



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
台北市立婦幼綜合醫院 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

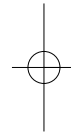
罕見疾病基金會醫療服務組林佳儀、洪明賢 整理

- 一、疾病簡介 18
- 二、臨床症狀 20
- 三、診斷原則 22
- 四、治療原則 25
- 五、照護原則
台北榮總復健部傅中珮職能治療師 30
- 六、遺傳諮詢 34
- 七、資源索引 36

第三章 Q&A問與答

- 一、醫療篇 40
- 二、社福篇 46

第四章 心情留言板 61





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。

罕見疾病基金會至目前為止，已陸續協助七種病類的病友團體成立，包括肝醣貯積症、多發性硬化症、亨丁頓舞蹈症、小腦萎縮症、小胖威利症候群、結節性硬化症及威爾森氏症等。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。

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，雖尚有不盡完善之處，但我們非常需要病友及家長們提供經驗與指教，藉由大家的共同努力，完成罕病系列的照護手冊。在此特別感謝馬偕紀念醫院小兒科李燕晉醫師及高雄醫學大學附設醫院小兒遺傳科趙美琴主任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。

罕見疾病基金會執行

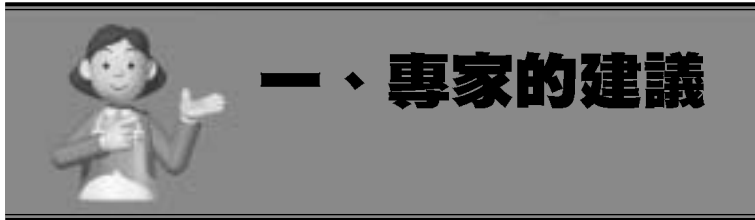
長 曾敏傑

第一章

給父母的話



Brochure of X-link
hypophosphatemic Rickets



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補助，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

台北市立婦幼綜合醫院 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。



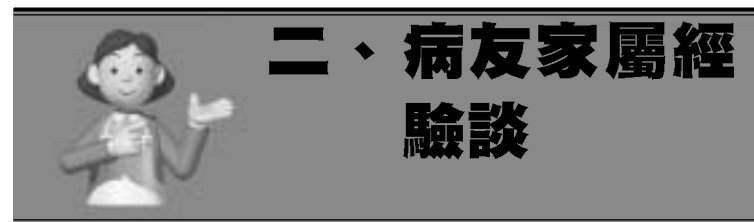
在孩子的成長路上，借助醫療評估以瞭解孩子現有的能力及問題，安排符合其能力的課程，給予合理的期待，也是很重要的。因為，瞭解孩子每一階段的能力，設下適宜的學習目標，父母與療育人員較能夠積極幫助他獲得成就感，為下一個成長階段奠下良好的基礎。此外，借助現有的醫療知識，父母可以及早修正無效能的教養方式，減少挫折感帶給自己和孩子的負面影響，學習自我放鬆，儲備足夠的能量，而能與孩子共享童年的美好時光。

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」！

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 X-link
hypophosphatemic Rickets



一、疾病簡介

低磷酸鹽血性 (Hypophosphatemic) 意指血液中磷的缺乏，主要是基因突變造成表皮刷狀緣的鈉-磷共同運輸器缺陷。鈉-磷共同運輸器執行的功能可使尿液中磷酸鹽重新回收到血液中。由於這蛋白質缺陷(鈉-磷共同運輸器)，使磷在近端腎小管過度分泌而流失於尿液中，造成血液中的磷酸鹽濃度降低。除了鈣，磷也是形成骨骼的必備成分。缺乏有機磷會影響骨芽細胞的功能，使得骨質不能正常的骨化，進而造成骨骼脆弱與畸形。人體80%的磷存於骨骼和牙齒內，與鈣結合成礦物質-磷酸鈣，其餘的20%則存於軟組織與體液中。磷的缺乏會導致骨骼的礦物質化 (mineralization) 不良，這種情形在成長中的孩童會造成生長減慢、骨齡遲緩，骨骼骨化不全而彎曲，稱之為「佝僂症」。

佝僂症 (rickets) 源自古英文的wrick，含有扭曲的意思，意指身材矮小的人。若經由增加紫外線照射及維生素D的攝取而改善者，稱為營養性佝僂症。但對紫外線或維生素D治療沒有反應者，常見家族性的

遺傳，因而被歸納為遺傳性佝僂症，亦稱為維生素D抵抗性佝僂症，1958年正氏將此症命名為性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症 (X-Linked Hypophosphatemic Rickets，簡稱XLH)。此症發生率約為1/ 20,000。

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是位於X染色體短臂22.1位置上的PHEX基因(Phosphate-regulating gene with Homologies to Endopeptides on the X chromosome)發生點突變或小段基因缺損，遺傳模式為性聯顯性遺傳，男性罹病患者的缺陷基因不會傳給兒子，但會傳給每個女兒；女性罹病患者其缺陷基因會有二分之一的機率傳給兒子或女兒。此症患者不分男女其血液中磷的濃度偏低，但女性患者骨骼疾病較男性患者輕微，此與女性的X染色體隨機性不活化有關。

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症對患者之生命沒有嚴重之威脅，更不是絕症，早期診斷是成功治療的關鍵，給與學步前孩子儘早治療會有較好的復原機會。接受積極的治療並適時的給予鼓勵，良好的生活品質是可





二、臨床症狀

主要症狀

通常患者在嬰兒早期的發育正常，但到六個月的時候，血清的磷值開始降低，週歲時嬰兒便出現生長遲緩的現象，但智力發展不受影響。患者於開始站立或走路時無法承受身體的重量。將近1/3患者有聽力問題，成人患者約10%有不同程度之眩暈和噁心感。僅零星個案有癲癇 (seizures) 及其他關於肌肉及氧化代謝功能的全身性徵兆。

骨骼肌肉

- 於出生第一年的小孩可見關節空間變寬，以及膝蓋磨損的情形。
- 下肢彎曲、髖關節內翻 (coxa vara)、膝關節內翻 (genu varum) 或外翻 (valgum)，嚴重者在胸廓肋骨會有佝僂症串珠 (rachitic rosary)。
- 骨頭軟弱易疼痛、肌肉無力，易跌倒以及自發性骨折。

- 輕至重度的發育不良，生長遲緩，成人身高多在130至160公分之間。



從X光檢查可見患者腿部呈現O型彎曲

牙齒

- 齒髓腔大。
- 琺瑯質發育不全。
- 乳齒會有長牙遲緩或缺牙的情形。
- 恆齒常有齒根尖周圍感染及膿瘍 (abscesses)。

併發症

- 不成比例的身材矮小，。
- 腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis)。
- 次發性的骨骼外結石，例如腎結石 (Nephrocalcinosis)。



三、診斷原則

一般而言，檢驗血清中磷酸鹽濃度為首要工作，在配合X光檢查觀察腿骨彎曲的現象，另外，基因檢查的結果可提供家族成員作為遺傳諮詢的參考。

生化檢驗

可透過抽血檢測血清中磷酸鹽濃度，患者的磷酸鹽濃度會低於正常人。特別注意的是，血清中磷酸鹽濃度是會隨著年齡不同而改變的，為了避免診斷錯誤，醫護人員必須確認患者的年齡，並對照不同年齡之磷酸鹽正常濃度範圍，通常嬰幼兒時期的正常濃度範圍為5.0-7.5 mg/dL，成人的則為2.7-4.5 mg/dL。

X光檢查

- ◎骨端擴大呈杯狀。
- ◎骨樑粗大。
- ◎長骨彎曲。
- ◎顱骨扁平。
- ◎脊柱背彎。
- ◎胸廓肋軟骨變大，呈佝僂症串珠 (rachitic rosary)。
- ◎橫切的光可透性線條 (Looser's line)

基因檢驗

目前已知性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是位於X染色體短臂22.1位置上的PHEX基因，此基因表達後可製造出749個胺基酸，鑲嵌於細胞膜上的蛋白槽。PHEX基因突變後，其蛋白質產物調節腎臟中磷酸鹽再吸的功能發生缺陷，因而造成磷酸鹽的過度流失。如欲檢驗此基因是否存在突變，需抽血，萃取DNA，再利用分子生物技術做突變分析(mutation analysis)。




已生育患有此症之病童，或患有此症之父母欲再生育下一胎時，若已確定此基因之突變位置，可於妊娠第十六週時抽取羊水，離心後取得胎兒細胞並萃取DNA，直接檢查胎兒是否與患有此症之父母或兄姊具有相同突變；若突變未確認，則可利用基因比對和連鎖分析(linkage analysis)，來確認胎兒是否遺傳了突變基因。



小叮嚀

治療此病症之藥物治療開始時間，對於疾病的預後很重要。愈早治療其預後愈好，因此早期診斷相當重要。最理想的診斷時間是出生後1個月至6個月之間。

四、治療原則



患者會因腎臟不斷的流失磷酸鹽，造成血液中的磷酸鹽濃度比一般人低，而造成骨質疏鬆及畸形，嚴重者會骨折。因此，磷酸鹽的補充是藥物治療的主要原則。另外，矯型(骨)外科手術也可改善骨骼變形等問題。

藥物治療

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的藥物治療已經行之多年。治療可以促進生長速率、改善或是預防病童骨骼畸形、預防出現弓形骨以及減少骨頭的疼痛。藥物促進生長的效果不如藥物對骨骼疾病幫助大。

● 磷酸鹽

藥物介紹：磷酸鹽類，以補充體內不斷流失的磷酸鹽。藥物有水溶液劑型及錠劑。可依據病童年齡及醫師建議給予適合的劑型。



藥物現況：

磷酸鹽水溶液劑型 (Phosphate solution)

行政院衛生署已於2001年8月3日將磷酸鹽水溶液劑型列為罕見疾病用藥並予以健保給付。

劑量：每包內含20.93公克 Na_2HPO_4 及3.75公克的 KH_2PO_4 ，服用前溶於水中。此藥劑由醫院藥劑部調配，每包內之 Na_2HPO_4 及 KH_2PO_4 比例可視情況調整。

磷酸鹽錠劑 (K-Phos No.2)

行政院衛生署已於2001年12月將磷酸鹽錠劑K-Phos No.2列為罕見疾病用藥並予以健保給付，健保代碼X000063100。須經由專科醫師以專案申請後方可使用。主要成份為每錠劑含磷酸鉀 (Potassium acid phosphate) 305毫克及磷酸鈉 (Sodium acid phosphate anhydrous) 700毫克。

● 活性維生素D (Calcitriol)

藥物介紹：活性維生素D – Calcitriol結構為 $1,25(\text{OH})_2\text{-Vitamine D}_3$ 。主要功能為促進腸道中鈣質的吸收。必須搭配磷酸鹽使用，以降低磷酸鹽治療所引起來的副作用高血鈣的現象。

藥物現況：健保局給付藥物。

磷酸鹽藥物治療注意事項

- 治療一般從嬰兒時期約2歲開始，即骨骼開始發育時期。開始治療時必須從低劑量開始給予磷酸鹽及活性維生素D (Calcitriol)，目的在於防止腹瀉。然後逐漸地提高藥物劑量，就是所謂高劑量期(high-dose phase)。典型的方法，當病童服用了一年的高劑量藥物後，會將藥物劑量調整為長時間持續服用的較低劑量的治療模式。
- 需依年齡選擇合適的藥物劑型。當病童年齡較小時，以考慮使用水溶液劑型磷酸鹽餵食，年齡大些可以調整成粉狀或錠劑藥物服用。
- 使用磷酸鹽治療初期會有腹瀉或軟便的現象，若父母發現此現象，必須請教主治醫師，使用藥物以減低腹瀉現象。另外，錠劑之磷酸鹽所引起的腹瀉現象較水溶性劑型低，並且使用錠劑也可減低服用水溶液劑型所產生的噁心感或不舒適感。
- 服用高劑量磷酸鹽易造成的腎結石



磷酸鹽藥物治療注意事項

(nephrocalcinosis)及次發性副甲狀腺高能症。因此高劑量期必須經常監控血中鈣、磷酸鹽及肌酸酐，同時每月要監測尿液中的鈣及肌酸酐。過了高劑量期之後的長期服用期，則可以每3至4個月再檢查一次血液及尿液的數據。另外，定期的腎臟超音波檢查，可監控腎結石的現象。

- 目前藥物治療是否應用於成年人身上有很大的爭議。因為過了成長期的成人患者服用此藥物，雖然可改善生理症狀及組織結構，但效果不如兒童時期開始進行治療來得有效果。



小叮嚀

藥物治療期間需定期追蹤血液中鈣、磷、副甲狀腺素及肌酸酐，腎功能和X光檢查也很重要，這些檢查可用來進行藥物劑量的調整，並監控副作用的影響。另外，維持正常體重也很重要，因為任何額外增多的重量將會帶給脆弱地骨骼沉重的壓力。

●其他附屬的治療藥物

1.利尿劑

如Thiazide diuretics或amiloride，使用於治療性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的輔助藥物。主要目的在於增加鈣離子再吸收以避免腎結石。

2.人類生長激素

有報告顯示，人類生長激素，可以促進血液中循環的磷酸鹽濃度，因而幫助身材較矮小的病童再長高點，但效果並不顯著。

3.維生素D的類似物(analogues)

可以防止副甲狀腺高能症的發生，用於輔助磷酸鹽藥物治療，使骨骼生長達到最佳效果。

矯型（骨科）外科治療

萬一其骨骼有嚴重變形或骨折時，須由矯形外科治療，提供支架固定骨骼，或手術治療。

定期牙齒檢查

患者牙齒因瑯瑯質發育不全或乳齒會有長牙遲緩或缺牙的情形，可定期接受牙科檢查，並進行適當的治療與矯正。



五、照護原則

台北榮總復健部職能治療師 傅中珮

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是因X染色體上的基因發生點突變或小段基因缺損而造成，通常患者在嬰兒早期的發育正常，但到六個月時，孩童血清的磷值開始降低而出現生長遲緩的現象，尤其當孩童八至十六個月開始下肢承重時，父母可能會注意到孩童的下肢彎曲、髌關節內彎、膝關節內彎或外彎等症狀變的較為明顯，甚至孩童會拒絕站立承重。此時給與孩童復健訓練（圖一），使用站立架（圖二）、步態訓練器（圖三），甚至在水中提供較多的浮力減少下肢的承重（圖四），都可以讓孩童正常的發展出站立及行走的能力，且適當的讓下肢承重對於骨頭的成長與增加骨密度亦有益處。若嬰幼兒在練習爬行或站立時髌關節內彎，可給與髌關節外展輔具（圖五），以防止關節脫位。若孩童在練習行走時，下肢出現內彎或外彎等不良姿勢時，可給與下肢矯正吊帶（圖六、七），以維持較正確的行走步態。



圖一 行走訓練



圖二 孩童使用站立架練習站立



圖三 孩童使用步態訓練器訓練行走



圖四 孩童在水中進行復健訓練



圖五 髌關節外展輔具



圖六 下肢姿勢矯正輔具



圖七 下肢姿勢矯正吊帶



當低磷酸鹽佝僂症的孩童長大時，仍常伴隨有骨頭軟弱易疼痛、肌肉無力、易跌倒以及發生自發性骨折。此時為增加骨骼密度、減少自發性骨折的發生，應鼓勵患者養成習慣從事一些溫和且下肢承重的運動，例如爬山、慢跑、散步、跳舞等。另外，重量訓練如仰握起坐、伏地挺身等，伸展運動如瑜珈等皆對增加肌肉力氣及維持關節活動度有相當大的幫助。此外，多從事有氧運動如游泳、騎腳踏車、快走、慢跑、羽毛球、網球等，不但可維持適當的體重而不增加骨骼額外的負擔，亦可增進良好的心肺功能。

對於一些未能早期使用藥物治療或較嚴重的個案，當其骨骼發生嚴重變形或骨折時，除了由外科醫師手術治療介入外，手術後由復健師所提供適當的支架（圖八、九、十）來保護及固定骨骼亦是非常重要的。



圖八 股骨骨折支架



圖九 脛骨骨折支架



圖十 手部骨頭骨折支架



小叮嚀

低磷酸鹽佝僂症孩童的智力是不受影響的，因此早期診斷早期治療，長期持續的給與藥物及復健的治療，低磷酸鹽佝僂症的孩童一樣可以享受著豐富且主動積極的人生。





六、遺傳諮詢

人類細胞共有二十三對染色體，是由二十二對體染色體及一對性染色體組成；女性具有二十二對體染色體加上性染色體XX，男性則有二十二對體染色體及性染色體XY。性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是以『性染色體』『顯性遺傳』方式遺傳，所謂性聯遺傳，指的是此疾病病變的基因位於性染色體的X染色體上，隨著X染色體的傳遞，將疾病遺傳至下一代；而『顯性遺傳』的遺傳模式，代表只要一對染色體其中的一個染色體帶有病變基因，就會導致疾病的發生。

根據統計，有三分之一的患童其父母並非佝僂症的患者，也就是並無家族史，患童的疾病是因為偶發的基因突變所造成。在此情況下，父母親再生下患兒的機率不高，但患童未來欲結婚生子時，必須尋求遺傳諮詢的建議，做好優生保健的各項準備。

另外，有三分之二的性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症具有家族史，也就是說，回溯病童的家族史，可發現父親或母親其中一方，經臨床或基因診斷後，確實罹患性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症。在這種情形下如果雙親中母親是患者時，若生育女孩，則有50%的機會帶有疾病，50%為健康正常，若生育男孩，同樣有50%機會

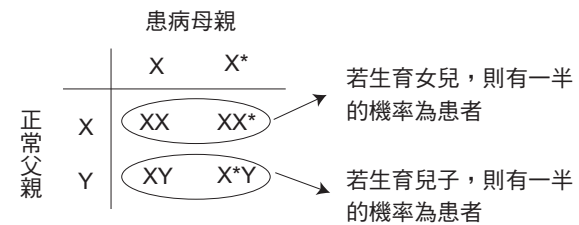
會罹患疾病，50%為健康正常。如果父親是患者時，其生育的男孩皆為健康的，不帶致病基因，但如果生育的是女孩，則一定會患病。

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的遺傳模式

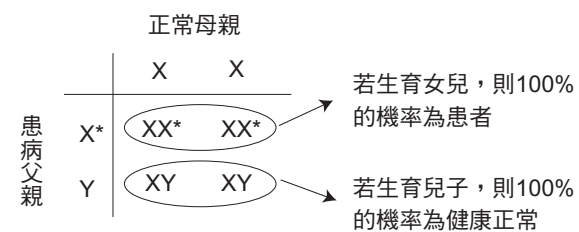
X、Y代表性染色體，XX代表女性，XY代表男性。

X代表染色體上帶有正常基因，X*代表帶有突變基因。

●當父親為正常，母親為患者時



●當父親為患者，母親為正常時



小叮嚀

無論是上述那一種遺傳模式，當患者面臨結婚生子時，都必須請教遺傳專科醫師，進行正確的遺傳諮詢及產前檢查，以做好最完善的優生保健工作。



七、資源索引

國際間有許多性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此病症治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之間支持的管道，家屬們可以是自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

國際性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症協會

XLH Network

成立時間：1996年

組織特性：是個國際性的網際網路，提供各種性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的疾病資料，並聯結各項研究計畫，也同時提供個人或家庭網路、電話或信件的諮詢。

◎國內病友組織

國內目前並無專屬於性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的病友組織，病友可與罕見疾病基金會聯繫，獲取相關

資訊及服務。

財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路二段五十二號十樓

電話：(02) 25210717

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

參考文獻資料：

- Karl S Roth, MD: Hypophosphatemic Rickets. eMedicine: www.emedicine.com
- XLH Network: What is XLH? www.xlhnetwork.org
- Suzanne M. JAN DE BRUR and Michael A. Levine (2002): Molecular Pathogenesis of Hypophosphatemic Rickets. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 87(6): 2467-2473.
- Econs MJ, Barker DF, Speer MC, Pericak-Vance MA, Fain PR, Drezner MK(1992): Multilocus mapping of the X-linked hypophosphatemic rickets gene. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 75(1): 201-206.

■ 第三章

Q&A 問與答

禮

Brochure of X-link
hypophosphatemic Rickets



一、Q & A

— 醫療篇

Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症與其他佝僂症有何不同？

A 一般「佝僂症」成因為孩童缺乏維生素D所致，包括飲食中維生素D攝取不足或陽光照射不足等。維生素D的主要功能是幫助鈣、磷的吸收與利用，以及幫助骨骼及牙齒的正常發育，因此維生素D的缺乏會引起骨質疏鬆、骨質軟化或佝僂症，其治療的方法為補充維生素D的攝取即可。而「低磷酸鹽佝僂症」的主要成因為體內磷的吸收發生問題，使得血液的磷不足，造成骨骼礦物化不佳，而引起佝僂症，補充維生素D並無法改善其症狀，所以又稱為維生素D阻抗性佝僂症，因為造成此疾病的缺陷基因位於X染色體上，故命名為「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」。

Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症有可能是基因突變造成嗎？

A 性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是位於X染色體短臂22.1位置上的PHEX基因(Phosphate-regulating gene with Homologies to Endopeptides on the X chromosome)發生點突變或小段基因缺損所致。根據統計將近三分之一的患者無家族史，為偶發性基因突變；另外，有三分之二的患者具有家族性遺傳。到目前為止，在PHEX基因上已經發現將近百種不同的突變，也就是每個家族遺傳的突變可能不相同。性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症病人的突變有可能是已經被確認的其中之一，也有可能是一個尚未被發現的突變。

Q：若罹患性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症，症狀是否相同？

A 雖然罹患性聯遺傳低磷酸鹽佝僂的患者血液中，皆有低磷酸鹽的現象，但每個人的症狀有輕重不同，即使是同一家。大約有百分之五的患者症狀相當輕微，甚至無骨骼的異常。另外，女性的症狀一般較男性患者輕微。



Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的遺傳模式及患病風險如何？

A 若性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症患兒並無家族史，在此情況下，父母親再生下患兒的機率不高。但如果患兒具有家族史，也就是說，回溯病童的家族史，發現父親或母親其中一方，經臨床或基因診斷後，確實罹患該疾病，在這種情形下如果雙親中母親是患者時，生育女孩則有50%的機會帶有疾病，50%為健康正常，若生育男孩，同樣有50%機會會罹患疾病，50%為健康正常；如果父親是患者時，其生育的男孩皆為健康的，不帶致病基因，但如果生育的是女孩，則一定會患病。

Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症應該如何治療？

A 近年的治療方式是給予高劑量的磷酸鹽和活性維生素D，需要與醫師配合，作血液及尿液的定期追蹤。性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症的臨床症狀差異性很大，因此每個病患的治療模式因人而異，須由專科醫師調整。但早期診斷及儘早治療會有最好的效果。治療的關鍵時期在於患童的成長期，藥物的治療可以預防腿骨的彎曲，並增加長骨的

生長長度。但已呈畸形的骨骼則需要外科治療。

Q：使用磷酸鹽治療及活性維生素D(Calcitriol)的治療，對於懷孕是否具有危險性？

A 磷酸鹽及活性維生素D之危險等級為C級，即此藥物是否會對人類胎兒的危險，並無完整的研究資訊，但在動物實驗發現此藥物為致畸劑，因此患者準備懷孕生產，可向主治醫師諮詢藥物使用原則，視情況作最合適的調整。

Q：人類生長激素治療是否可用於治療性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症？

A 目前國際間有許多研究使用人類生長激素(Human Growth Hormone)來進行臨床試驗，部分患者在使用人類生長激素治療並配合傳統的治療方法後，雖然骨骼彎曲無法改善，但身高方面可獲得改善，然而改善的程度仍處於評估階段。因此是否將生長激素治療列為此病症的常規治療方法，在醫學界仍未達成明確的定案。



Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症患者能否運動？

A 患者可以從事合適的且不傷害骨頭的任何運動。適當的飲食及運動可以促進骨骼的生長。因此在不傷害骨骼的前提下，應鼓勵患者養成習慣從事一些溫和且下肢承重的運動，例如爬山、慢跑、散步、跳舞等。另外仰握起坐、伏地挺或瑜珈皆對增加肌肉力氣及維持關節活動度有相當大的幫助。此外，有氧運動如游泳、騎腳踏車、快走、慢跑、羽毛球、網球等，不但可維持適當的體重而不增加骨骼額外的負擔，亦可增進良好的心肺功能。

Q：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症患者，是否可取得重大傷病卡或身心障礙手冊？

A 重大傷病卡：性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症為衛生署公告的罕見疾病。自91年9月1日起經衛生署公告之罕見疾病全數納入重大傷病之保障範圍，且為永久不需換卡。故家屬可依此原則順利領取重大傷病卡。

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，因此家屬可依障礙等級申請身心障礙手冊。





二、Q & A

一社福

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.50）
 - (2) 病患病歷摘要



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	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 () _____			手 機 _____			
	宅 () _____			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) 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			<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否			
	是否須公共衛生護士協助訪視			<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否			
	病患是否同意被訪視			<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否			
診療醫院 (全銜)							
診斷醫師				聯絡電話 ()			

註：
 1.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」。
 2.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」。
 3.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



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616

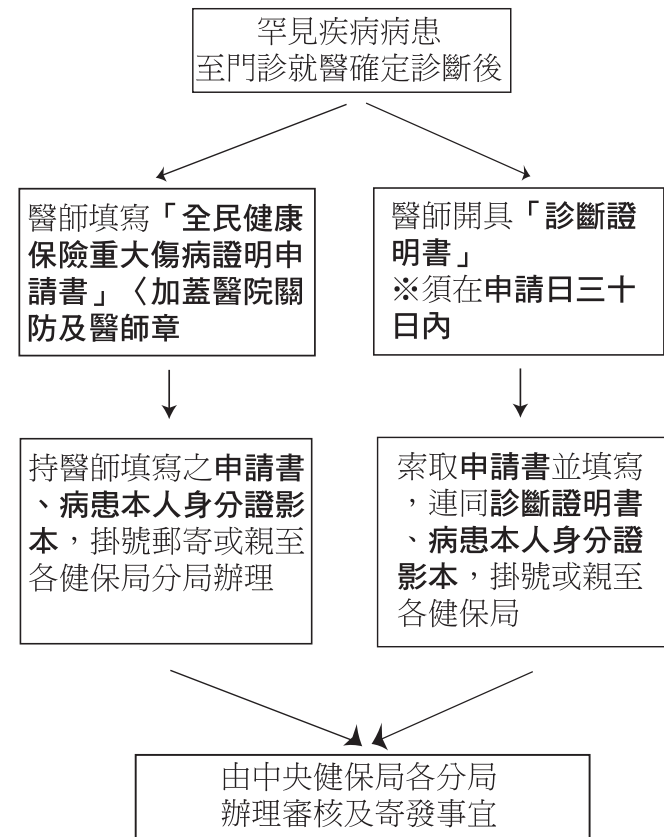
Q：你如何申請重大傷病卡？

A 行政院衛生署九十一年九月起正式公告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。這意味罕病病患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，可採以下二種方式：

- (一) 您可於門診時詢問主治醫師，請其填寫「全民健康保險重大傷病證明申請書」(一式兩聯，並加蓋醫院關防及醫師章)，與病患本人的身分證正反面影本或戶口名簿影本，以掛號郵寄方式或親自到各地區健保分局辦理；
- (二) 若你持有30天內的診斷證明書正本，可洽詢健保分局領取申請書，或使用健保局傳真回覆系統取得(傳真號碼：(02)2708-0068按1後，再按文件代碼 5439)，或上網下載

(網址為：

www.nhi.gov.tw/04personal/personal_8.htm)，填妥後，連同診斷證明書，以及病患本人的身分證正反面影本或戶口名簿影本，以掛號郵寄方式或親自到各健保分局辦理。





Q：如何換發重大傷病卡？

A 罕見疾病患者通常終身無法痊癒，91年9月公告之罕見疾病全數納入重大傷病後，除原有之多發性硬化症（5年）外*，其餘皆終生永久不需換卡，不過若你是以其它病症取得重大傷病卡的話，請注意是否有期限的限制，並請於有效期限到期前1-2個月申請，進行換發。

換卡時請檢附以下文件，以掛號郵寄方式，或親自至健保局各分局申請換發：

- 身份證正反面影本（14歲以下無身份證者可以戶口名簿代替）
- 全民健康保險重大傷病證明申請書（一式兩聯）（詳見p.55）
- 三十日內開立之診斷證明書正本（若申請書有加蓋醫師章及醫療院所關防者，可免送診斷證明書）

Q：遺失或毀損時如何進行補發？

A 填寫「全民健康保險重大傷病證明卡遺失補領申請書」並隨附身分證明文件影本，以掛號郵寄方式，或親自送件，向健保分局申請補發，不需再附診斷證明書。遺失補領申請書可傳真回覆系統取得或至健保分局現場填寫。（傳真號碼：02-

27080068按1再按文件代碼5449)

*經本會向健保局反應後，健保局承諾於下一次併進行修正。

全民健康保險重大傷病證明申請書

（第一聯：健保局審查聯）
醫事機構代碼：

保 險 姓 名		性 別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	出 生	
對 象 身 分 證 號		受理申請日期		受理編號	
連 絡 地 址		連 絡 電 話			
診 斷 病 名	應加填國際疾病分類碼(ICD-9-CM)		特約醫療院所用印		
醫師簽章：					
申請人或代理人簽章		開立申請日期		年 月 日	新申請： <input type="checkbox"/> 更換： <input type="checkbox"/>
注 意 事 項	1.本申請書一式二聯，另檢附身分證明文件影本，由保險對象向中央健康保險局各分局填報。（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） 2.持重大傷病證明卡接受之治療，以該證明所填載之傷病名稱為限。				
健 保 局 審 核 意 見	1. <input type="checkbox"/> 同意發給重大傷病證明。 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"/>				審 查 醫 師
決 行	課 長	複 核	承 辦 人		

本申請書一式兩聯



全民健康保險重大傷病證明申請書

(第二聯：核定通知審查聯)

保險對象姓名	性別 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	出生年月日
身分證號	受理申請日期	受理編號
連絡地址	連絡電話	
診斷病名	應加填國際疾病分類碼(ICD-9-CM)	
醫師簽章：	特約醫療院所用印	
有效期間	自 年 月 日 至 年 月 日 <input type="checkbox"/> 永久	
審核結果	台端申請書經中央健康保險局審查結果如下： 1. <input type="checkbox"/> 經審查符合全民健康保險法第 36 條第 2 項主管機關公告之全民健康保險重大傷病範圍，同意核發重大傷病證明。持該證明卡接受之治療，以該證明所填載之傷病名稱或經診治醫師認定為該傷病之相關治療為限。 2. <input type="checkbox"/> 經審查不符合全民健康保險法第 36 條第 2 項主管機關公告之全民健康保險重大傷病範圍，不同意發給重大傷病證明。 3. <input type="checkbox"/> 經審查後，請補正下列資料： 4. <input type="checkbox"/> 其他 ※如對本局核定有異議，可於核定通知文件達到之次日起三十日內，檢具書面資料（申復理由、原核定通知）申請復核。	醫務管理專用章 日期章

本申請書一式兩聯

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. 最近一吋半身照片三張
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：

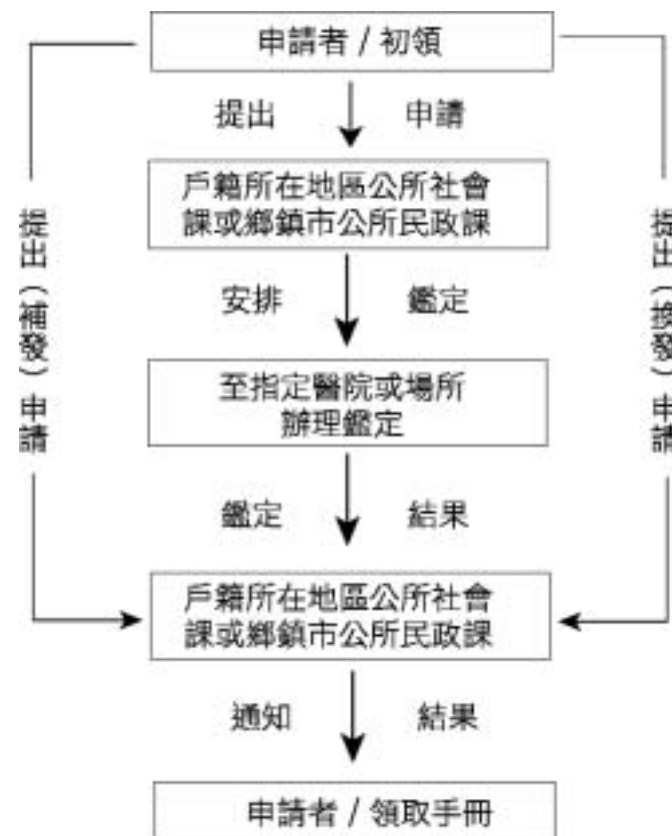
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一吋照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2.洽辦單位：戶籍所在地區公所社會課或鄉鎮市公所民政課

Q：當您的戶籍有異動時

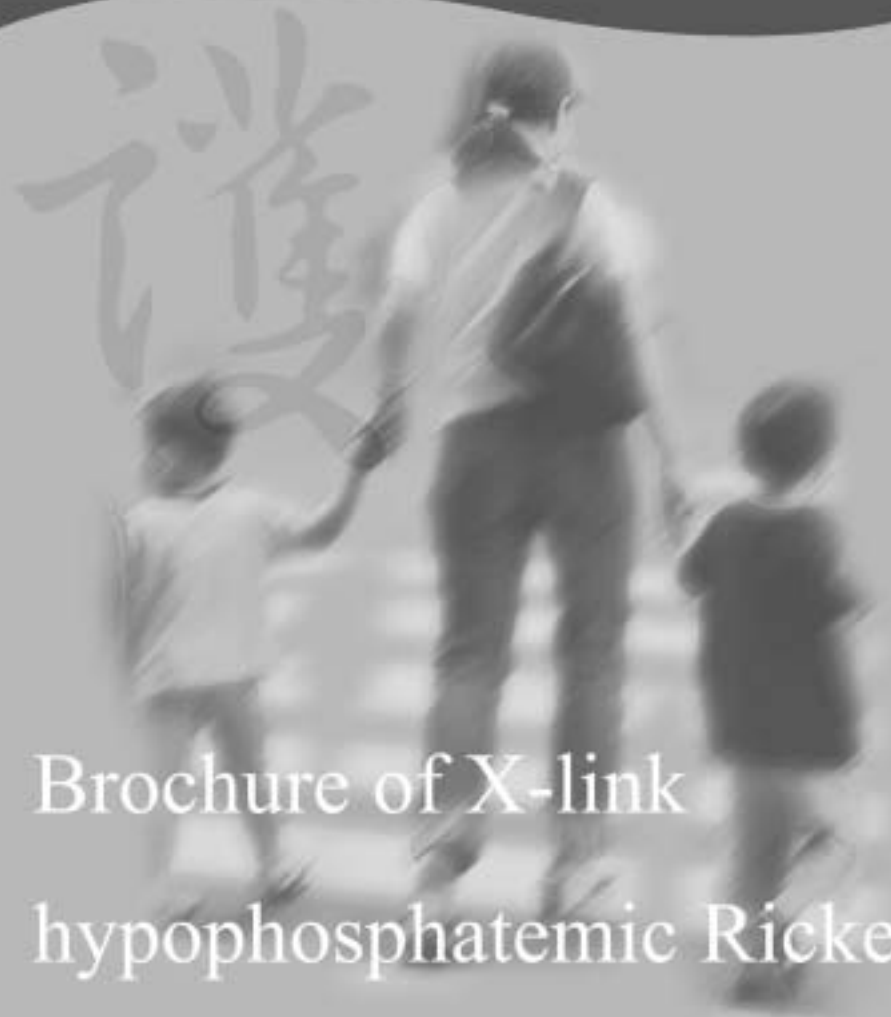
A 請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。

〈身心障礙手冊〉申請流程圖



第四章

心情留言板



Brochure of X-link
hypophosphatemic Rickets



心情留言板

寶貝，妳是爸媽生命旅程中的最愛

寶貝，爸爸和媽媽並沒有忘記今天是你長尾巴的日子！老爸實在是不忍見到你臉龐上，因同學不克前來參加慶生會所顯露出的失望表情，決定用聾東擊西策略，試圖分散你的注意力，希望能讓你這次生日與往常一樣的快樂；看著你稚嫩笑顏，我一時感觸良多，一段塵封已久錐心泣血的往事，霎那間又浮上腦際…

十二年前，同樣的病曾經無情的從老爸身邊，掠奪了你未曾謀面的二哥生命，我依稀記的當時還懷著你的媽媽，呼天搶地似的，而老爸我更是一雙眼筋腫的活像兩顆胡桃，痛不欲生的感覺絕對不是一種抽象的形容詞！本以為十二年前的今天，爸爸與媽媽生命的旅程中，能因你的誕生而沖淡哀慟帶來喜悅，那知道，是另一個殘酷惡夢的開端？

那年你還不滿三足歲，在一次極為稀鬆平常的跌倒事件，意外發現你需要長期背負的苦痛，看著你瞬間失去孩子該有的天真笑顏，取而代之的是揮之不去的恐懼，而懦弱的老爸也只能眼針針看著各式各樣的醫療器具，像酷刑似的使用在你幼小的軀幹上，從你的眼眸中，老爸看到無奈，也看到你肉體被無辜擺佈的無助！

這九個年頭，你是如何熬過持續追蹤的苦痛，如何吞嚥磷的味道，如何應付因服用磷而產生牙齦骨發炎的副作用，如何因穿著硬梆梆的矯正鞋走路摩擦而造成皮膚潰爛，如何因穿著矯正鞋被同齡就學孩子叫做「無敵鐵金鋼」的哭泣與掙扎，孩子！你可知你的折磨，也都是——痛在我心！

多少午夜夢迴，我不禁仰望長空，感嘆科學發展可以從登陸月球到火星探索，但對基因或染色體等遺傳學知識領域又是何等的無知？

姑且不論個人苦不堪言的身心折磨，那些身罹怪病的孩子們，他們什麼時候才能擺脫命運的糾纏？而當我們面對各自的心肝寶貝時，就如同面對一顆不知生理時鐘何時會引爆的高爆彈似，我們又是情何以堪？且各個家庭斑斑血淚的心路歷程，又豈是三兩百字可一言道盡？

涂爸爸留



心情留言板

遲來的答案

我是一直到一個月前(29歲)才知道我有「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」這個病症的。從我小時候有記憶開始，我的腳就是X型腳。媽媽說因為我比別人都還要晚會走路，所以是一直到會走路才發現我的腳有問題，而且一開始我只有一隻腳有問題，但漸漸的第二隻腳也彎了，為了我的腳，媽媽看了很多的醫生，原本在四歲的時候，醫生說我如果穿支架的話，應該可以矯正，但是那時候的我太小，不知道這樣對我而言是有益處的，只知道那個支架很重，根本不想穿，所以在當時摔的鼻青臉腫之下，醫生終於告訴媽媽，等我大一點之後，再來矯正吧！

而這一等，就等到了我11歲的時候，我在受不了小孩子的嘲笑之後，終於決定去矯正我的腳了…。就這樣我斷斷續續地開了五次刀，待了將近二年之後，終於出院，原本以為我可以像個正常人一樣，但直到我上大學的時候，我的腳又開始痛了，向醫生求助之後，才發現我的腳又變形了…。

這對我而言，是不好受的，畢竟我花了將近二年的時間矯正我的腳，以為它完全好了。如今醫生卻告訴我說還要開四次刀，既無法接受下也不甘心，我到處看醫生，想看看不同醫生是否有不同的見解，也想了解為什麼會發生這樣的情形，因為我已經成年了呀！骨頭也已經定型了，為什麼還會發生變形的情形呢？不甘心以前所花時間做的矯正完全白費了，也不甘心為此休學一年，卻得到這樣的結果，所以覺得怎麼樣都想得到一個答案，為什麼會這樣？而這個解答卻很少人能回答我，在看過那麼多醫生之後，大部份醫生建議我儘早開刀，大部份的建議我痛到受不了再去開，大部份的認為開了也不見得比較好，就這樣在不同的建議聲中，我也不知該如何，但是唯一的共通點是大部分的醫生皆不知道為什麼會再變形，也無法給我一個答案。

就這樣，一直到有個醫生說我可能是軟骨不全症，建議我去檢查看看，我決定做了相關的檢查，才發現我並不是軟骨不全症，而是患了「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」。遲來的答案解釋了我的腳為什麼會變形，終於明白我的腳比別人的脆弱，必須更加小心自己在外的行動。我反覆思索，如果早一點知道這個答案，或許我可以早一點吃藥，就可以避免再一次的變形了。也許是當時資訊不夠發達吧！我誠摯希望以現在的資訊，未來所有的小孩都能早一點發現，早一點治療。



這段期間特別感謝台大的胡務亮醫生及郭惠珍小姐，因為他們的耐心解釋及說明，讓我對此疾病有所了解，在我想要放棄治療的時候，給我支持，也感謝基金會遺傳諮詢員的幫忙，幫我尋找磷藥的取得。感謝所有在這過程中幫忙我的醫生及所有人，衷心的感謝你們，謝謝！當然最感謝的是家人對我的支持，尤其是媽媽為我吃了很多的苦，因為有你們，才有現在的我，謝謝你們！

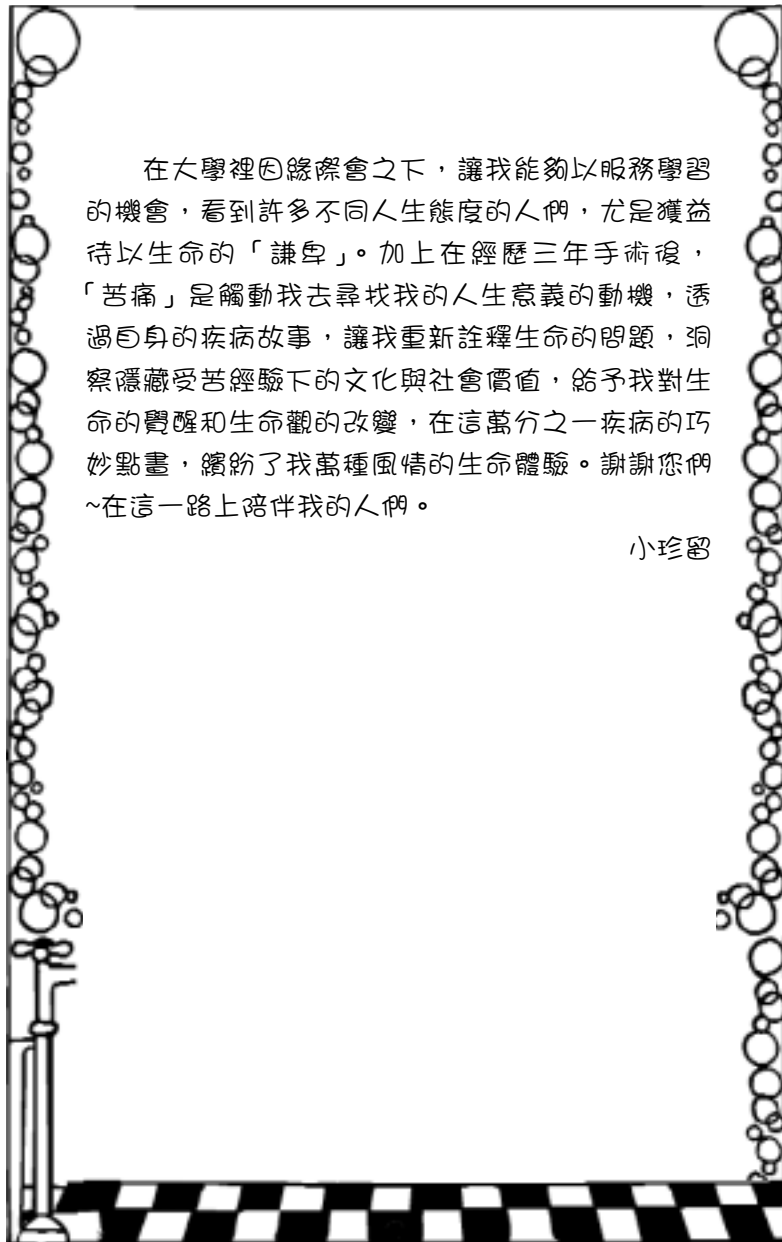
小玲留

心情留言板

遇見萬分之一的生命

萬分之一，對我來說是微渺的、也是鉅大的。萬分之一發生率的罕見疾病，微妙地飄落我身，卻深刻了我的生命路途，及形塑一個擁有小朋友的身高、年輕人的歲數、中年人的滄桑、與一把老年人的骨頭，所獨有的萬分之一的生命樣態。

在傳統農業大家庭出生的我，由於不同一般孩子的正常，父母與親朋們懷抱著只字學語的我，展扉一家尋過一家的醫療診治，帶以失望地面對所獲結果。漸長入小學、國中、高中、大學，老師們除了加入攜我入醫治療的大作戰裡，亦是點引，轉折了我階段裡的關鍵時刻。讀小五時，遇到了我人生的啟蒙老師，教我如何讀書，及在心中種下對人生的積極及良善的種子，即便在遇到挫折困難裡，潛藏的支持力量，使我有能力去克服和處理。後因身體因素，需放棄學業以就醫治療，在無數次手術的漫長治療，以及尋求一家又一家醫療無援的過程裡，高中老師一路陪伴走過生命最為低潮的時刻。復學後的大學三年生活，「老師」更成為影響我一生重要的角色，不只協助我完成最為艱困的求學階段，更是引導、促進自我人格發展臻於成熟的催化劑。



在大學裡因緣際會之下，讓我能夠以服務學習的機會，看到許多不同人生態度的人們，尤其是獲益待以生命的「謙卑」。加上在經歷三年手術後，「苦痛」是觸動我去尋找我的人生意義的動機，透過自身的疾病故事，讓我重新詮釋生命的問題，洞察隱藏受苦經驗下的文化與社會價值，給予我對生命的覺醒和生命觀的改變，在這萬分之一疾病的巧妙點畫，繽紛了我萬種風情的生命體驗。謝謝您們~在這一路上陪伴我的人們。

小珍留

Memo



Memo



Memo



罕見疾病照護手冊6— 性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症照護手冊

編輯群：財團法人罕見疾病基金會醫療服務組
(林佳儀、洪明賢、謝佳君、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：晶銀印刷設計有限公司

中華民國九十三年六月初版

