

# 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…………… 04

- ◎遇見你 是一種罕見的經驗  
台北市立聯合醫院院區 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、吳宜娜 整理

- 一、疾病簡介…………… 18

- 二、臨床症狀…………… 23

- 三、診斷原則…………… 28

- 四、治療原則…………… 32

- 五、照護原則…………… 34

- 六、呼吸照護…………… 41

基隆市立醫院楊玲玲呼吸治療師

- 七、遺傳諮詢…………… 47

- 八、資源索引…………… 49

### 第三章 Q&A 問與答

- 一、醫療篇…………… 54

- 二、社福篇…………… 58

### 第四章 心情留言板…………… 73



## 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。

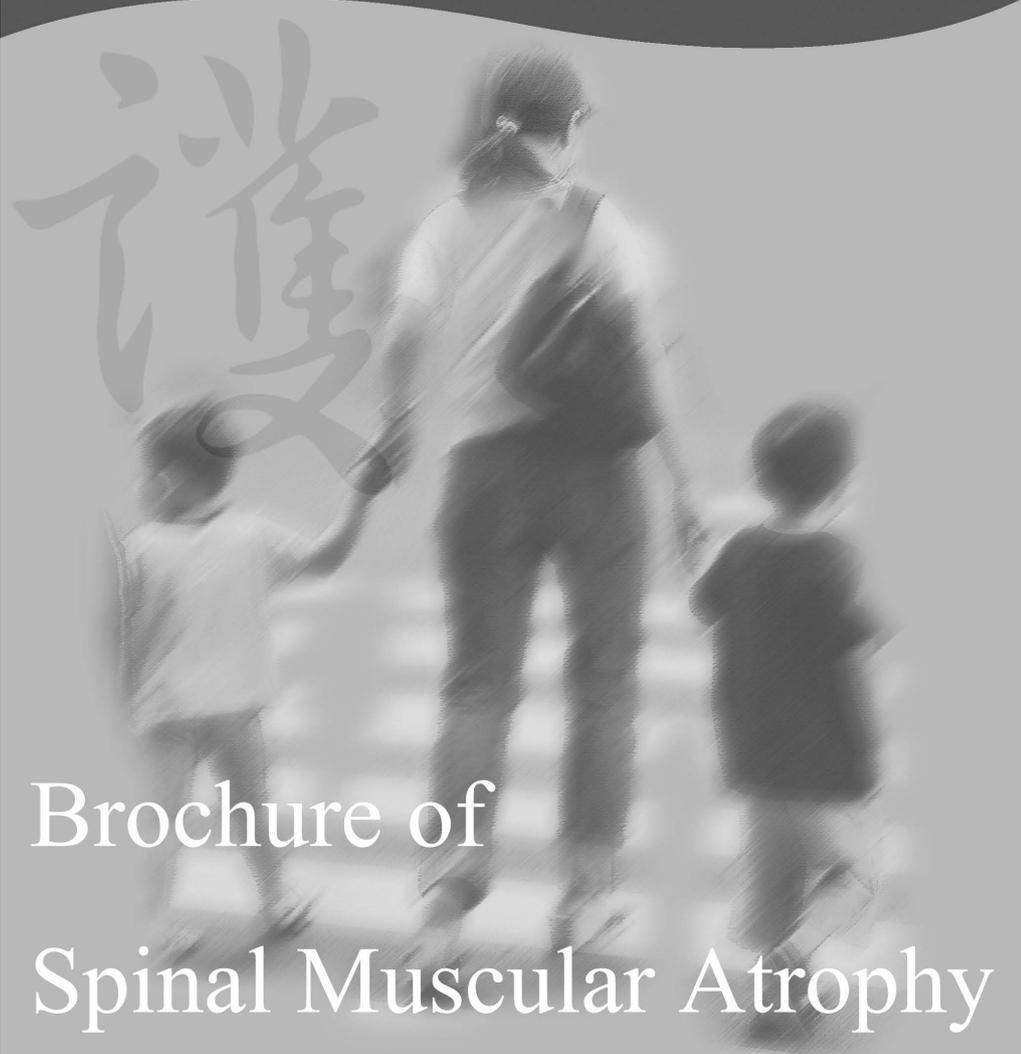
罕見疾病基金會至目前為止，已陸續協助七種病類的病友團體成立，包括肝醣貯積症、多發性硬化症、亨丁頓舞蹈症、小腦萎縮症、小胖威利症候群、結節性硬化症及威爾森氏症等。在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等等…，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

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。在此特別感謝高雄醫學大學附設醫院小兒神經科鐘育志教授及中國醫藥大學附設醫院小兒神經科周宜卿醫師細心校閱本照護手冊，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

罕見疾病基金會副董事長 曾敏傑

## 第一章

# 給罕病家庭的話



Brochure of  
Spinal Muscular Atrophy



## 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。



### 遇見妳 是一種罕見的經驗

台北市立聯合醫院院區 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。



### 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！



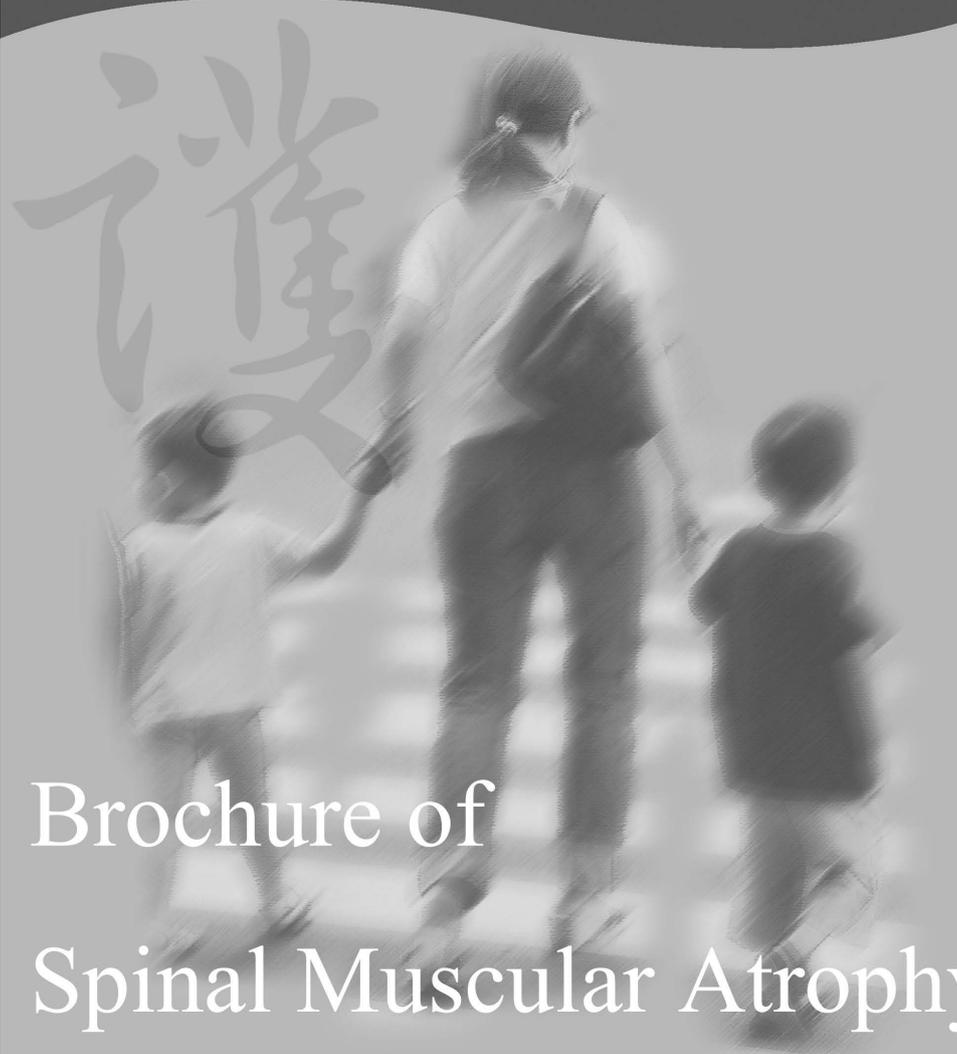
陪著女兒走過風風雨雨的殘缺歲月，我不再怨尤基因為何要突變？不再計較是誰為女兒付出比較多？誰才是身心發展有障礙的人？我們只知道天使來過我家，而且就生在我家呢！

（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

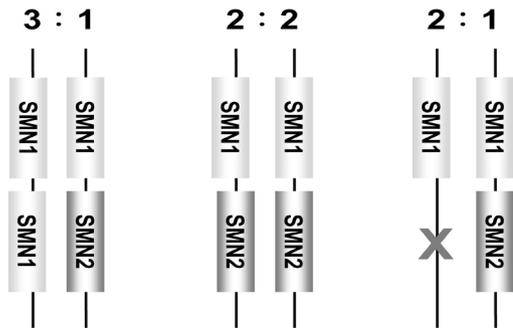


Brochure of  
Spinal Muscular Atrophy

# 一、疾病簡介

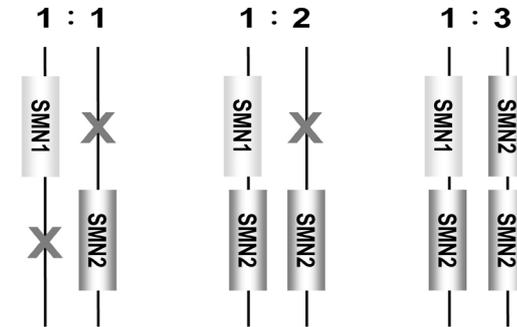
脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, 簡稱 SMA) 為嬰幼兒時期一罕見的神經肌肉病變，屬於體染色體隱性遺傳疾病。

目前已知造成此病症的原因為位於第五號染色體 5q11.2-13.3 區域的運動神經元存活基因 (Survival motor neuron gene, SMN) 有關。一般正常人第五號染色體中有兩套 SMN 基因，且 SMN 基因分為 SMN1、SMN2 兩種，差異在於 SMN2 所表現出來的蛋白較少且不穩定，所以正常人至少有兩套以上的 SMN1 基因，SMN1 : SMN2 常見的套數比例為 3 : 1、2 : 2、2 : 1 (如圖一)。



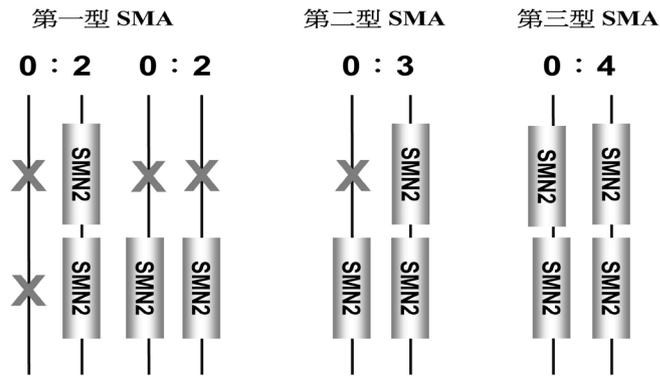
圖一：正常人之第五號染色體上的 SMN 基因型

SMN1 基因容易變異為 SMN2 基因或基因片段缺失 (deletion)，造成第五號染色體其中一條已不帶有 SMN1 基因，帶有此種基因型的人就是 SMA 的帶因者，但帶因者不會有症狀，外觀也與正常人無異。帶因者的 SMN1 : SMN2 常見的套數比例為 1 : 1、1 : 2、1 : 3 (如圖二)。



圖二：SMA 帶因者之第五號染色體上 SMN 基因型

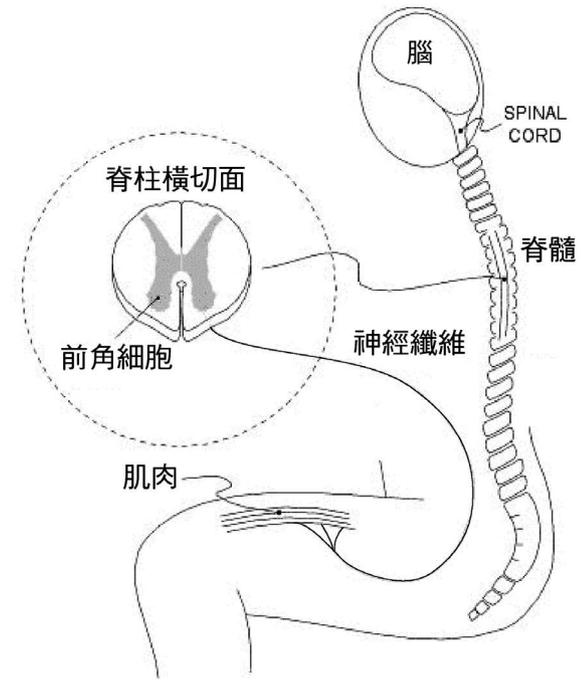
約 95% 的 SMA 患者都可以檢測出 SMN1 基因片段缺失 (deletion) 的情形，若患者的兩套 SMN1 基因皆缺失，僅剩兩套 SMN2 基因，此種病患即為第一型 SMA 患者，也是最為嚴重的一型；若一套 SMN1 基因缺失，另一套 SMN 1 轉換成 SMN2 基因，即體內有 3 套 SMN2 基因，則屬第二型 SMA 患者；若二套 SMN1 基因皆轉換成 SMN2，即體內有 4 套的 SMN2 基因，則此種病患表現最輕，為第三型患者 (如圖三)。



圖三：SMA 患者之第五號染體色 SMN 基因型

SMA 患者的基因缺陷會造成脊髓前角細胞 (或稱運動神經元) 退化，造成肌肉無力及萎縮。人類的肌肉動作是由腦部發出訊號，經由脊髓內的前角細胞傳遞，再經過周邊神經纖維傳至肌肉而產生動作，因此當前角細胞逐漸凋亡，神經刺激無法傳遞至肌肉，肌肉便開始無力、萎縮，最後影響爬行、走路、吞嚥及呼吸等活動。

臨床上可因發病的早晚及預後不同而將 SMA 分為三型。第一型又稱為華賀症 (Werdnig-Hoffmann disease)，一般在六個月前發病，大部份在兩歲前死亡。第二型又稱中間型 (Intermediate form)，一般在一歲半前發病，可活超過青春期。第三型又稱為古賀症 (Kugelberg-Welander disease)，約在一歲半後發病，常活至成人。



圖四：人類的肌肉動作是由腦部發出訊號，經由脊髓內的前角細胞傳遞，再經過神經纖維傳至肌肉而產生動作。

在美國，SMA 為第二常見造成嬰兒死亡的體隱性遺傳疾病，其發生率僅次於囊狀纖維化 (cystic fibrosis)。SMA 的發生率約為 1/10,000。在英國，總人口中約有 150 萬人為 SMA 的帶因者，即 40 人中有 1 人為帶因者。父母雙方均為帶因者的機率為 1/1,600，生下 SMA 小孩的機率為 1/6,400。在世界各國 SMA 發生率約為 1/10,000，也就是說台灣每年出生的新生兒當中約有 25 個罹患此症。

雖然各國的發生率略有不同，但個別分析三種類型 SMA 所佔的比例，皆以第二型 SMA 居多，約佔所有 SMA 的二分之一，而第一型及第三型 SMA 約各佔四分之一，較為少見。

至於有關治療方面，目前尚未發展出能積極治癒 SMA 的治療方式，仍以支持性治療減緩併發症產生為主，但目前在世界各國已有許多藥物進入臨床人體試驗階段，相信在近年內會出現突破性的發展來積極治療或減緩 SMA 疾病的進行。

 二、臨床症狀

## 第一型 SMA

此型 SMA 又稱為華賀症，為 SMA 中最嚴重的一型，發病年齡為出生至六個月，約有半數第一型的患者在出生時或出生後三個月內就會出現症狀，其他的則在出生後的幾個月內出現。在懷孕後期 SMA 母親可發現胎兒活動減少，胎兒可能在母體內就已發病。

此型 SMA 的患童通常會有嚴重的運動發展遲緩，全身肌肉無力，肌張力低下，仰臥時下肢會呈現像青蛙般的外翻姿勢，無法自行抬起頭或學習一般身體上的動作，如翻身、坐、臥、爬等，但是並無損害到智力發展，智力與一般小孩相同。由於負責吸吮和吞嚥的肌肉受到影響，患童會有吞嚥、餵食困難。常見患童肋間肌和其他呼吸肌無力造成呼吸困難，因此平日常出現反覆呼吸道感染問題，大部分的患童於兩歲前離開人世。

## ◎主要的症狀

1. 全身肌肉張力低下，四肢及軀幹呈現嚴重肌無力，仰臥時下肢會呈現像青蛙一樣的外翻姿勢。
2. 患童看起來全身軟趴趴，沒有力氣的樣子。
3. 可能會有發紺現象。
4. 血清中肌酐酸激酶（creatine kinase, CK）濃度可能正常或輕微升高。
5. 哭聲小。
6. 吞嚥困難。
7. 呼吸費力。
8. 臉部的表情運動正常。
9. 患童終其一生無法獨立坐穩，絕大部分會因呼吸衰竭而失去生命。

## 第二型 SMA

病程進展較慢，少數在出生後即有症狀，但大部分於出生後六個月至一年間出現症狀，為 SMA 中較多的一型。患童主要症狀表現是全身肌無力，尤以四肌近端更為明顯，深部肌腱反射消失。患童或可自行坐起，但無法久坐；若有輔助工具，如拐杖、站立架加以使用，則可站立，智力發展為正常。

第二型 SMA 比較沒有吞嚥和餵食困難的問題；但少數患童因吞嚥困難而有營養不良情況發生時，則需要鼻胃管餵食。除此外，患童也會有舌頭自發性收縮 (tongue fasciculations) 及手部顫抖的現象。

## ◎主要的症狀

1. 運動發展的里程碑（翻身、坐立）變慢。
2. 患者的肢體呈對稱性無力，且以肢體近端較嚴重。
3. 有些小孩可以坐起來，也有少數小孩可以站立或走勉強幾步，但隨著肌肉持續的萎縮，行走的能力也會慢慢喪失。
4. 有些孩童會因緩慢進行性之肌肉無力侵犯到肋間肌及脊椎旁之肌肉而造成脊椎側彎，繼而影響到肺部的擴張功能，導致肺功能異常。
5. 有些孩童至青春期前會因肺炎或呼吸衰竭而失去生命，但大部份患童多能活到成人。
6. 血清中肌酐酸激酶濃度有可能高於正常值。

## 第三型 SMA

第三型 SMA 又稱為古賀症 (Kugelberg-Welander disease) 或少年型 SMA。患者發病年齡由十八個月至青少年時期，對稱性的肢體近端肌無力，肌腱反射減弱或消失。第三型 SMA 患者可自行站立及行走，但是當坐下要站起、彎腰要起身或是爬樓梯時會有困難需藉助扶持才能完成上述動作，平常運動時容易跌倒，需要柺杖或站立架協助。患者也會有舌頭自發性收縮及手部顫抖的情況。患者通常症狀比較輕，大部分在學走路後開始有症狀。

### ◎主要的症狀

1. 下肢逐漸地肌無力並萎縮。
2. 病程進展緩慢，以影響近端肌肉為主，而下肢又比上肢嚴重。
3. 上樓梯會出現困難。
4. 患者可能會有肌肉顫動的現象。
5. 手臂也會逐漸無力，但進展的程度則因人而異，有些人在發病後三十年還能走路，也有些患者在二十歲前就需坐上輪椅，但平均而言，患者在三十多歲時就需使用輪椅。
6. 晚期出現吞嚥困難及發音困難現象。

7. 血清中肌酐酸激酶濃度正常或輕微升高。

脊髓肌肉萎縮症分類表

	別名	發病年齡	CK 變化	疾病進程	發生率
第一型 SMA	Werdnig-Hoffmann	六個月	通常正常	坐起來機會很低	四萬分之一
第二型 SMA	Intermediate form	六個月至十八個月	可能升高正常或輕微升高	可以坐起來，少數甚至於能走幾步	二萬分之一
第三型 SMA	Kugelberg-Welander	十八個月以後	通常正常或輕微升高	曾經能行走	四萬分之一



### 三、診斷原則

肌肉萎縮相關疾病種類繁多，若單以症狀作為疾病的診斷，可能會造成誤判，為與其他肌肉萎縮疾病做鑑別診斷，脊髓肌肉萎縮症的診斷必須配合小兒神經科醫師詳細地檢查評估，相關檢查如下。

#### 肌電圖及神經傳導速度檢查

一般指周圍神經的電學檢查，包含神經傳導速度檢查及針極肌電圖。

1. 神經傳導檢查時，檢驗人員會使用適度電量來刺激病人的神經，再經由計算就能知道患者的四周周邊神經傳導狀況。
2. 針極肌電圖檢查時會利用針極刺入肌肉，並記錄肌肉靜止及收縮下的電位活動來判定其為肌原性或神經性病變。

#### 檢查注意事項

- (1) 不需禁食
- (2) 著寬鬆衣物
- (3) 血液疾病患者、免疫系統異常患者、心臟疾病患者，於檢查前需先告知醫師
- (4) 檢查後，扎針處若有瘀血，可稍加冰敷
- (5) 如受試者為小孩，可視其緊張情形，詢問醫師是否需給予鎮定劑



#### 血清中肌酐酸激酶 (Creatine Kinase, CK) 檢查

1. 此檢查在臨床上主要目的為與其他型肌肉萎縮症作區別。
2. 一般 SMA 患者 CK 值大多正常或輕微升高。

#### 肌肉超音波：輔助診斷

1. 會顯示出大腿的肌肉影像類似蠹蟲吃過的斑駁狀痕跡。
2. 肌肉和皮下脂肪厚度的比率下降。

## 肌肉切片檢查

1. 病患接受肌肉切片檢查時，需接受適度的麻醉藥物，再施予切片。切片位置通常在上臂肱二頭肌或是大腿股四頭肌，一般選擇中度影響的肌肉為接受切片的位置，手術完會有 2-3 公分的傷口並留下小疤痕。手術完成後，患者需在病房觀察傷口是否有滲液或血腫情形。
2. 肌肉樣本經過急速冷凍，然後使用冷凍切片機切片，經過特殊染色，就可由顯微鏡判讀其病理變化。可用以分析肌肉切片的方式包括一般組織染色、組織化學染色、免疫細胞化學染色、蛋白質分析、電子顯微鏡檢查、酵素化學定量、分子生物學分析等。
3. 雖然目前分子生物技術的進展已可檢驗脊髓肌肉萎縮症及其他肌肉萎縮症等疾病，但對於無家族史的患者而言，肌肉切片檢查在診斷上仍居於相當重要的地位。

## 基因檢查

1. 此病症乃因患者的第五對染色體上的 SMN1 基因缺陷所引起的，只要透過抽血，經分子生物技術方法檢驗，即可確認是否帶有缺陷基因。
2. 目前國內提供基因診斷 (DNA diagnosis) 服務的機構如下：

台大醫院基因醫學部	蘇怡寧醫師
高雄醫學大學附設醫院	鐘育志醫師
基因飛躍科技有限公司	柯滄銘醫師



## 四、治療原則

第一、二及三型 SMA 在症狀方面各有差異，因此在治療上必須注意的重點也有所不同，分別敘述如下：

### 第一型 SMA

因為有吞嚥困難，往往需要鼻胃管幫助進食，而反覆的呼吸道感染，則需要很好的呼吸照護如拍痰、姿勢引流和抽痰，小病人也很容易因為呼吸衰竭而必須依賴呼吸器，因此，使用呼吸器的居家護理照顧也是一門重要課題。這些都屬於支持性療法，雖然目前沒有治癒的方式，但仍能依此減緩惡化以延長生命。

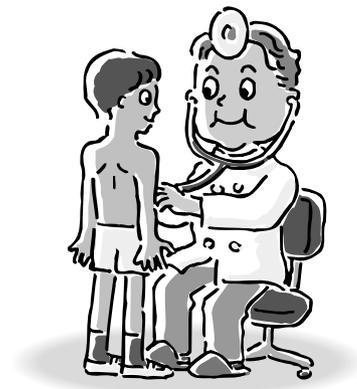
### 第二型 SMA

治療上的考量在於預防以及治療骨骼的變形，尤其是脊柱側彎的程度往往會影響到肺功能，這需要定期常規的追蹤評估以及小兒科、復健科和骨科醫師的協同治療。

### 第三型 SMA

一般的病程進行很緩慢，當肌肉無力較明顯時才需要如第二型的治療。

至於藥物治療方面，目前仍然缺乏有效的治療方法，不過國內的學者在基因活化這個領域內已經有很好的進展，中央研究院分子生物研究所李鴻博士、中國醫藥大學張建國教授（現任：高雄醫學大學附院副院長）和高雄醫學大學鐘育志教授等國內的臨床醫師共同合作，利用基因轉殖和基因剔除的技術，在八十九年已經發表成功的建立全球第一個人類脊髓肌肉萎縮症的小鼠動物模式，目前已找出數種藥物，去刺激原本不具功能的 SMN2 基因，使其代替受損的 SMN1 基因，期待未來可以用來治療這種罕見疾病。





## 五、照顧原則

目前尚未證實有藥物可以有效治療 SMA，家屬如何在家照顧 SMA 的患者呢？

### 餵食

第一型 SMA 患者若有吸吮問題則必須使用合適的奶嘴，例如孔洞較大的早產兒奶嘴；牛奶可泡濃一點，在斜躺的姿勢下餵食並加以兩頰的支持及下巴的控制。以少量多餐的方式避免孩子過度疲勞，若還是不夠營養的需求，要輔以鼻胃管管灌餵食。進食時需避免食物被吸入肺部而造成吸入性肺炎。



### 營養需求

第一型及第二型的 SMA 患者，有咀嚼與吞嚥困難，故需特別重視營養攝取。由於吞嚥困難，容易噎到而導致吸入性肺炎，因此可以透過吞嚥測試來觀察患者的吞嚥情況，看水是否由嘴角流出或有噎咳現象，以調配選擇適合患者的安全飲食方式。

肌肉在身體代謝過程中扮演重要的角色，儘管肝臟中的肝醣可轉換為葡萄糖供給能量，但在長時間的飢餓狀態之下，肌肉蛋白會迅速分解以提供胺基酸給肝臟進行糖質新生作用，提供葡萄糖給組織利用。在禁食一天的情況之下，一般人會消耗約 1% 的肌肉蛋白，而 SMA 患者的肌肉量較一般人少，當處於飢餓、不進食狀態，肌肉蛋白會大量消耗，會更加重肌肉無力情形。因此需要維持適當的熱量及蛋白質攝取，避免禁食，以維持體內胺基酸正常量，增加肌肉蛋白的合成。



## 良好的飲食原則

1. 足夠的熱量攝取：嬰兒：100 大卡 / 公斤 / 天，兒童 70-80 大卡 / 公斤 / 天。
2. 增加複合醣類（澱粉類，如飯、麵類）的攝取。
3. 蛋白質攝取至少 1-2 公克 / 公斤 / 天。
4. 降低脂肪攝取量，但需攝取足夠的必須脂肪酸（約佔總熱量的 5%）。
5. 避免夜間禁食過長：嬰兒兩次餵食時間間隔避免超過 6 小時，幼童避免超過 10-12 小時。
6. 適度的運動：體重過重會影響活動，增加身體負擔。



### 小叮嚀

爸爸媽媽要注意，良好的飲食狀態可以減緩肌肉組織的流失，足夠的營養可能幫助維持肌肉的強度，以及增強肌肉功能，並提供身體所需的能量。

生病時更需要特別注意營養的攝取喔！特別是嘔吐或沒有進食的時候，可能需要高濃度的葡萄糖靜脈注射。

## 呼吸護理

患者由於呼吸肌力下降，咳嗽能力降低，呼吸道分泌物堆積，易導致呼吸道阻塞，因此，訓練患者進行胸部物理治療極為重要。胸部物理治療（chest physical therapy）主要包括：教導患者有效咳嗽，增加支氣管分泌物之清除率，教導患者做呼吸訓練。患者若無法自行咳出痰液，需藉著拍痰及抽痰來協助痰液的移除。進食前先抽痰有助於餵食，痰多時可進行姿勢引流，比較小的孩子可在肚子稍微加點壓力輔助他咳嗽。

### 抽痰小技巧

將雙手洗淨後戴上手套，取出抽痰管，將接頭接在抽痰機的接管上。打開機器開關，測試抽吸壓力在 80-100mmHg。將抽痰管放入口、鼻內適當的深度，開始抽痰，一次不超過 6-8 秒。要隨時觀察患者反應，抽痰結束要清潔抽痰管。



在呼吸道感染時，要積極求醫尋求適當的治療。當孩子呼吸衰竭時，是否要進行氣管內管插管及使用呼吸器延長生命，則是個別化的考量。另外，氣切造口手術是長期呼吸照護的方法之一，是否要為小患童進行氣切造口手術，是家人必須共同討論之事宜，可衡量氣切的優缺點以及家庭支持度等等，也可與醫師、心理諮商師及呼吸治療師討論。

對許多家長而言，呼吸照顧是最困難的一環，為了讓家長們更了解照顧注意的事項，下一章節將深入探討呼吸照顧原則。

## 復健治療

雖然部分患者存活的時間不長，治療仍應致力於預防關節及脊椎的變形、儘量維持行動能力，減少患者的不適以維持生活品質。可以透過物理治療師，經由簡單的遊戲及動作，達到復健效果。水療則可藉由溫度與水的浮力，幫助患者虛弱的上下肢、軀幹可以主動運動，以促進骨骼肌肉活動度及延展性，但需注意溫度以及避免被水嗆到。

## 行動能力

治療的內容包括治療性運動（關節活動訓練、肌力訓練、耐力訓練、呼吸運動等）、支架及輔具的使用等。正確的站立姿勢對患者很重要，有助其呼吸功能、腸道功能及患者之行動能力。站立支架可以協助患者站立，輪椅可以使行動更獨立自主，也可考慮使用拐杖。適度伸展運動對於預防肌肉攣縮以及關節變形是有幫助的，運動量不宜過度，應該依患者的身體狀況調整。大部分患者會有脊椎側彎的問題，嚴重的脊椎側彎可能影響呼吸和肺功能，可以使用輔助座椅器材，或背架來協助，嚴重的脊椎側彎可使用手術矯正。

## 其他

SMA 的孩子的智能與一般人無異，因此如何以無障礙的軟硬體設施協助他們接受教育是很重要的，同時要長期提供各類諮詢，包括如何保護關節及節省能量的消耗、適合從事何種休閒活動、如何改良生活及工作環境、如何做好社會心理調適等等。

總而言之，肌肉神經病變由於病程進展速度及臨床表徵有著極大差異性，正確的診斷不但有助於遺傳諮詢，更有助於復健計畫的擬定及介入，而整體的治



療需要完整的治療團隊才能提供患者各方面的特殊需求，雖然無法改變病程及最後結果，但必然可增加患者的舒適度及提高其生活品質。



## 六、呼吸照護

基隆市立醫院呼吸治療師 楊玲玲治療師  
台北縣立呼吸治療師公會總幹事

並非所有脊髓肌肉萎縮之病童，診斷後立即使用呼吸器；通常嬰兒型於出生後早期便使用呼吸器，而幼年型脊髓肌肉萎縮之病童，呼吸器之使用則依肌肉萎縮程度而有不同，如有經常性呼吸道感染，因為肌肉張力不足、咳痰能力不佳、排痰效果不彰，極可能導致長期使用呼吸器。初期於加護病房積極處置直到病況穩定再予以轉出，如每天使用呼吸器六小時以上連續超過 30 天者，為了長期呼吸照護防止氣管內管容易滑脫、語言溝通及生活品質之考量，醫師會建議家屬給予患童行氣切造口手術。

家長在照顧 SMA 患童時，可以自由選擇居家自行照顧或選擇專業的機構式呼吸照護中心，這樣的選擇對家長而言是一個極重大的決定，家長們必須衡量家中經濟概況及人力資源，由全家人共同決定最適合孩子及家庭的方法。

## 機構式呼吸照護

選擇機構式呼吸照護，患童需符合以下條件：

- 一、患童長期使用呼吸器：每天使用呼吸器六小時以上連續超過 30 天之兒童。
- 二、心血管系統情況穩定：包括血壓、脈搏、心輸出量、肺動脈壓等穩定狀態，沒有急性肺水腫、循環衰竭等。
- 三、肺部疾病穩定：如使用氧氣濃度低於 50%、肺功能狀態穩定者。
- 四、已控制之感染徵象：如有肺炎等感染時，為顧及其他病童潛在感染危機，此時則暫緩轉至呼吸照護病房。
- 五、營養狀態穩定：例如經腸道營養狀況穩定，不需要使用靜脈營養注射等。
- 六、沒有中樞神經系統嚴重併發症：如有顱內壓升高情況獲得處置穩定。
- 七、家屬了解並同意轉至長期呼吸照護兒童病房：通常家屬需要一段時間的考慮與準備才可接受。。

## 居家式呼吸照護

家屬如欲準備居家式呼吸照護，除上述各項評估符合以外，還須由醫護人員教導學習各項呼吸照護技巧，之後再返家照護，以下介紹家長們必須學習各種技巧。

- 一、正確抽痰技術：包括正確執行無菌技術、正確抽痰壓力、深度、步驟、時間、抽痰管及抽痰瓶之正確處理、正確觀察痰液色、量、質等。
- 二、正確操作呼吸器：呼吸器之電源開關操作、依醫囑處方設定值操作儀表版、呼吸器管路更換與正確連結等。
- 三、呼吸器警報之故障排除：正確開啟關閉之使用、正確給予氧氣流速、正確說出安全用氧須知、正確評估鋼瓶內氧氣的量、空桶時聯絡灌氣。
- 四、氧氣製造機、氧氣鋼瓶正確使用。
- 五、正確清潔消毒與保養：管路消毒時間與方法、人工鼻消毒清潔更換方法、潮濕器消毒時間與方法、儀器清潔保養方法、氣切管消毒法等。
- 六、正確應用人工急救甦醒器。
- 七、噴霧治療：正確操作噴霧治療。



- 八、氣切氣囊護理：會辨識氣切管種類及號碼、正確執行氣切護理、正確執行氣囊測試、觀察氣切傷口情形。
- 九、胸腔姿位引流：正確執行時間及步驟、正確姿勢擺位、正確扣擊引流、需暫停情況等。當然執行前先確認有痰部位再予以加強。
- 十、簡易生命徵象評估法：測量脈搏、血壓、觀察膚色、意識感等。
- 十一、日常照護基本方法：正確執行翻身、坐起、正確協助上下床、輪椅、洗澡洗頭、穿脫衣服、更換大小便、床單等。
- 十二、物理治療需求：正確協助肢體活動、語言、吞嚥、溝通方法、執行胸腔復原計劃。
- 十三、正確給予營養：正確給予每天熱量需求、嘔吐時正確之處理、正確評估消化情況、腹脹時之簡易處理、正確提供營養方法如管灌法等。
- 十四、消耗品準備：準備紗布、生理食鹽水、棉棒、人工鼻、消毒藥錠等。
- 十五、緊急處理：如身體情況變化，聯絡救護車送醫救治；呼吸器當機時擠壓急救球，通知契約廠商等。



整體而言，長期呼吸照護兒童除了呼吸器、呼吸道照護之外，常見照護需求包括：

- 一、疾病與預防醫療：由醫護人員評估並提供病童合宜的呼吸器、適當營養、預防與處理感染，以及其他基本醫療（如輸血、給藥等）等相關措施維護病童之生命。
- 二、24 小時照護人力：呼吸器使用之病童，自主活動或多或少受到限制，故維護身體清潔（洗澡、背部護理…）、呼吸道功能（抽痰、促進肺擴張、排痰、按時換氣切管等）、按時進食、翻身、離床等活動都需專業或受訓人員之協助與照護。
- 三、適齡適才教育：長期呼吸照護之兒童，不應該因為使用呼吸器或常駐機構而失去受教育權。隨著兒童成長，安排給予適當的教育或學習，例如在宅教育、基礎教育或特殊教育等，透過各項學習運用，讓兒童探索病房以外的世界，也讓生命更有意義與價值。
- 四、復原與復健：長期呼吸照護病童有各項復原評估與需求，包括呼吸功能復原、關節活動、肌力訓練、吞嚥語言訓練等，甚至包括創傷後心理的復原…等，皆須專業評估指導，及家屬參與執行，才能達到真正的效果。



- 五、提供適當的輔助工具：病童日常活動需有特殊輔具才能達成，例如說話輔具或特殊輪椅，必需有較高且可調整之椅背，還需可放置呼吸器及蓄電池、氧氣、抽痰機之輪椅等。
- 六、供應衛生消耗物材：包括呼吸器管路（更換、消毒等）、抽痰管、氣切管、鼻胃管、看護墊及尿布等。
- 七、生活社區化、正常化：不論在機構或居家長期呼吸照護的病童，仍有生活刺激的渴望與機會。藉由適當的活動規劃安排與家人互動、與同儕團體、與大自然的接觸等，促進病童與家庭、社區之互動及生活品質之提昇。
- 八、提供或協助獲得資源：協助個案家庭照護病童，以及原有的個案家庭因應未來，專業和資源的運用是很重要的。



脊髓肌肉萎縮症是體染色體隱性遺傳疾病。體染色體隱性遺傳意指疾病的發生率在男生與女生都是一樣的。人類所有的基因都是成對的，其中一個遺傳自母親而另一個遺傳自父親，而隱性遺傳，是指一對（兩個）基因同時都有缺陷時才會發病，表示患者必須從父母身上各拿到一個有缺陷的基因才會患病，而患者的父母都是帶有一個缺陷基因的帶因者，但本身並不會發病或有任何症狀。

當兩個健康的帶因者結婚生子時，有四分之一的機率會使兩個有缺陷基因結合在一起而生出患病的寶寶；另有二分之一的機率生出帶有一個缺陷基因的帶因者，四分之一的機率生出健康正常不帶有缺陷基因的小朋友。因此若已生育一位 SMA 的患童，並計劃生育下一胎時，必須先尋求遺傳科醫師的建議，做好遺傳諮詢工作，先確認患童以及父母雙方是否帶有突變基因，再與家人共同進行生育規劃，做好各項心理建設及準備，若已準備好生育下一胎，除了遺傳諮詢醫師外，還要與婦產科醫師合作，在懷孕 10~12 週間施

行絨毛採樣檢查或懷孕 15-18 週進行羊膜穿刺，以進行產前基因診斷。

脊髓肌肉萎縮症的患者將來結婚欲生孩子，必須先確認配偶是否為帶因者。若配偶為帶因者，則生下脊髓肌肉萎縮症患兒的機率為百分之五十，若配偶非帶因者，則生下脊髓肌肉萎縮症患兒的機率近乎於零。



### 小叮嚀

提醒爸爸媽媽，無論哪種情況，都可以請教各地的遺傳專科醫師或遺傳諮詢人員，尋求正確的遺傳諮詢服務喔！



## 八、資源索引

國際間與國內皆有 SMA 相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此疾病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) 國際肌肉萎縮協會  
**Muscular Dystrophy Association; MDA**  
<http://www.mdausa.org>
- 2) 美國 SMA 病友家族  
**Families of spinal muscular atrophy**  
<http://www.fsma.org>
- 3) 加拿大 SMA 病友家族  
**Families of spinal muscular atrophy Canada**  
<http://www.fsma.org/canada/default.shtml>
- 4) 英國 SMA 病友家族  
**The Jennifer Trust for Spinal Muscular Atrophy**  
<http://www.jtsma.org.uk/>

◎國內病友組織

1) 社團法人中華民國肌萎症病友協會

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

高雄總會：高雄市三民區九如一路 58 號 3 樓之 3  
(07)3801000

中區辦事處：台中縣龍井鄉田中村龍北路 3-1  
號 (04)26392046

北區辦事處：台北市忠孝東路五段 790 巷 19 號  
1 樓 (02)23465497

2) 中華民國運動神經元疾病病友協會

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

台北總會：北市實踐街 56 巷 13 號 1 樓  
(02)28201357

中區分會：台中市南區建功街 13 號 1 樓  
(04)22804832

3) 台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會

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

高雄市三民區自由一路 100 號 5C 小兒科醫局

4) 財團法人罕見疾病基金會

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

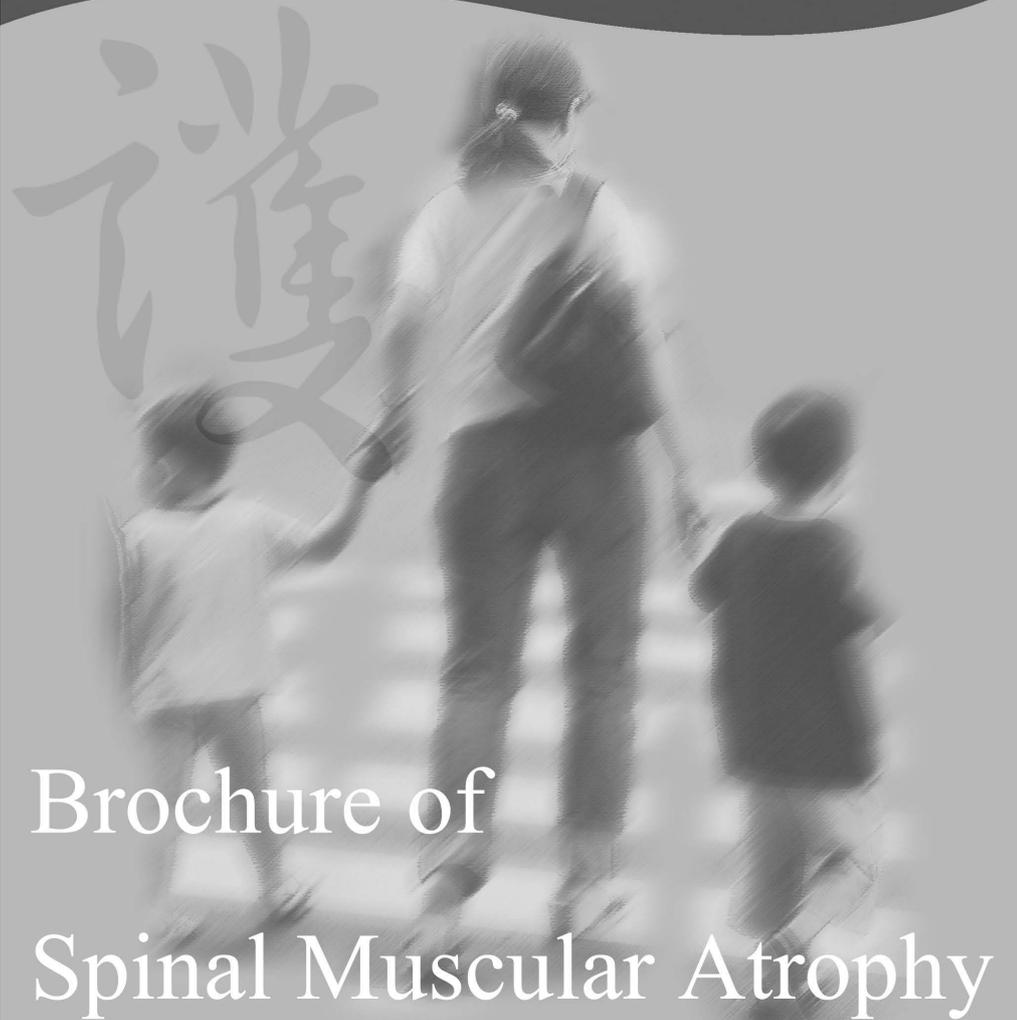
北市中山北路二段 52 號 10 樓 (02)25210717

參考文獻資料：

1. 鐘育志：肌肉切片在神經肌肉疾患診斷之應用。  
<http://www.kmu.edu.tw/>
2. 陳惠珍、謝文斌：長期使用呼吸器病人的照護問題。  
[http://www.nurse.org.hk/c7\\_48\\_08.htm](http://www.nurse.org.hk/c7_48_08.htm)
3. Thomas W Prior and Barry S Russman: Spinal Muscular Atrophy Reviews. [www.genetests.org](http://www.genetests.org)
4. Families of Spinal Muscular Atrophy: Understanding Spinal Muscular Atrophy : A Comprehensive Guide. [www.fsma.org](http://www.fsma.org)
5. Bryan Tsao: Spinal Muscular Atrophy. [www.emedicine.com/neuro/topic631.htm](http://www.emedicine.com/neuro/topic631.htm)

第三章

Q&A 問與答





## 一、Q&A — 醫療篇

### Q：什麼是脊髓肌肉萎縮症？

**A** 脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, 簡稱 SMA) 是一種罕見疾病，為嬰幼兒時期最常見的病變。由於基因缺陷，導致脊髓的前角細胞（運動神經元）退化，使肌肉無力、萎縮，而影響如：爬行、走路、頭頸活動、吞嚥及呼吸等動作。

### Q：脊髓肌肉萎縮症的分類？

**A** 臨床上則因發病的快慢不同而將 SMA 分為三型。第一型又稱為華賀症 (Werdnig-Hoffmann disease)，一般在六個月前發病，大部份在兩歲前死亡。第二型又稱中間型 (Intermediate form)，一般在一歲半前發病，可活超過青春期。第三型又稱為古賀症 (Kugelberg-Welander disease)，約在一歲半後發病，常活至成人。

### Q：脊髓肌肉萎縮症的遺傳模式及風險為何？

**A** 脊髓肌肉萎縮症是體染色體隱性遺傳。罹病的原因，是由於患者各遺傳父母親的致病基因，但有些患者是自己的基因突變所致。

SMA 患者將來結婚欲生孩子，必須先確認配偶是否為帶因者。若配偶為帶因者，則生下脊髓肌肉萎縮症患兒的機率為百分之五十；若配偶非帶因者，則生下脊髓肌肉萎縮症患兒的機率近乎於零。

### Q：脊髓肌肉萎縮症應如何診斷？

**A** 脊髓肌肉萎縮症這種疾病的診斷，必須依賴小兒神經科醫師詳細的檢查評估。

1. 肌電圖檢查
2. 血清中肌酐酸激酶檢查
3. 肌肉超音波
4. 肌肉切片檢查
5. SMN 基因檢查

## Q：脊髓肌肉萎縮症的治療方式？

**A** 目前尚未有針對 SMA 的治療方式，僅就症狀治療來減少不適及各種併發症。諸如復健治療、營養照護、呼吸照護等等，整體的治療需要完整的治療團隊才能提供患者各方面的特殊需求，雖然無法改變病程及最後結果，但必然可增加患者的舒適度及生活品質。

## Q：脊髓肌肉萎縮症患者，是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

**A** 重大傷病卡：脊髓肌肉萎縮症為衛生署公告的罕見疾病。自民國 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。

## Q：家族無病史的一般民眾該如何預防？

**A** 可主動洽詢婦產科診所或中華民國週產期醫學會。目前帶因者的檢驗健保並無給付須自費，但若夫妻經檢測皆帶因者，則胎兒產前基因診斷，可申請衛生署補助。



## 一、Q&A — 社福篇

### 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：有關抽痰機或復健相關輔具的申請，可以尋求哪些資源補助？

**A** 依據身心障礙保護法第十九條第二項規定，身心障礙者醫療復健費用及輔助器具費用，可獲得政府單位補助。直轄市及各縣市政府之相關補助規定皆不同，病友家屬可先詢問各縣市政府社會科，了解申請流程及補助限額。

罕見疾病基金會亦針對輔具提供部分補助，病友或家屬可電洽本會病患服務組詢問。(02-2521 0717)



## 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？

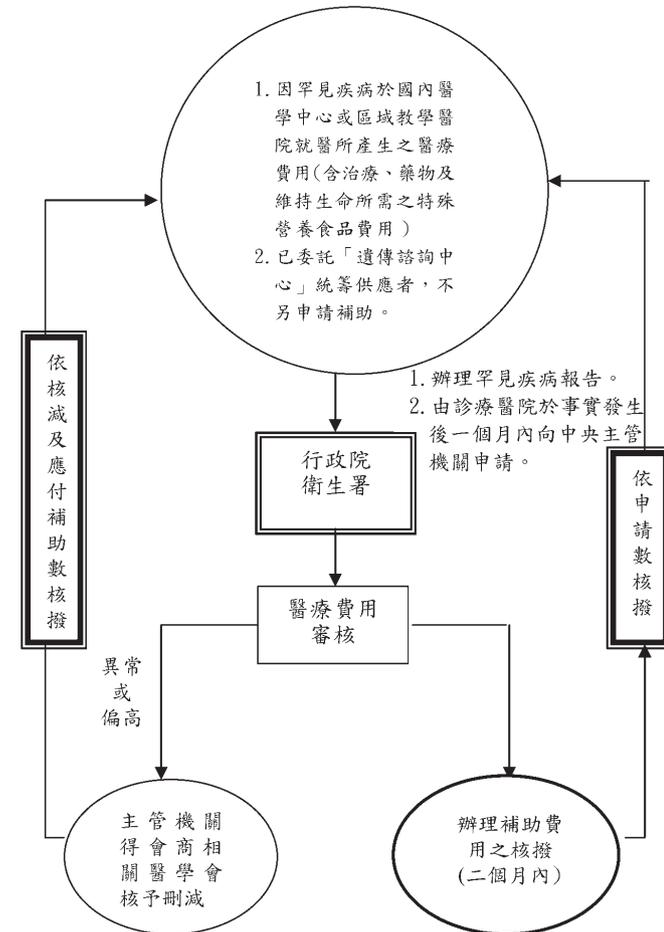
1. 凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向病患預收費用。
2. 病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
3. 診療醫院須準備的資料：
  - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見 p.62）
  - (2) 病患病歷摘要
  - (3) 醫療費用明細
  - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見 p.64）
4. 由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。

罕見疾病個案(含疑似病例)報告單(請以正楷書寫)

個案姓名	身分證字號		
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 市 區市 村 街 段 巷 弄 號 樓		
現住地址	縣 鄉鎮 村 路 街 段 巷 弄 號 樓 市 區市 村 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)	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：  
1.「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」。  
2.「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







◎「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.87）」，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"/> 女： <input type="checkbox"/>	出生日期	年 月 日
身分證字號	受理申請日期	受理編號	(申請人勿填)
聯絡地址	聯絡電話		(申請人勿填)
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 醫師簽章：
申請人或代理人簽名或蓋章	簽名： 身分證字號： 申請人與代理人關係：		
健保局審核意見欄	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"/> 組室專用章： 承辦人： 日期戳章： 復核： 課長： 決行：		新申請： <input type="checkbox"/> 換發： <input type="checkbox"/> 申復： <input type="checkbox"/> 審查醫師
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**
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〉？

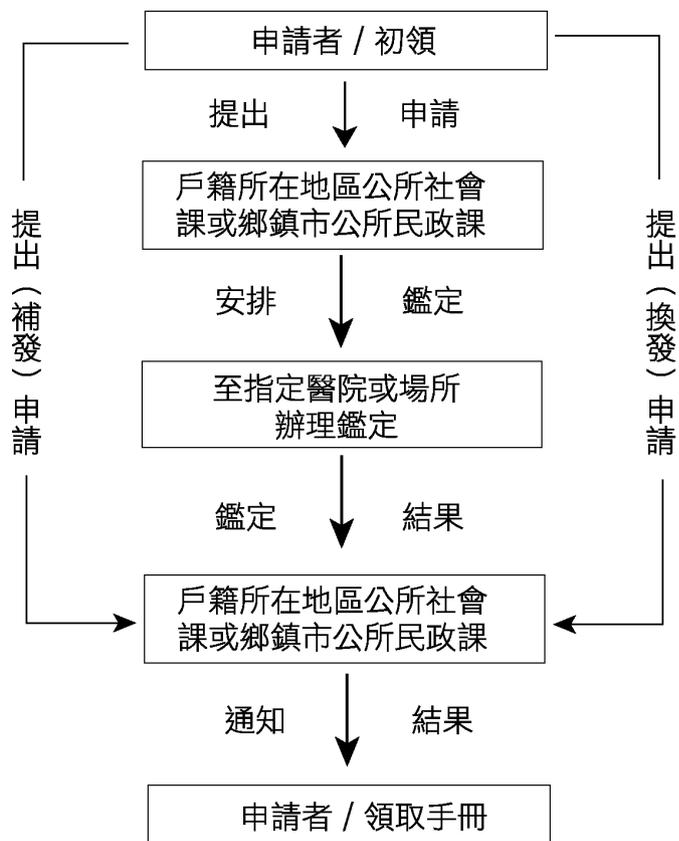
- A**
- ◎〈身心障礙手冊〉破損或不堪使用時
1. 換發所需文件：
    - (1) 原身心障礙手冊正本
    - (2) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
    - (3) 最近一吋照片二張
    - (4) 印章
    - (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。
  2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

## ◎〈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。

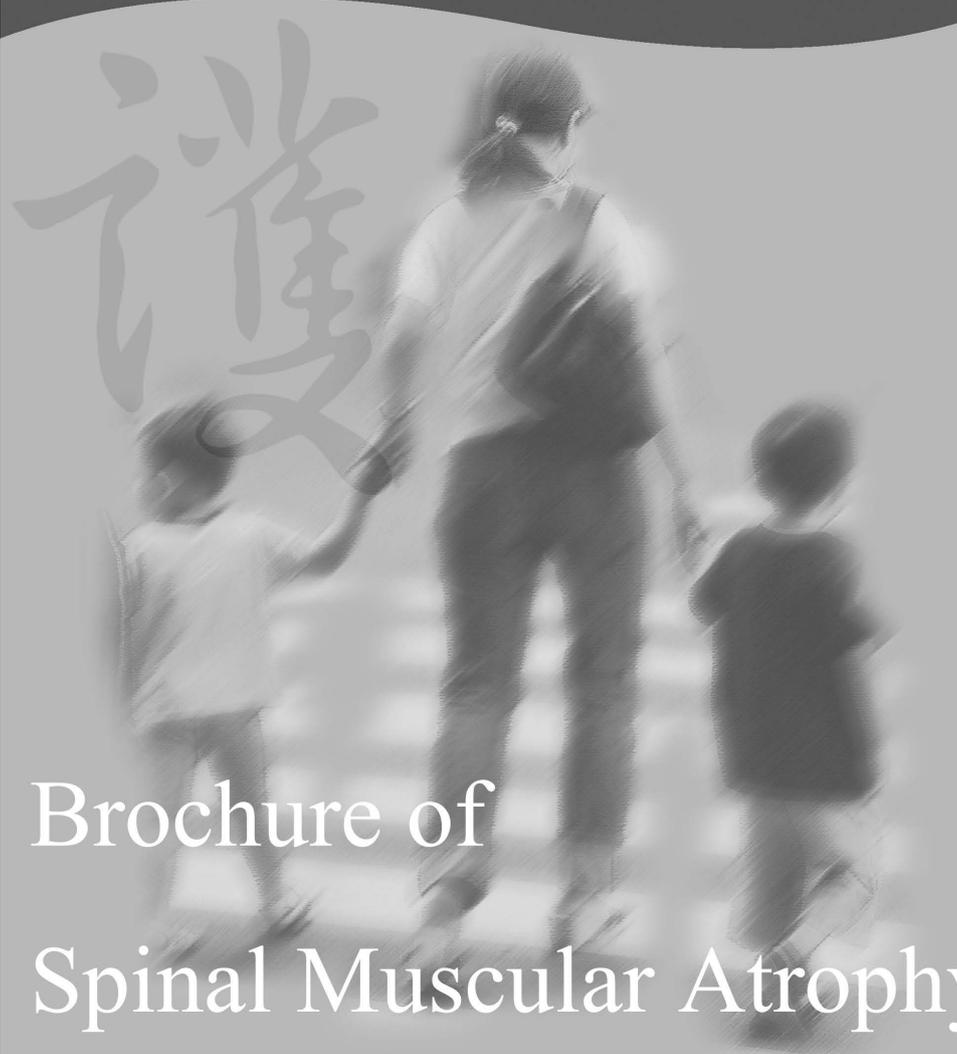
◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身分證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。

〈身心障礙手冊〉申請流程圖



第五章

心情留言板



Brochure of  
Spinal Muscular Atrophy



## SMA 心情留言板

拿了紙筆後，久久不知該如何下筆，心中感觸良多。不過藉此機會非常感謝基金會在家庭有困難時，所給予的幫忙與及期間曾幫過我，鼓勵我的人，真的非常謝謝你們。

小乖乖自出生時，活動力就異於正常嬰兒的表現，一出生就在醫院加護病房間週轉，知道小乖乖可出院回家時，內心欣悅不已。但只在回家中待了兩個星期，在喝奶窒息後又送往醫院急救，再反覆住院之後，於三個月大時確定罹患了脊髓肉萎縮症。對我來說是多麼大的打擊，一個小生命來到人世間卻要承受無止盡的病痛折磨，當時情緒低落無所適從。就在加護病房跟隨護士學習各種護理知識，一位護士不斷地鼓勵我，使我明瞭我必須更積極樂觀，才能給小乖乖更好的生活照護，不可以自己的喜怒哀樂去牽制住小乖乖的情緒。

在準備讓小乖乖出院回家時，我四處尋求應備的呼吸器及血氧機、抽痰機等等各項器具，並學習各種儀器的操作。最重要的是透過護士及基金會認識類似病患家屬，就由其他家屬的照顧經驗分享，讓我縮短了獨自摸索的過程，平時還

可以互相聯絡彼此打氣，不用孤單奮鬥。我建議大家情緒或心情低落時，應設法找朋友舒解，畢竟日子還是要過，所以以樂觀來面對是最重要的。更重要的一點是自身的健康要顧好，才能有體力來照顧患者。

至今小乖乖也已快滿4歲了，雖然還有漫長的路途要走，在此也希望病患家屬共同努力，路是辛苦的，就讓我們勇敢陪著這些天使們一路走下去吧！

小乖乖的媽媽留



## SMA 心情留言板

小語今年已經2歲又7個月了，在她三個月大的時候，經醫師證實她是SMA type I的患者。當時，我就和所有人會有的反應一樣，由一開始的「不可能！為什麼？怎麼辦？」直到現在懷著感謝與珍惜的心，陪著她渡過她所能擁有的每一天。這樣的轉變連我自己都沒想到，但可以確定的是，我從來沒有後悔生下小語，也沒有後悔我們當初所下的決定—無論如何，都要讓她好好的活下去，即使她必須依賴呼吸器維生。

我總認為，一個生命的價值，來自於你對她的付出與關懷，並不是她生存的方式，而他們，只不過是用不同的方式生存罷了。對我而言，只要是我的孩子，我就必須好好的愛她好好照顧她，一個健康的孩子是如此，那對於他們不就應該更加的愛她更加的照顧她嗎？所以，如果你也有一個患有脊髓肌肉萎縮症的孩子，請好好的愛她吧！滿滿的愛，是我們唯一能給的。

曾經有人問我，憑什麼覺得這樣的生活方式對小語就好呢？我想說的是，誰都沒有權力決定他們的生死！所以這是我們唯一能做的，至於好或不好？看著她熟睡的臉龐，露出甜甜的笑容，這就是答案了吧！

小語媽媽留

## SMA 心情留言板

「有夢最美、希望相隨」，這是多麼美的語詞啊！然而對於肌肉萎縮症病患的家屬，我們能夠如何保有我們與家人的夢與美呢？生命就是這麼一丁點，如浩瀚宇宙中的一顆星，有時候我想，孩子的病讓我提早思考生與死，到現在已經5年了，我還是得不到答案，沿途、我認識或得知許多相關的人、事、物，我就是這麼一路走來。多少的夜裡，我已經不記得輾轉難眠的苦痛。

我的兩個兒子都是脊髓肌肉萎縮SMA症患者，可能是第二型或第三型，老大和老二相差4歲，大兒子在約2歲開始明顯有病症，我們盡力想找出病因，卻因為國內沒有完善的疾病基因篩檢程序，也可能我們找的醫生不夠多，終究沒有找出寶貝的正確病因，他被認為是粒線體病變，而我們一家三口的常見粒線體疾病基因篩檢皆屬正常，沒有正確病因成了我們的最大挑戰和夢魘，4年內我和內人做過無數次的思索是否要再生第二個孩子，最後我們嘗試了，為了給我們一家人一個未來的希望，在優生學和生命的拉距比賽中，對我們來說這是一個非常痛苦的選擇，我們是這樣期待著我們家的新生命到來，我們在這一場比賽中輸了，後來我才知道，其實，我們有機會在這場比賽中勝出，只要我們先知道大兒子是個SMA患者。

劉先生留

Memo

Memo



# 罕見疾病照護手冊 4—脊髓肌肉萎縮症照護手冊

---

編輯群：財團法人罕見疾病基金會醫療服務組

（謝佳君、吳宜娜、林佳儀、林雅玲、陳冠如）

出版發行：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路 20 號 6 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

中華民國九十六年三月二版

---

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