



目錄

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鄭逸芬 整理

- 一、疾病簡介 18
- 二、臨床症狀 20
- 三、診斷原則 25
- 四、治療原則 28
- 五、照護原則 32
- 六、遺傳諮詢 38
- 七、資源索引 40

第三章 Q&A問與答

- 一、醫務篇 44
- 二、社福篇 47

第四章 心情留言板

附件 疼痛評估量表 65



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，藉由大家的共同努力，完成罕病系列的照護手冊。在此特別感謝臺大醫院神經內科楊智超醫師細心校閱本照護手冊，以及美商健臻公司 (Genzyme) 贊助本手冊印製，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

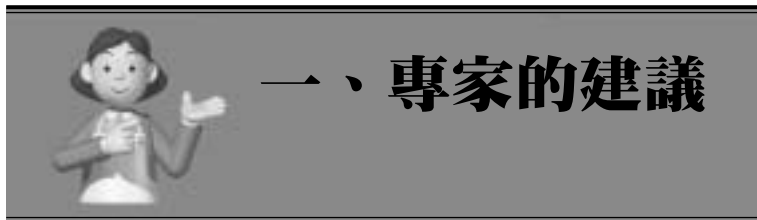
罕見疾病基金會執行長 曾敏傑
中華民國九十三年五月

第一章

給父母的話



Brochure of
Fabry Disease



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妳，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。

在引導妳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」！
（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
Fabry Disease



法布瑞氏症(Fabry Disease)是一種罕見的遺傳疾病，它與黏多醣症、高雪氏症等疾病同屬「溶小體儲積症」。溶小體如同人體細胞的垃圾場，在正常狀況下，溶小體含有多種酵素，可將蛋白質、黏多醣、醣脂質等物質消化分解成小分子，提供細胞回收再利用。法布瑞氏症則是由於缺少了一種溶小體酵素—A型阿法半乳糖甘櫚(α -galactosidase A；簡稱 α -Gal A)，使得醣脂質，特別是globotriaosylceramide(簡稱GL-3)無法進行分解，於是堆積在全身許多細胞的溶小體內，包括：腎絲球與腎小管的上皮細胞；心肌細胞與瓣膜纖維細胞；背根神經節的神經元與自主神經系統；角膜上皮細胞；血管內皮、外皮、平滑肌細胞，最終引發各個器官的病變。

法布瑞氏症的基因位於X染色體上，通常男性的病況較女性來得嚴重，在美國約有4萬分之一的男性罹患此疾病。臨床症狀通常在兒童與青少年期開始出現，典型的患者會出現肢體末端間歇性的疼痛、皮膚上呈現暗紅色斑點且多半分布於下腹部到大腿之間。

到了成年之後，出現進行性的腎臟、心血管及腦血管病變，成為威脅生命的主因。

這種疼痛常有燒灼般的特性，當肢體疼痛來襲時，有些患者甚至痛到掉淚、呻吟、在床上翻滾，甚至用沖冷水來減緩疼痛。他們很可能因為疼痛而嚴重影響生活品質，甚至面臨休學、放棄工作的窘境。此病在早期很難被診斷出來，因此常被外人誤認為裝病而飽受委屈。除此，長期生活在不知名的疼痛恐懼中，也較容易有憂鬱傾向。

法布瑞氏症在過去僅能採取症狀治療，隨著基因工程技術的進步，使酵素替代療法成功的運用在法布瑞氏症的治療上。它不僅止於改善症狀，更象徵著可進一步延長壽命與提高生活品質。法布瑞氏症的患者若能及早診斷，並依照醫師指示接受治療，相信只要有心經營生活，生命必然充滿著活力與希望。



二、臨床症狀

臨床症狀通常在兒童與青少年期開始出現，最顯著的症狀是間歇性的肢體末端疼痛與感覺異常。除此之外，下腹部與大腿間的皮膚可見暗紅色的疹子，出汗的能力減少，眼睛的角膜呈現輻射狀或螺旋狀濁斑。隨著年齡增長，在成人時期出現腎臟、心血管、腦血管病變，最後進展為腎臟衰竭、心臟合併症、早發性中風。另外，部份的患者會呈現腸胃道不適的症狀。詳細的症狀說明分述如下：

男性患者症狀

●**疼痛**：為最常見也是最早被發覺的症狀。疼痛的形式可區分為兩種：一種是肢端感覺異常，是指肢體末端經常性的灼熱、刺麻與疼痛感；另一種是疼痛危象，是指從肢體末端向外擴散，斷續發生的劇烈疼痛感，可持續數分鐘至數週之久。通常在運動、疲倦、情緒壓力、高溫環境、氣候變化下較易出現疼痛。疼痛感一般會隨年紀的增長而頻率減少，但亦有例外。



小叮嚀

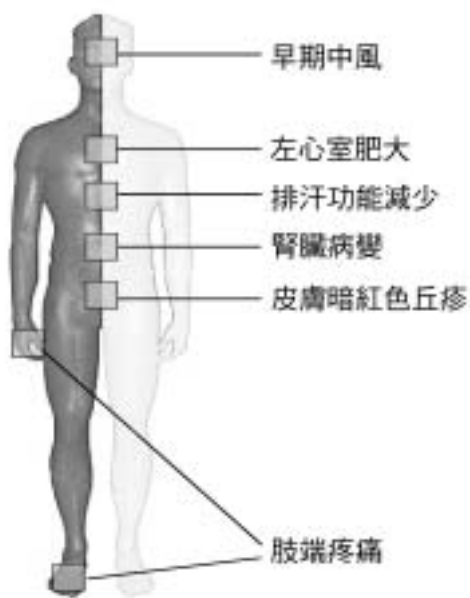
這種疼痛常被誤診為風濕病、幼年性關節炎、關節痛、生長痛或是心因性疼痛，若非有經驗的醫師則難以判斷，所以千萬不要忽視疼痛，並且找對醫師。

●**皮膚病變**：是一種暗紅色的丘疹，大小從針狀到數公釐，多半分佈於下腹、肚臍、臀部、陰囊、外生殖器、大腿部位，也可能出現於結膜、口腔與其他粘膜區域，稱為血管角質瘤。通常隨著年紀而有增加的趨勢，但也不一定出現。



• 這些分布於臀部與大腿間的暗紅色丘疹，是法布瑞氏症的早期症狀。

- **排汗能力減少**：因排汗減少而引起體溫過高、對天氣變化極端敏感。
- **眼睛病變**：幾乎所有的男性患者與約70%以上的女性帶因者具有角膜濁斑的特徵，角膜上呈現奶油色的輻射狀或螺旋狀變化。結膜與視網膜也可能受到影響，呈現程度不等的血管曲張。這些眼睛病變對大多數患者視力並不造成影響，但有些患者仍有視力受損的情形。另外，有某些患者出現晶狀體的變化，但較不常見。



- **腸胃道病變**：容易出現腹脹感、進食後腹痛、嘔吐、腹瀉。
- **腎臟病變**：腎臟功能將逐漸退化，於成人時期開始出現蛋白尿，腎絲球過濾率逐漸下降。若影響濃縮尿液的能力，則會出現多尿、口渴的現象。到了後期，進展為腎衰竭，是此病症最常見的致命合併症。
- **心臟病變**：於成人時期開始出現病變，但嚴重度有個別差異性，包括：左心室肥大、二尖瓣閉鎖不全、心律不整。到了後期，常因冠狀動脈疾病而引發心絞痛、充血性心衰竭與心肌梗塞。另外，曾有國外報告表示，某些男性患者僅出現心臟病變，這類型的患者可能有輕微的蛋白尿，體內的A型阿法半乳糖甘櫚仍具有少量活性，稱為心臟變異型。
- **腦血管病變**：於成人時期開始出現病變，包括：腦血管梗塞、暫時性腦缺血、基底動脈梗塞、腦出血。常見的症狀有嚴重頭痛、單側麻木無力、視野缺損、昏眩或意識不清、平衡感喪失、說話含糊、表達困難、理解力降低等。

女性帶因者症狀

女性帶因者的症狀通常較男性患者來得輕微，其臨床表現差異極大，可能毫無症狀，也可能與男性患者同樣嚴重，這與女性X染色體的隨機不活化有關。約70%的女性帶因者具有渦狀角膜濁斑的特徵，部分伴隨有間歇性四肢疼痛或感覺異常、皮膚病變，少部分患者則出現心臟病變，僅極少數患者與男性患者同樣嚴重。



三、診斷原則

若有男性或女性出現不明原因的四肢疼痛、皮膚病變、排汗能力減少、特有的渦狀角膜濁斑、早期中風、左心室肥大或腎臟功能不全等症狀，應懷疑罹患法布瑞氏症。進一步可從家族史觀察家族成員是否有相似症狀或男性親戚間是否有早期的腎臟、中風及心臟疾病。相關臨床檢查包括：

初步診斷

- 眼科檢查：角膜、結膜、視網膜、晶狀體檢查。
- 腎功能檢查：尿液蛋白質與沉澱物、肌酸酐清除率、血液尿素氮與肌酐酸檢查。
- 心臟與腦血管功能檢查：胸部X光、心臟超音波、心電圖、核磁共振。
- 病理檢查：腎臟切片檢體。

確認診斷

● 酵素活性檢測

A型阿法半乳糖甘櫚可藉血漿、血清、白血球或皮膚纖維母細胞培養檢測活性。男性患者的酵素活性小於1%，心臟變異型患者的酵素活性小於10%。女性帶因者的酵素活性個別差異大，與女性X染色體的隨機不活化有關，有些女性帶因者的酵素活性落在正常值範圍內。對男性患者而言，此法是極為有效與可靠的檢測工具，但對女性帶因者則無法完全辨別。

目前臺大醫院基因醫學部可提供此項檢驗。

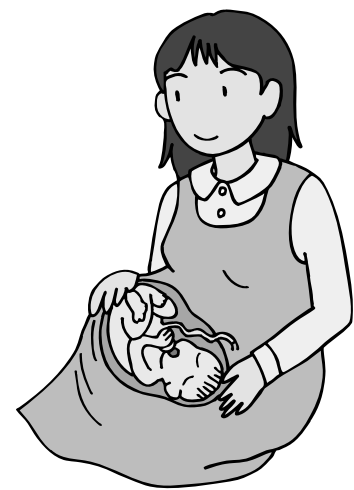
● 基因分析

法布瑞氏症的基因位於X染色體的長臂上，稱為GLA基因。至今，已有超過300個突變被確認出來。目前，基因分析已被運用於臨床診斷上，一旦有患者經基因定序分析確認突變後，同樣的突變亦可用於找尋其他未發病的家族成員與女性帶因者。

目前國內臺大醫院基因醫學部可提供此項檢驗。

● 產前診斷

女性帶因者可由產前檢查確認胎兒是否罹病，其檢測方法是在懷孕10-12週時進行絨毛膜採樣，或在懷孕15-18週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞。取得的胎兒細胞經培養後，通常會先作染色體分析以了解胎兒性別。若胎兒為男寶寶，則需作酵素活性檢測以確認是否罹病。若得知家族的突變，亦可直接進行突變分析。



四、治療原則

法布瑞氏症因涉及多種不同的系統，需要各科專家聯合診治。目前，此疾病的治療方式除了症狀治療以外，亦可採用酵素替代療法。在症狀治療方面，肢體疼痛可藉由一些藥物來緩解，若病情進展到腎衰竭的階段則需靠血液透析以維繫生命。在酵素替代療法方面，利用基因工程所合成的法布瑞氏症酵素製劑，經臨床試驗證實可有效減少醣脂質堆積於某些器官，有助於改善症狀與減緩長期合併症。至今，現有的兩種酵素製劑皆已經由衛生署核准為罕見疾病用藥。



症狀治療

症狀	治療方法
肢體疼痛	慢性疼痛可用抗痙攣藥 Phenytoin、Carbamazepine 加以預防與緩解。若遇疼痛危象，必要時可使用低劑量的麻醉性止痛劑 Morphine 以提供立即性的疼痛緩解。
皮膚病變	若在意影響外觀，可藉由氬雷射治療得到改善，但仍有復發的可能。
心血管與腦血管病變	若出現心律不整，可使用抗心律不整藥物控制，必要時需借助心跳節律器。嚴重的冠狀動脈疾病可行冠狀動脈繞道手術治療。若有中風傾向者，可預防性投予抗凝血藥物與抗血小板藥物。
腎臟病變	若出腎臟病變，可給予血管收縮素轉換酶抑制劑治療。隨著病情進展至腎衰竭階段需要靠長期血液透析以維繫生命或行腎臟移植手術來矯正腎功能。
腸胃道症狀	口服健胃消化劑 Metoclopramide 有助於胃的排空。

酵素替代療法

●Replagal (力甫蓋素濃縮注射液)

劑量：成人劑量為0.2 mg/kg，以靜脈輸注至少40分鐘，每兩星期接受一次靜脈輸注液。

相互作用：不可與Chloroquine、Aminodatone、Benoquin、Gentamicin一起使用。

注意事項：在一小時內之輸注過程中，約有10%患者產生輕微、急性之特異反應，一般症狀為寒顫及臉部潮紅。

副作用：發生頻率大於10%的症狀包括：血管方面－潮紅，胃腸道－噁心，皮膚部位－紅斑疹、座瘡，全身性症狀－灌注時可能發生胸痛、寒顫、發燒、疲勞、背痛、熱耐受力缺乏。

●Fabrazyme (法布瑞凍晶注射劑)

劑量：16歲以上青少年及成人每兩星期接受一次靜脈輸注液，劑量為1 mg/kg。起初20個星期，藥品輸注速率為0.25mg/min。輸注時間不可少於2小時。

相互作用：不可與Chloroquine、Aminodatone、Benoquin、Gentamicin一起使用。

注意事項：對此藥過敏、中等至嚴重的高血壓(於輸注時可能惡化)、腎衰竭(對於血漿肌酸酐大於2.5mg/dL患者的研究不足)及發燒病患(會惡化)應避免使用。監控治療指標為定期測量血漿中GL-3濃度，正常濃度應低於1.2ng/ml。

副作用：發生頻率大於10%的症狀包括：全身性症狀－寒顫、對溫度變化敏感、發燒、四肢疼痛，呼吸系統－支氣管痙攣、喉嚨緊悶，胃腸道－噁心、嘔吐，中樞及周圍神經系統－頭痛、震顫，心血管－四肢水腫、高血壓，肌肉骨骼系統－肌痛。



小叮嚀

以上兩種藥物雖皆為酵素製劑，使用上及副作用皆不同，病友們可請教您的主治醫師，選擇最適合自己的藥物喔！



五、照護原則

平日保健

●疼痛處理

避免誘發肢體疼痛的因素，如：運動、疲倦、情緒壓力、高溫環境、氣候變化。患童家長應與校方進行溝通，減少引發疼痛危象的活動。成人應視專長、能力與需求加以斟酌，避免於強調動作敏捷、耗費體力、情緒壓力或溫度、濕度變化快速的環境下工作。



小叮嚀

附疼痛評估表格請參考附件（頁數:66），病友們可善用此量表，隨時檢視自己的狀況，並將登記後的量表交由您的醫師評估及建議。

●排汗控制

避免過熱與濕度高的環境，避免過度勞動，增加

水分攝取。

●腎臟保健

不隨意服用藥物，避免憋尿，攝取足夠水分，控制高血壓，由專業人員評估採低蛋白低鈉飲食。

●心臟保健

控制高血壓，避免抽菸，避免壓力與過勞，維持理想體重，減少高膽固醇與高脂肪食物的攝取，限制鹽份、酒類、咖啡因。

●腦血管保健

治療心臟病，控制高血壓，適度運動，避免情緒激動，注意保暖，避免抽煙，避免大量喝酒，維持理想體重，減少高膽固醇與高脂肪食物的攝取。

●腸胃道保健

可採低脂飲食，少量多餐。

血液透析照護

若病情進展至末期腎衰竭時，需依靠血液透析來取代腎臟功能。血液透析是透過人工合成膜材質的人工腎臟，將血液與透析液隔開，利用濃度與壓力差進行物質交換，藉此排除有害的廢物與多餘的鹽分和水份，維持電解質如：鉀、鈉的平衡，並對控制血壓有所助益。血液透析前須先進行一項小手術，將手臂的動脈與鄰近靜脈相吻合成動靜脈瘻管，使靜脈因此膨脹，以方便長期穿刺。一般而言，透析時間為一週三次，每次約四小時。

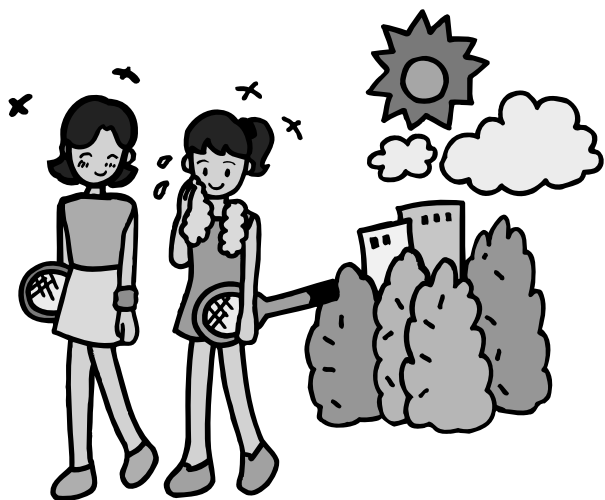
動靜脈瘻管可說是血液透析患者的生命線，所以平日應注意避免於瘻管處的手臂注射、抽血、量血壓、提重物與壓迫，隨時用手觸摸感覺瘻管的血流狀態，藉由握球運動可促進血管強韌。

飲食控制有助於減輕血液透析的負擔與改善健康狀態。原則上需限制水份與含高鉀、高磷、高鈉的食物，蛋白質以動物性蛋白質為主，並且需要攝取足夠的熱量。

飲食注意事項

- **水分**：過多的水分將會升高血壓、增加心臟負荷、引起透析不適感，除限制水份攝取，還應減少含水分高的食物，如：湯類、某些水果、稀飯等。
- **鉀**：血鉀過高將會引發心律不整，應減少含鉀高的食物，特別是水果與蔬菜類，如：柳橙、香蕉、番茄等水果，蔬菜須先川燙去汁再食用。
- **磷**：血磷過高將會導致骨骼病變，皮膚較容易發癢，應減少含磷高的食物，如：花生、腰果、烏魚子、蝦米、干貝、蛋黃、起司、巧克力、茶、咖啡、麥片、糙米等。配合磷結合劑可得到更好的效果。
- **鈉**：攝取高鈉的食物容易產生口渴，增加水份攝取，故應減少含鈉高的食物，如：罐頭製品、醃製品。市售低鈉鹽不適合患者食用。
- **蛋白質**：蛋白質可用來建造與修補組織，但是在分解過程會形成含氮廢物，故應以高生理價值的動物性蛋白質食物為主，如：魚、肉、蛋、奶。
- **熱量**：熱量攝取不足將會分解體內的蛋白質，導致含氮廢物增加。

其他注意事項包括：兩次透析間的體重以不超過5%為原則，定期測量體重與血壓，不服用未經醫師許可的藥物，要有適當的運動與休息，才能維持健康，增強體力。雖然，透析患者難免因此而調整生活形態，但只要能配合治療，仍然可以照常工作，甚至到國外旅遊都不成問題。



心理支持

●加入支持性團體

與他人分享自己的經驗可得到更大的支持，有助於採取更新、更有效的策略面對疾病。

●認識其他病友

雖然每個人的罹病經驗不盡相同，或許透過某些病友的類似經驗與感受，可發覺自己並不孤單。

●與好友談論疾病

有助於對方了解自己的遭遇。比如：解釋疲倦何以是疾病特色的一部份，有助於澄清為何有時自己不能參加某些活動。

●與學校老師保持聯繫

患童可能不了解為何會發生某些症狀，又為何從事某些活動有其困難性，也可能因病而錯過學校課程，在群體間有被孤立的感覺。除了尋求相關醫療人員外，家長應幫助學校老師了解疾病，與學校老師保持聯繫。

●與家人談論疾病

主要目的在於幫助家族中其他成員了解此疾病，並明白此疾病的遺傳風險，協助家人找出可能的患者與女性帶因者，才能達到早期診斷早期治療的目的。必要時也可尋求專業的遺傳諮詢人員協助。

六、遺傳諮詢

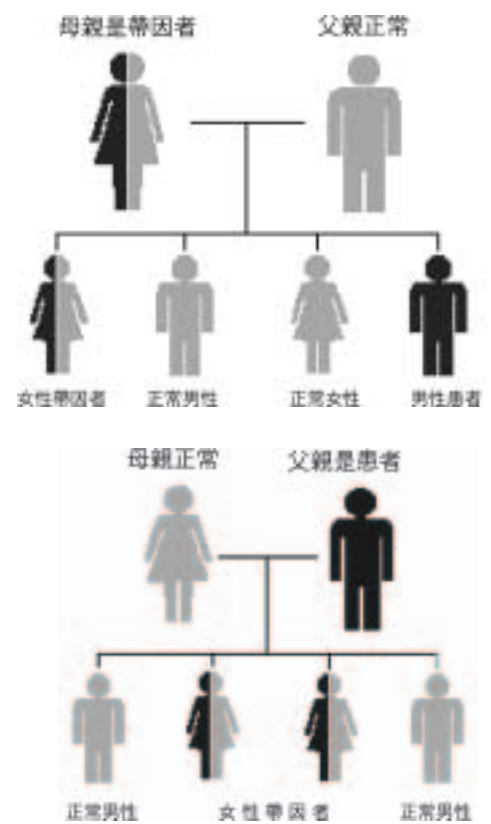
人體細胞內共有23對染色體，其中有一對可決定性別，稱為性染色體。性染色體可分為X染色體與Y染色體，男女的差別在於男性有一條X染色體與一條Y染色體(染色體核型以XY表示)，女性則有兩條X染色體(染色體核型以XX表示)。

法布瑞氏症的基因位在X染色體上，屬性聯隱性遺傳，僅極少數為自發性新突變。男性因為只有一條X染色體，若有缺陷基因，便會罹病；女性有兩條X染色體，若一條X染色體有缺陷基因，只要另一條正常，通常病情較男性患者輕微，也就是所謂的帶因者。女性帶因者的臨床表現差異極大，這與女性X染色體的隨機不活化有關。X染色體不活化是指在女性，每個細胞內都含有兩條X染色體，其中會有一條X染色體不表現，此種現象是隨機的。若帶有缺陷基因的X染色體出現不活化的比例愈高，則病情愈輕。

以遺傳機率而言，若父親正常而母親是帶因者，則所生的兒子有50%的機率為患者，50%的機率正

常；所生的女兒有50%的機率為正常，50%的機率為帶因者。若父親為患者而母親正常，則所生的兒子全部正常，所有的女兒為帶因者。所以，若有男性確認罹患此病，應配合醫師的建議，進一步了解家族成員的健康狀況，找出潛在的患者與帶因者，才能早期診斷早期治療。家族成員亦可透過遺傳諮詢取得相關遺傳知識，以作為選擇與決定的參考。

法布瑞氏症的遺傳模式





七、資源索引

國際間有許多法布瑞氏症相關病友組織，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，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

1)美國法布瑞氏症組織

Fabry Support and Information Group ; FSIG
<http://www.fabry.org>

2)英國法布瑞氏症協會

Fabry Disease Society U.K.
<http://www.fabry.org.uk>

3)澳洲溶小體病友組織

Lysosome Disease Australia ; LDA
<http://www.lda.org.au/>

◎國內病友組織

目前國內並無正式的法布瑞氏症相關組織團體，相關問題可洽詢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：


- Michael Beck and Markus Ries: Fabry disease clinical manifestations, diagnosis and therapy. OCC Europe Ltd., 2001.
- 馮漢中、陳獻宗、羅榮昇：法布瑞氏症：現況與回顧。台灣神經學雜誌 2002；11(3):159-165。
- 中華民國臨床藥學會：罕見疾病藥物處方集。行政院衛生署 2003。
- Fabry Community, http://www.fabrycommunity.com/healthcare/fc_p_hc_overview.asp
- Kenneth H Astrin and Robert J Desnick: Gene Tests-Fabry Disease, January 2, 2004. <http://genetests.org/>
- Zuzana Baranova: eMedicine-Fabry Disease. July 24, 2002. <http://www.emedicine.com/derm/topic707.htm>
- Lysosomal Storage Disease Network, <http://www.lsdn.com>



第三章

Q&A 問與答

Brochure of
Fabry Disease



一、Q & A

—醫療篇

Q：為什麼會罹患法布瑞氏症？

A 法布瑞氏症為一種罕見之遺傳性疾病，罹患此病的患者因負責製造A型阿法半乳糖甘櫚的基因缺陷引起。由於缺乏這種酵素，使得一些醣神經鞘脂質，特別是globotriaosylceramide (簡稱GL-3)無法被代謝，因而堆積在全身許多細胞內的溶小體內。當醣神經鞘脂質堆積在血管內皮細胞內時，會造成嚴重的後果，也是此病症對腎臟、心臟與腦血管造成併發症的主要原因。其堆積物也會造成周邊神經病變，臨床上會造成手腳相當的疼痛。

Q：法布瑞氏症的遺傳模式為何？

A 法布瑞氏症的基因位在X染色體上，屬性聯隱性遺傳。男性只有一條X染色體，若有缺陷基因便會罹病；女性有兩條X染色體，若一條X染色體有缺陷基因，只要另一條正常，則影響較小。男性患者的下一代若為男孩則不受影響；若為女孩，

則有100%的機率成為帶因者。女性帶因者的下一代若為男孩，則50%的機率罹病；若為女孩，則有50%的機率成為帶因者。

Q：法布瑞氏症對男性而言會有造成什麼樣的影響？

A 典型的男性患者於兒童或青少年時期發病，最明顯的症狀是間歇性四肢疼痛或感覺異常，疼痛會因為運動、高溫環境、氣候變化而引發。此外，皮膚上可見暗紅色的丘疹，多集中於下腹部與膝蓋間。透過眼科裂隙燈檢查可見特有的渦狀角膜濁斑，但不會影響視力。隨著病程進展，於成人時期開始出現腎臟、心血管、腦血管病變，可能會對生命造成威脅。

Q：法布瑞氏症對女性帶因者而言會造成什麼樣的影響？

A 女性帶因者的症狀較不明顯，且個別差異性較大。約70%以上的女性帶因者呈現特有的渦狀角膜濁斑，可能於兒童或青少年時期出現間歇性四肢疼痛或感覺異常、皮膚丘疹。某些帶因者也可能進展為心臟疾病，但多半不會出現腎臟衰竭，壽命較不受影響。僅極少數的病況如同男性患

者。

Q：如何診斷法布瑞氏症？

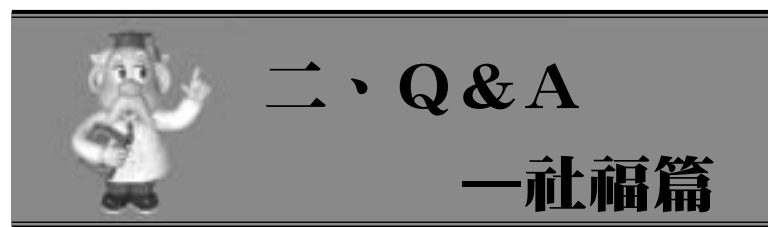
A 除依據臨床表現與家族史來推斷之外，男性可透過A型阿法半乳糖甘櫚的活性檢測來確認診斷；女性帶因者則無法藉此完全確認出來，所以，必須透過基因分析才能確認診斷。

Q：法布瑞氏症有哪些治療方法？

A 在症狀治療方面，肢體疼痛可藉由一些藥物來緩解，若出現腎臟、心血管、腦血管病變則應給予藥物控制。當病情進展至末期腎衰竭時，則需靠血液透析以維繫生命。酵素替代療法方面，已透過臨床試驗證實可改善症狀。至今，現有的兩種酵素製劑皆已經由衛生署核准為罕見疾病藥物。

Q：法布瑞氏症可透過產前診斷得知嗎？

A 可於懷孕10-12週進行絨毛膜採樣或於懷孕15-18週進行羊膜穿刺，藉此取得胎兒細胞，透過染色體核型分析先了解胎兒性別。若為男性，再檢測A型阿法半乳糖甘櫚的活性，即可確認診斷。若已得知家族的突變，亦可直接進行突變分析。



二、Q & A —社福篇

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.51）
 - (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.49）

- 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。

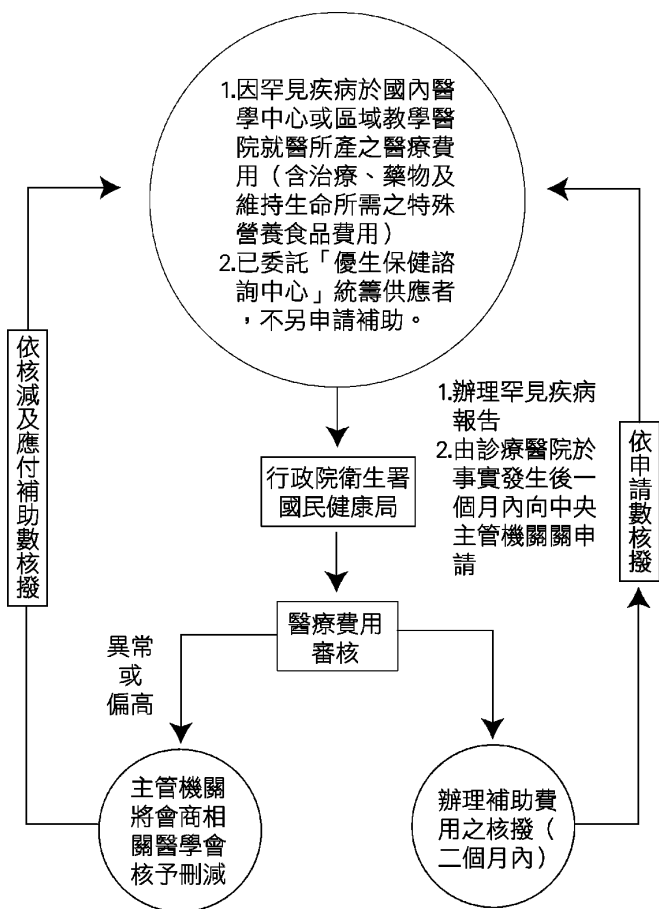
洽詢電話：行政院衛生署國民健康局
(04) 2255-0177轉408

罕見疾病醫療費用申請補助彙總表
(請以正楷書寫)



The image shows a blank form titled '罕見疾病醫療費用申請補助彙總表 (請以正楷書寫)'. The form is a table with multiple columns and rows. At the top, it says '醫院 年 月 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表'. There are columns for '申請日期', '申請醫院', '申請醫師', '申請藥物/醫療器材', '申請金額', and '核對金額'. At the bottom, there are fields for '申請人姓名' and '申請人地址'.

罕見疾病醫療補助申請、審核流程



罕見疾病個案(含疑似病例)報告單(請以正楷書寫)

個案姓名	身分證字號		
出生日期 (年齡: 歲)	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() _____ 宅() _____	手機 _____ 呼叫器 _____	
戶籍所在地 地址	縣 鄉鎮 村 路 街 巷 弄 號 樓 市 區市		
現住地址	縣 鄉鎮 村 路 街 巷 弄 號 樓 市 區市		
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？

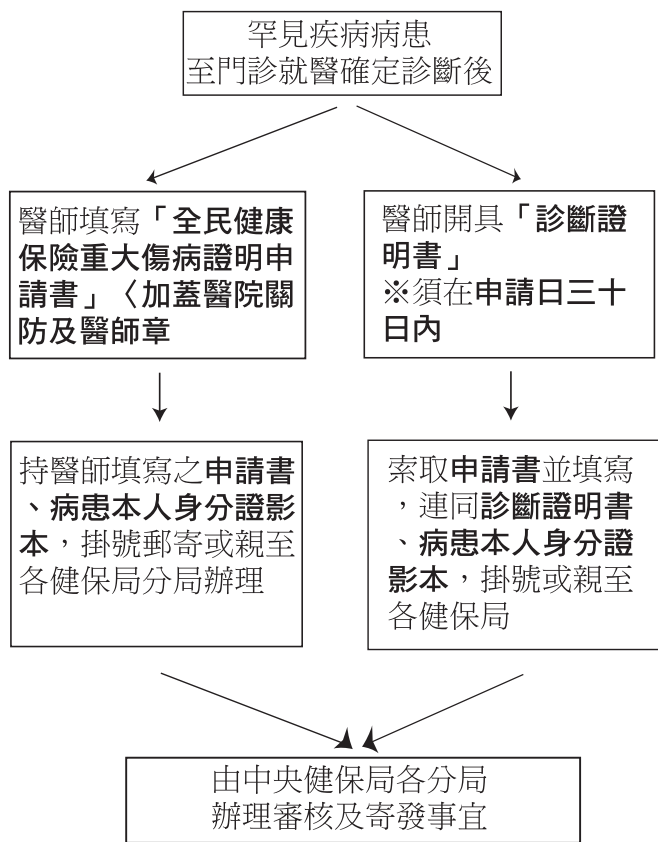
A 行政院衛生署九十一年九月起正式公告將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。這意味罕病病患未來因罕病或其相關治療就醫時可免除自行負擔之醫療費用，大大解決了就醫的障礙。病友尚未取得重大傷病卡者，或欲更正核卡疾病為正確罕見疾病名稱，可採以下二種方式：

- (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。

◎「全民健康保險重大傷病卡」申請流程



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：

- 身分證正反面影本（14歲以下無身分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.56）
- 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	(申請人勿填)		
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	開立申請日期	年 月 日	新申請： <input type="checkbox"/>	復申： <input type="checkbox"/>	
注意事項	1.本申請書一式二聯，另檢附身分證影本，由保險對象向中央健康保險局各分局領報。(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"/>		審核醫師		
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	(申請人勿填)		
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：		
有效期限	自 年 月 日 至 年 月 日		<input type="checkbox"/> 永久		
健保局審核結果	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				醫務管理專用章
日期					日期
備註	※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。				

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) 戶口名簿及身分證（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：

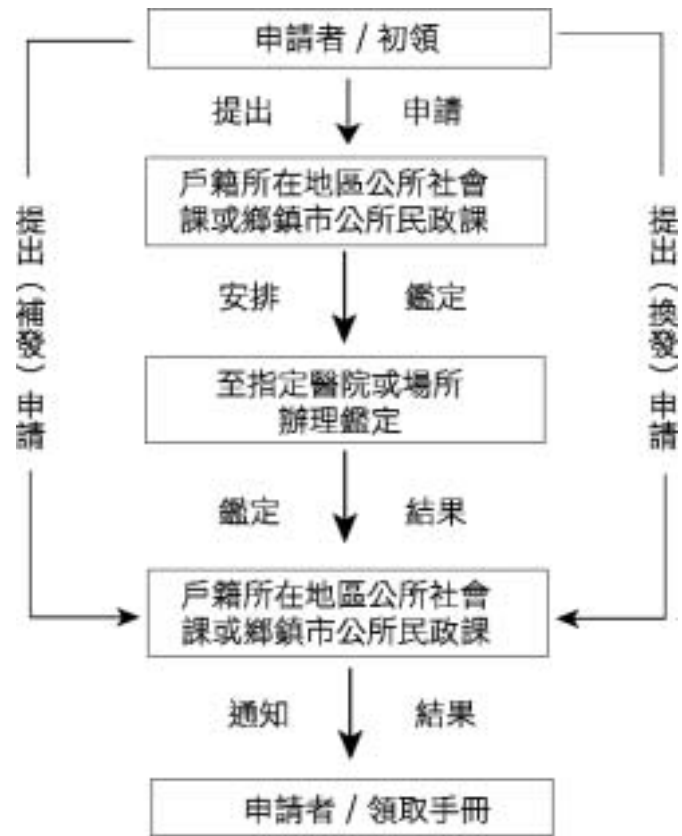
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一吋照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

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分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。

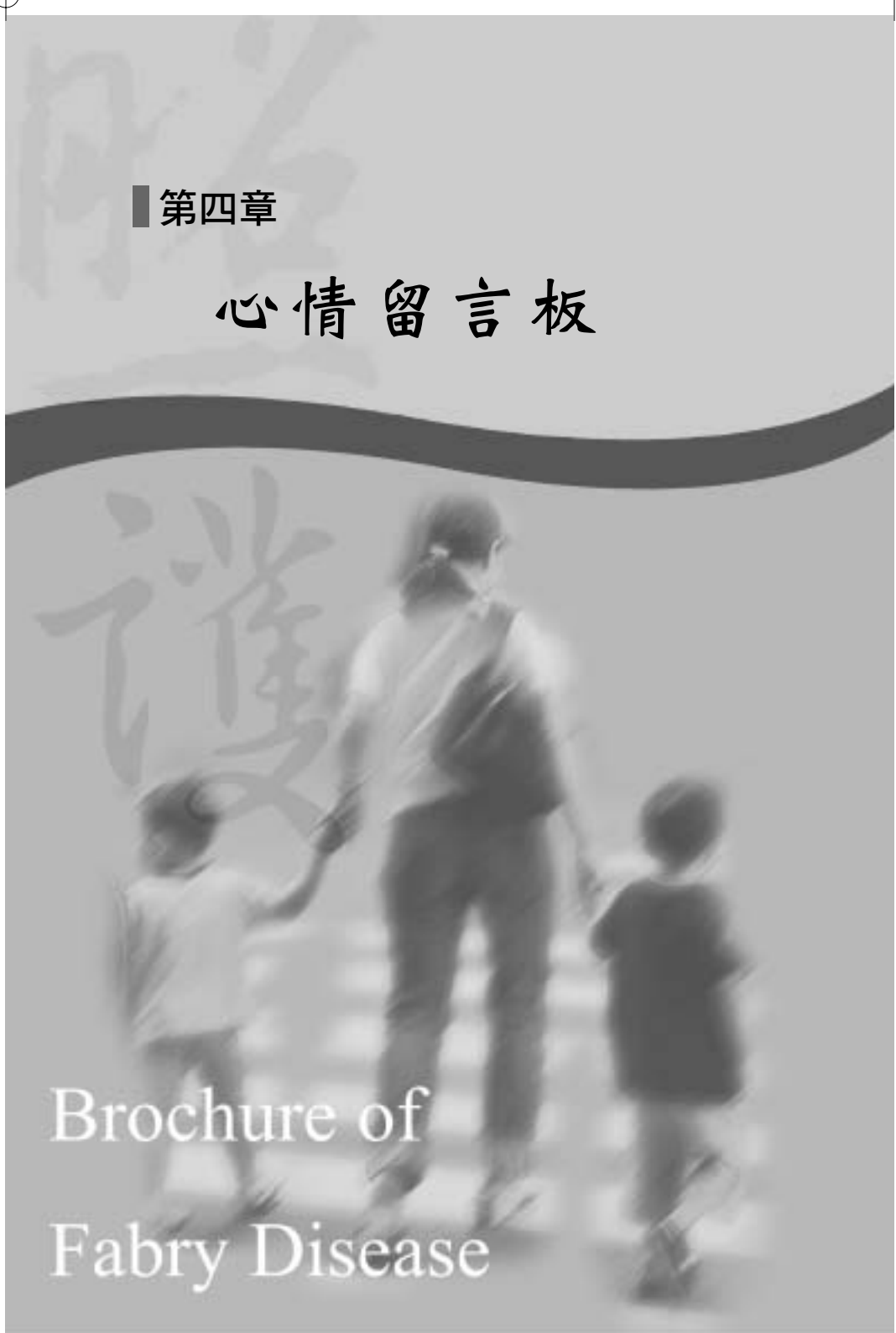
〈身心障礙手冊〉申請流程圖



第四章

心情留言板

Brochure of
Fabry Disease



FD心情留言板

我是阿鳳，家中還有三個哥哥一個姊姊，二哥、三哥和我都罹患了法布瑞氏症，這個病很怕夏天，只要天氣熱，身體就會有灼熱的感覺，有時候還會因為一整夜的酸痛而難以入睡。我是三十幾歲才開始病發，我的疼痛不像兩位哥哥那麼嚴重，但因本身患有小兒麻痺，媽媽對我特別擔心。

二哥因為腎功能退化去洗腎，為了賺錢養家，忍著太陽曝曬的疼痛在清潔隊工作，有一次痛到難以忍受，就到醫院請醫師打止痛針，但醫師不願意打，直到深夜，二哥躲到病房外面低聲哭泣，被值班醫師發現，才打了止痛針。三哥的疼痛有時也是很厲害，常常痛到整個晚上都在哀嚎，連我都跟著不能睡。

記得小時候，家裡是一級貧戶，爸媽辛苦工作所賺的錢，都不夠我們三個生病的孩子買藥看病，只能買地瓜吃，偶而才能買米吃。爸媽忍著窮苦的日子把我們養大，我很感激他們，也希望可以孝順他們報答他們。而且現在有基金會以及醫師的幫忙，哥哥們開始作藥物治療，我們都很開心有藥物可以控制，以後就不用再聽到哥哥哀嚎的哭聲了。

Y鳳留

FD心情留言板

法布瑞氏症，一個聽起來遙不可及的病症。可是，就是它，困擾了我將近20年之久。

小時候，因為四肢疼痛及不流汗而容易中暑，總是很羨慕能在陽光下能盡情運動揮灑汗水的人，因為我只能運動十多分鐘，之後就因為疼痛及體熱而被迫休息甚至就連出外游玩也經常敗興而歸，這種種使得我的生活品質及交友機會受到很大的影響。

也曾四處求醫試著找出病因對症治療，讓我可以和正常人一樣的生活，但得到的結果總是原因不明。生病發燒的時候，特別劇烈的疼痛總會讓人有忍不住輕生的念頭，很恨為什麼我要受到如此的折磨。後來也逐漸心灰意冷，心想隨它去吧。也不再去看醫生了，因為換來的只有一次次的失望。

大二之後，視力逐步惡化，原因依然不明，到研一下，雙眼視力不到0.1，近距離無法視物，只能緊急休學治療，很幸運的，遇到台大眼科沈鈞偉、黃正賢及楊智超醫師的細心診療，從懷疑到證實我罹患了法布瑞氏症。

目前正在接受酵素替代治療中，從接觸到治療以來，認識了不少相同病症的人及給予我幫助及鼓勵的朋友，真的非常感謝你們使我能以更積極的心態面對未來，因為至少我已不再孤單。

小蔡留

FD心情留言板

「法布瑞氏症」這個可能連許多醫生都聽不太懂得專有名詞，在我幾年前第一次聽到時，我真的快恨死它了，它在我小五或小六時第一次有其發病的症狀，到我真正被確定為患者時，這中間10幾年的時間，不只我為了它必須中斷學業，生理上受著那種不知如何形容的痛，心理上必須去面對那不知名的恐懼，它何時會來？不知道，但是每次一連我都得付出好大的代價，例如痛到3-5天無法安眠，去打止痛針，打到後來醫部的肌肉都有些萎縮，吃類固醇，吃到變成「月餅臉」，中間還有試過一些「民俗療法」等。

在10年前台大醫院楊智超醫師幫我診斷出來病因，雖然當時無特效藥，只能做症狀治療，卻也是如此讓我人生有了改變，讓我有機會繼續升學，外出找工作，對未來也不在那麼悲觀而有正面的觀感；另外也感謝社會上的一些人推動罕見疾病的法案，讓健保願意支付我們就醫的費用，使我們應此可以獲得最先進的酵素療法。

從無藥可醫到現在接受的治療，除了感謝台大的楊醫師、長庚的羅醫師及幾位為我看過診的醫護人員，還要感謝基金會的陳莉茵大姐及幾位工作人員的關懷與鼓勵；正因為有你們讓我的人生從此由黑白轉為彩色的，特在此向各位表達我內心由衷的感謝，並與各位病友共同勉勵，總有一天我們會戰勝它而完全康復的。

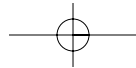
小賴留

附件

疼痛評估量表

Brochure of
Fabry Disease





疼痛評估量表

這份疼痛評估表格可用來評估疼痛範圍、程度、緩解效果與對生活的影響。除了自我評估，亦可讓他人了解疼痛狀況。

簡明疼痛量表

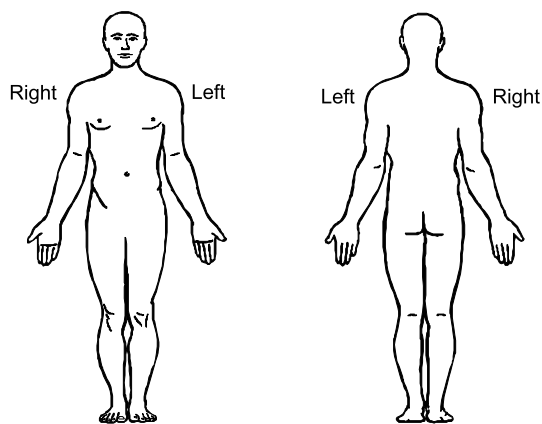
填寫時間：____年____月____日____時____分

姓名：_____性別：__出生日期：____年____月____日

1. 在我們的一生中，大部分都曾有過疼痛的經驗(如：些微頭痛、扭傷與牙痛等疼痛類型)。除了那些一般人每天都可能發生的疼痛類型外，您今天是否曾有過不同於一般人的疼痛類型？

- 1. 是 2. 不是

2. 在下列圖中，請您將疼痛的區域以「陰影」描繪出來，並在您感到最痛的位置上以「×」標示出來。



3. 請您圈選一個數字來表示在過去24小時中，您感到**最痛**的程度。

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

毫無疼痛

想像中的極度疼痛

4. 請您圈選一個數字來表示在過去24小時中，您感到**最不痛**的程度。

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

毫無疼痛

想像中的極度疼痛

5. 請您圈選一個數字來表示您**平均疼痛**的程度。

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

毫無疼痛

想像中的極度疼痛

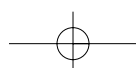
6. 請您圈選一個數字來說明您**現在疼痛**的程度。

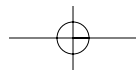
0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

毫無疼痛

想像中的極度疼痛

7. 請您填寫您所使用的疼痛治療方式或藥物名稱。





法布瑞氏症

8. 請您圈選一個百分比數字來表示在過去24小時中，您經過疼痛治療或藥物後，可達到多大程度的緩解效果？

0%	10%	20%	30%	40%	50%	60%	70%	80%	90%	100%
毫無緩解										完全緩解

9. 請您圈選一個數字來描述在過去24小時期間，疼痛如何干擾您的生活。

A. 日常活動

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

B. 心情

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

C. 行走能力

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

D. 正常工作(包含工作與作家事)

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

疼痛評估表



E. 人際關係

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

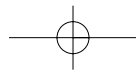
F. 睡眠

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

G. 休閒娛樂

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
毫無干擾										完全干擾

資料來源：Pain Research Group,
Department of neurology,
University of Wisconsin-Madison.
<http://www.stat.washington.edu/TALARIA/attachb1.html>





罕見疾病照護手冊5—法布瑞氏症照護手冊

編輯群：財團法人罕見疾病基金會醫療服務組
（鄭逸芬、林佳儀、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