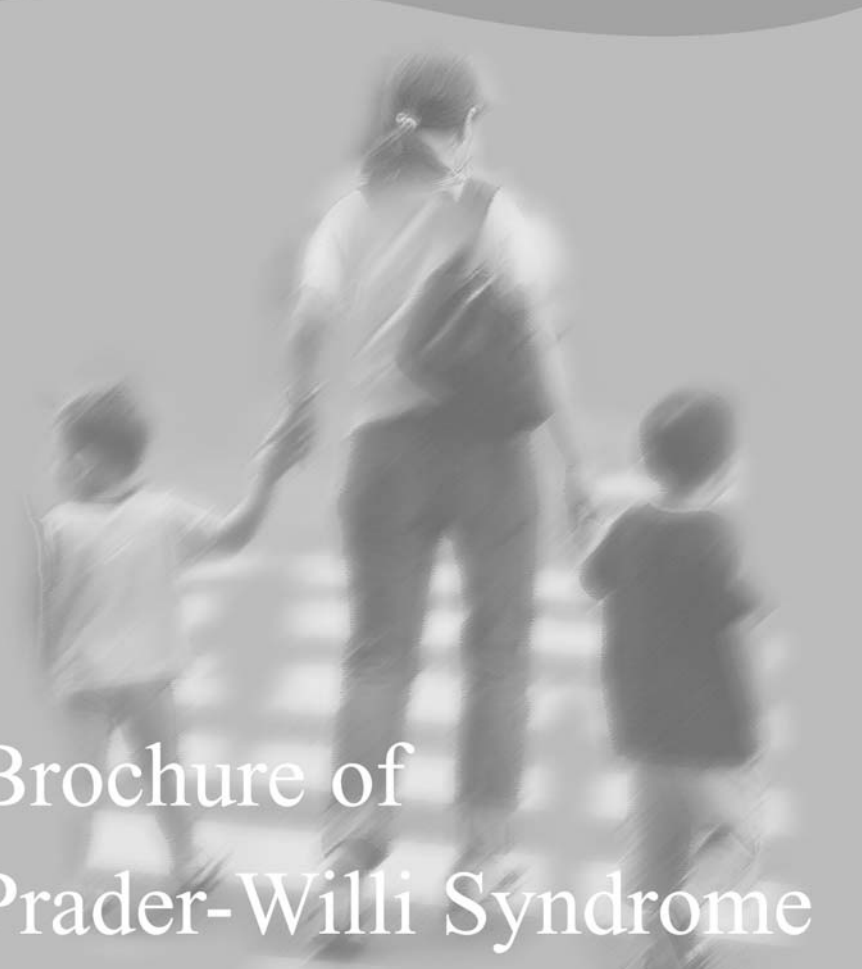
彥彥媽媽留



普瑞德-威利氏症候群

■ 附錄

簡易食物代換表



Brochure of
Prader-Willi Syndrome



簡易食物代換表

◎1份主食 (70大卡)

=1/4碗飯、麵條、麵線、米粉、冬粉、麥片、豆
簽、碗粿、玉米、麥粉、薏仁、米苔目

=1/2碗稀飯 (稠)

=1/4個饅頭

=1/4包速食麵*

=1/4碗蕃薯、芋頭、馬鈴薯、山藥

=1/4碗紅豆、綠豆、蠶豆、碗豆

=1/2個漢堡麵包、熱狗麵包、燒餅*、油條*

=1個小餐包 =1片土司

=1塊蘿蔔糕 (6x8x1.5公分)

=1杯爆米花 (不加奶油)

=3片蘇打餅乾 =3張厚餛飩皮

=4張餃子皮 =4條小的天婦羅*

=7張薄餛飩皮

=10粒無餡湯圓

(*含油脂高，不宜常用)

◎1份油脂 (45大卡)

- =1茶匙油 (沙拉油、花生油、玉米油、豬油、麻油)
- =1湯匙鮮奶油 =2茶匙奶油乳酪
- =1茶匙花生粉 =2茶匙芝麻
- =1/2節香腸
- =5粒腰果、杏仁果
- =10粒 (大)或15粒 (小)花生仁
- =1茶匙沙拉醬、花生醬、乳酪或瑪琪琳

◎1份奶類

- =1盒或1杯 (240cc)全脂奶
- =4湯匙全脂奶粉 (含脂肪8公克，熱量150大卡)
- =1盒或1杯 (240cc)低脂奶
- =3湯匙低脂奶粉 (含脂肪4公克，熱量120大卡)
- =3湯匙脫脂奶粉 (脂肪含量低，熱量80大卡)

◎1份肉類 (55~75大卡)

- =1兩瘦肉 (豬、牛、羊、雞、鴨、鵝)、魚肉
- =1/2隻棒棒雞腿 =1個蛋
- =5個鵪鶉蛋 =2~3片洋火腿



=2平湯匙肉鬆、魚鬆

=5隻蝦仁(中)=5個脆魚丸(不包肉)

◎1份豆製品 (55~75大卡)

=1/2盒盒裝豆腐 =1塊板豆腐

=1塊黃豆乾 =3/4塊素雞或濕豆包

=1杯不加糖豆漿 (240cc)

=2塊五香豆乾 =2塊三角油豆腐

=3個油豆腐泡

=1/2碗毛豆、甘絲 =1/2條麵腸

◎1份蔬菜 (25大卡)

=1/2 碗煮熟蔬菜

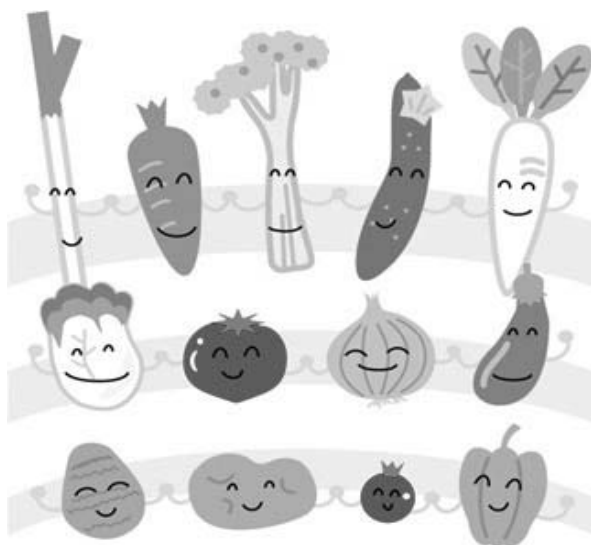
◎1份水果 (60大卡)

=1個中型橘子、柳丁、桃子、土芒果、土芭樂、
紅柿、蘋果、水梨、水蜜桃、加州李、楊桃、
奇異果等。

=1片西瓜 (300公克)

=1/2個葡萄柚、泰國芭樂、香瓜、釋迦、烏梨、
美濃瓜、硬柿

- =1/2杯柳橙汁 = 1/2根香蕉
- =3片文旦或哈密瓜
- =1/4個木瓜或大芒果
- =2個蓮霧或棗子
- =4個李子或黑棗
- =5粒山竹或荔枝
- =6個枇杷 = 8粒草莓或葡萄 (大粒)
- =12粒龍眼或葡萄 (小)
- =15粒櫻桃



國際普瑞德威利氏症候群組織
(小胖威利症候群國際組織)

從隔絕的家庭 成為世界性的聯絡網

The benefits of a global organisation 成為世界組織的好處

國際普瑞德威利氏症候群組織 (IPWSO) 成立於1991年，它的目的是將各國PWS協會及關心本病症的朋友們凝聚在一起，本組織的成員由每個國家的一位家長及一位專業人士所代表組成。這種國際性合作及代表模式帶來了右列明關的好處：

- faster dissemination
透過IPWSO的佈告欄及網站，快速散播PWS的資訊與知識；整套的教育計劃、雙年的國際研討會及國家代表間經驗的交流，所提供的資訊可被翻譯或修飾以符合各國文化的需求，供應新成立協會之參考，直到該協會能自己產生足夠的文件資訊。任何重要的新資訊可以透過本IPWSO的網站，快速的提供給全世界的家長及專業人士來使用。
- fostering
幫助新成立的國家協會：IPWSO在全世界目前共有56個會員與附屬協會，分設於各大洲。它積極鼓勵各個開發中國家成立新的PWS協會，使得各國的病患皆能獲得資訊與關心；IPWSO可以建立正式的夥伴關係，但利用快速電子通訊的聯絡方式所建立的非正式合作為基本模式。
- leverage
平衡的力量：在一些國家所正式核可的優良的措施，可提供其他國家推廣經驗，例如：生長激素的治療。
- a way to help research
幫助研究的方法：在一些國家中，因為病患的數量太少使得一些研究計劃不具統計意義，所以跨國的合作方式可以提供足夠的病患數量；因此，IPWSO積極鼓勵國際合作，並提供專業合作的架構與溝通的管道。

A double network for greater efficiency 雙重的聯絡網以取得更大效果

雖然有了IPWSO的協助，但是每一個國家的PWS協會還是得面對在該國影響力不足的現象，故可將PWS協會加入於自己國家的罕見疾病組織之下，例如：法國的Alliance Maladies Rares，在這個大傘下可以表達自己協會的聲音，且有機會將國際合作所學得的東西加以實踐。罕見疾病組織能因此整合這兩種資源，並交互運用。毫無疑問地，我們必須將自己的協會加入這個組織。

Memo

HERB

GARDEN



Memo

HERB GARDEN

Memo

HERB

GARDEN



Memo

HERB GARDEN

Memo

HERB

GARDEN



罕見疾病照護手冊 8 — 普瑞德-威利氏症候群

編輯 群：財團法人罕見疾病基金會醫療服務組
（謝佳君、邱幸靜、林雅玲、陳冠如）

出版發行：財團法人罕見疾病基金會

地 址：台北市中山北路二段52號10樓

電 話：(02)2521-0717

網 址：<http://www.tfrd.org.tw>

郵政劃撥：19343551（帳戶：財團法人罕見疾病基金會）

印 刷 者：宏鑫資訊設計有限公司

中華民國九十四年十二月初版