

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

- 一、疾病簡介18
- 二、臨床症狀20
- 三、診斷原則25
- 四、照護原則30
- 五、治療原則35
- 六、遺傳諮詢38
- 七、資源索引39

第三章 Q&A問與答

- 一、醫療篇42
- 二、社福篇47

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。

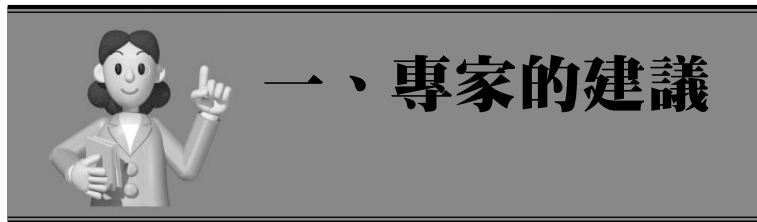
罕見疾病基金會至目前為止，已陸續協助七種病類的病友團體成立，包括肝醣貯積症、多發性硬化症、亨丁頓舞蹈症、小腦萎縮症、小胖威利症候群、結節性硬化症及威爾森氏症等。在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等等…，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

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。在此特別感謝台北馬偕醫院邱南昌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。

罕見疾病基金會執行長 曾敏傑
中華民國九十二年六月

第一章

給父母的話



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，環境及外在物質的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

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。

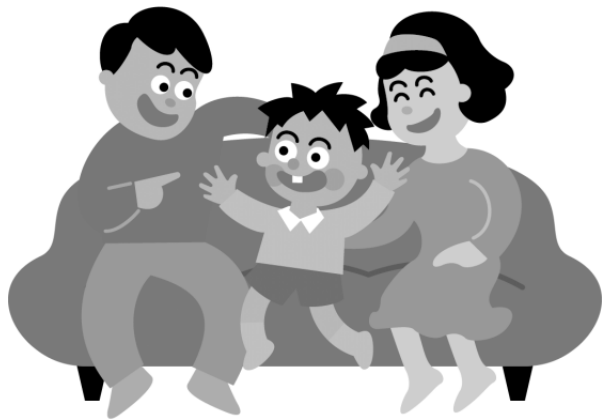
直到女兒一歲半時，我才從一位朋友的話語中醒悟並且釋放了出來！他說：「--別人都認為生到這種孩子是倒楣透頂的事，是前世結的冤業，或相欠的債！妳無法阻止別人怎麼說，但是問題在妳自己是不是也苟同這種說法？如果妳能從另一個角度去想：孩子她選擇了妳做為她的母親，是因為妳能完完全全地接納她，愛她，不受任何動搖的語言所傷害；妳們互不相欠，只有彼此的成就。…」朋友的一席話，讓我破涕為笑，從此不再受此「災難說」所蠱惑。

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



一、疾病簡介

結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex; 簡稱TSC)是一種多重器官病變的遺傳性疾病，根據國外文獻記載，五千到一萬個新生兒約有一人罹患結節性硬化症。男女比率相等。其致病原因是控制細胞生長的基因(TSC1或TSC2)產生功能缺陷，造成患者的許多器官出現良性瘤塊，這些瘤塊有的會不正常的增長而導致各種症狀出現。

此疾病之所以稱為結節性硬化症是因為不正常的瘤塊生長在腦部，其形狀如同隆起的結節，隨著年齡的增加，這些結節逐漸硬化，故命名為結節性硬化症。由於不同的器官都有可能出現瘤塊，除了腦部外，眼睛、心臟、腎臟、皮膚、肺臟及肝臟等器官也會受到影響，因此結節性硬化症之診斷通常會依據身體中合併的多器官病變來進行。另外，因瘤塊產生的時間及嚴重程度不一，此疾病造成的症狀可能出現在孩童時期或成人時期，其症狀可由極輕微至極嚴重。

結節性硬化症屬於體染色體顯性遺傳疾病，其致病基因位於第九號染色體的TSC1基因，或位於第十六號染色體的TSC2基因。根據統計，約有三分之一的患者其父母親其中之一是結節性硬化症患者，具有家族遺傳性，其餘三分之二的患者是因本身基因突變所致，也就是說患者的父母親皆非結節性硬化症患者。

在治療方面，目前仍無治癒的方法，僅能針對各個受到影響的器官病變給予適當的治療。另外，由於結節性硬化症的症狀多變，不易預測病情的發展，因此與醫師保持聯繫、定時接受檢查並配合藥物或手術治療對患者而言是重要的。

在支持團體方面，在結節性硬化症病友家屬的努力，並在醫師及罕見疾病基金會的協助下，已成立「社團法人台灣結節硬化症協會」，可提供病友家屬相互支持與聯絡的管道。





二、臨床症狀

結節的生長，依其不同器官產生不同的臨床症狀，但非所有症狀皆會發生，以下依不同器官之病變加以解釋。

心臟病變

結節性硬化症的新生兒可能在心臟發現心臟橫紋肌瘤，若情況嚴重會導致心臟衰竭，需要手術治療；然而大部份的心臟橫紋肌瘤是沒有明顯影響的。若患童發生心律不整或其他心臟問題時，必須於心臟專科醫師處定期追蹤治療。可使用心臟超音波來早期診斷心臟橫紋肌瘤，通常心臟橫紋肌瘤在出生時比較大，隨著年紀的增加，肌瘤會有萎縮或消失的情形。

腎臟病變

腎臟的病變包括五種，分別為良性血管肌脂瘤、腎性囊腫、惡性血管肌脂瘤、細胞瘤及腎細胞癌。臨床可以用電腦斷層、核磁共振檢查及腎臟超音波來診斷。

最常見的為良性血管肌脂瘤，發生於成人及較大的患者。血管肌脂瘤是由血管組織、平滑肌及脂肪組織形成的缺陷瘤。通常臨床症狀不明顯，如果腫瘤持續地增大，可能會出現血尿、背痛、下腹痛及腎內出血等現象。通常無症狀時以影像學檢查追蹤腫瘤大小，若出現症狀或腫瘤快速變大或懷疑為惡性腫瘤時，需切除腫瘤。有時會合併其他腎病變而需藥物治療，末期可能需腎臟移植手術。

皮膚病變

皮膚的病變常見於臉部、身體和指甲附近。主要的病變包括白斑病、鯊魚皮狀皮膚、指甲旁或指甲下纖維瘤、臉部的血管纖維瘤。這些病變對身體而言是無害的，但影響外貌。

大部分皮膚的病變在出生時看不到。白斑在膚色較淡的患者有時不明顯，需特別留意仔細找。臉部的血管纖維瘤通常在3至5歲後會逐漸出現，特徵是在鼻唇溝、兩頰出現許多粉紅色扁平的小丘疹，稱為皮脂腺瘤(adenoma sebaceum)。鯊魚皮狀皮膚則通常是在腰際部位出現肉色至黃色，一至十公分大小，表面如鯊魚皮般不規則的軟斑塊。至於指甲下纖維瘤，則是青春期後的特徵。

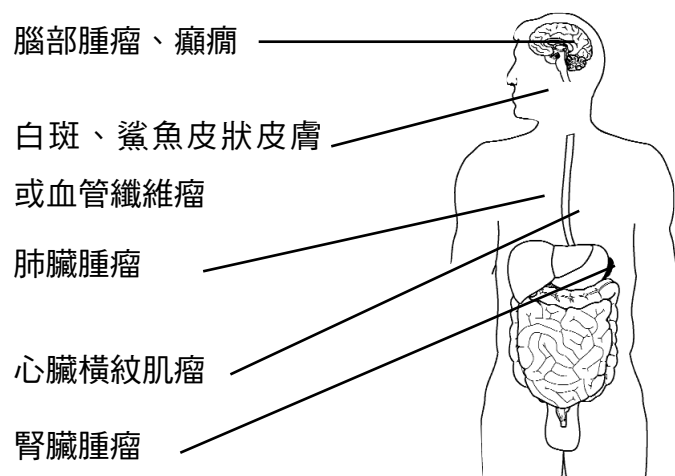
有些患者臉及身體的皮膚上會出現咖啡斑，或是在頭皮上有纖維化斑塊。

眼睛病變

眼睛部分可藉由眼底攝影檢查診斷出視網膜缺陷瘤，或是在視網膜斑附近出現桑椹狀病變。通常不影響視力，不太需要特殊治療。

肺臟病變

結節性硬化症的肺臟腫瘤有三種，分別為淋巴管肌脂瘤、多發性微小結節增生及肺清澈細胞瘤，尤其以第一種病變最常見。絕大部分發生於三、四十歲以上的婦女。臨床上主要靠胸部電腦斷層來診斷。初期症狀為運動後短而急促的呼吸、自發性氣胸及咳嗽，



嚴重的情況會導致肺臟衰竭，而危及生命。當肺部發生病變後，應立即治療並定期追蹤以控制病情。

腦部病變

患者常有癲癇、智能發展遲緩及行為異常等現象，這些症狀的主因為結節生長在腦部，影響了正常的功能。然而依據結節生長的部位不同，而引起變異的程度也不盡相同。

利用斷層掃描或核磁共振，可發現腦部有一些結節的產生，這些結節會隨年齡增加而數目陸續增加。結節又細分為大腦皮質層結節(cortical tubers)、室管膜下小結(subependymal nodules)及室管膜下巨細胞星狀細胞瘤(subependymal giant cell astrocytomas)。

大腦皮質層結節為位於大腦外部皮質層像塊莖樣的東西，此種結節中斷了腦部神經系統正常的連結，因而發生癲癇。室管膜下的結節生長在腦室壁的區域，腦部斷層掃描可看到鈣化的病變，約80%的患者可偵測到這種結節，而這種結節並不會造成神經方面的病變。室管膜下巨細胞星狀細胞瘤發生於約15%的患者，這些細胞瘤生長在兩側腦室或第三腦室壁的神經膠細胞處，會有持續增大的現象，若阻斷腦室腔內的腦脊髓液流動，會造成水腦的現象，必要時必須以

手術移除或施行腦室分流來解除水腦現象。水腦引起的腦壓上升，症狀為嘔吐、反胃及頭痛，還有食慾、行為及情緒改變等。若患者出現這些症狀，應提高警覺性，儘速就醫安排進一步的檢查。

結節性硬化症的患者約有三分之一智力正常，其餘三分之二的患者有智能障礙。行為異常包括自閉症、易怒、情緒障礙、過動、注意力不集中、強迫性的行為或反覆性的行為等。



三、診斷原則

診斷依據

(一)臨床診斷

根據1998年美國結節硬化症協會所訂定之診斷依據，分為十一項主要特徵以及九項次要特徵。若具有兩項主要特徵或一項主要特徵兩項次要特徵者，就可確立診斷(Definite TSC)；若具有一項主要特徵一項次要特徵者，為疑似患者(Probable TSC)；若具有一項主要特徵或兩項以上次要特徵者，只能算是可能患者(Possible TSC)。

●主要特徵(Major Feature)

- 1.臉血管纖維瘤或額頭斑塊 (Facial angiofibromas or forehead plaque)
- 2.指甲(邊)纖維瘤 (Non-traumatic ungual or periungual fibroma)

- 3.三個以上脫色斑 (Hypomelanotic macules, more than 3)
- 4.鯊魚皮斑 (Shagreen patch, connective tissue nevus)
- 5.多個視網膜粒狀異位瘤 (Multiple retinal nodular hamartomas)
- 6.腦皮質結節 (Cortical tuber)
- 7.腦室管下結節 (Subependymal nodule)
- 8.腦室管下巨細胞星狀瘤 (Subependymal giant cell astrocytoma)
- 9.單獨或多發心橫紋肌瘤 (Cardiac rhabdomyoma, single or multiple)
- 10.淋巴管肌瘤增生 (Lymphangiomyomatosis)
- 11.腎血管肌脂肪瘤 (Renal angiomyolipoma)

●次要特徵(Minor Feature)

- 1.多個牙齒琺瑯質小孔 (Multiple randomly distributed pits in dental enamel)
- 2.直腸異位瘤 (Hamartomatous rectal polyps)
- 3.骨囊腫 (Bone cysts)
- 4.腦白質放射移行線 (Cerebral white matter radial migration lines)
- 5.牙齦纖維瘤 (Gingival fibromas)
- 6.非腎異位瘤 (Non-renal hamartoma)

- 7.視網膜無色斑 (Retinal achromic patch)
- 8.斑駁樣的皮膚斑 (Confetti skin lesions)
- 9.多個腎囊腫 (Multiple renal cysts)

(二)基因檢查及產前診斷

目前已經知道有兩個基因TSC1(chromosomal locus 9q34)與TSC2(chromosomal locus 16p13.3)的突變會造成結節性硬化症，但以現今的技術只有70%的突變可以辨識出來，另外的30%仍無法辨識，因此單憑DNA檢測並不能當作是否會患病的診斷依據。雖如此，DNA突變的分析有助於了解患者家庭的遺傳模式。目前國內可提供DNA檢查的機構為臺大醫院基因醫學部分子遺傳實驗室以及基因飛躍科技有限公司生命科學實驗室等。

產前診斷方面，只有基因突變已被確認的結節性硬化症患者，才能實行產前診斷。產前診斷之進行方式是在懷孕10-12周時進行絨毛膜採樣，或在懷孕15-18周進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞進行基因檢測。截至目前為止，胎兒時期並沒有可靠的方法可以用來診斷結節性硬化症，心臟超音波(echocardiography) 可以發現懷孕中期胎兒的心臟缺陷，但無法準確的預測是否罹患結節性硬化症或病情的嚴重度。

各項檢查注意事項

☆核磁共振檢查(MR Scanner)

1. 身上勿配戴任何金屬物品（如：髮夾、項鍊）或磁性物質（如：金融卡、信用卡）。
2. 若需服用鎮靜劑者，需禁食至少六小時，且檢查完後有人在旁陪伴。
3. 勿化妝或使用髮油，以免干擾影像。
4. 因特異體質而引起過敏者，應先告知醫護人員。

☆小兒腦部超音波檢查

1. 檢查前1小時勿進食。
2. 對藥物過敏或其他疾病者，需先告知醫護人員。
3. 若極度躁動不安，無法安撫，可能需使用鎮靜劑催眠。
4. 受檢者若為嬰幼兒，則需攜帶奶瓶或奶嘴前來。
5. 若使用鎮靜劑催眠者，清醒後應先給予少量開水，無不適症狀再進食。

☆電腦斷層掃描(CT Scanner)

1. 檢查前需禁食四到六小時（可服用平日的藥物）。
2. 檢查當天勿穿有金屬之服裝，以減少金屬干擾影像。
3. 少數人在注射含碘顯影劑時，會有溫熱、頭暈、噁心等情形，這些症狀通常會在短時間消失。
4. 具過敏性體質者，可能會引起全身性蕁麻疹、呼吸困難、冷顫等嚴重反應。
5. 檢查完畢，請多喝開水將顯影劑自尿液中排出。





四、照顧原則

癲癇問題

大約60%至90%的患者會有癲癇的發生。癲癇的發作可說是結節性硬化症家長的夢魘，癲癇的良好控制是所有家長的願望。正確地認識及瞭解癲癇，並與專科醫師保持密切地討論，為對抗癲癇的不二法門。

(一)癲癇的介紹：

癲癇的定義如下：1.它是一種先天或後天的原因所引起的慢性腦部病變。2.它是由於腦神經細胞過度放電所引起的現象。3.臨床上的特徵是一種突發且短暫的發作，同時會有反覆的發作情形。

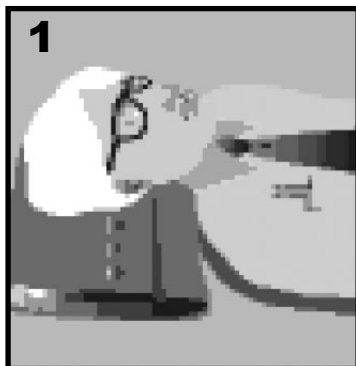
癲癇的種類很多，以癲癇發生部位來做區分；若癲癇起始於腦部某區域神經傳導異常，稱為「局部性發作 (partial seizure)」；若起始於整個腦部，則稱為「全身性發作 (generalized seizure)」。癲癇的表現可能會隨年齡增長而改變。結節性硬化症的患者通常先是以「小兒痙攣 (infantile spasms)」形式出現，而後才發展為局部發作。

結節性硬化症患者的小兒痙攣發作的表現為：先是單側手或單側腳僵硬、眼球偏向一方，接著單側手或單側腳猛力抽動及臉部、頭部轉動、出現痛苦的表情，這些症狀有時很難被辨識，因從肌肉僵硬到之後出現突發性身體軀幹或四肢的猛抽，這樣的過程大約只1至5秒。典型的小兒痙攣發作有間歇性或一次發作完後隔一段時間才再發作，通常整個發作時間約5到20分鐘。痙攣期間，患童會極不舒服及哭鬧。另外，結節性硬化症患童也常以點頭式癲癇表現，密集式的反覆點頭，有時會併同手腳的伸展與軀幹的彎曲。

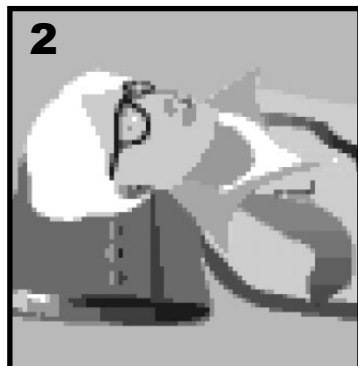
(二)結節性硬化症的癲癇照顧：

對結節性硬化症的患童而言，癲癇的控制十分重要，患童的心智發展狀況與癲癇發作年齡、頻率、時間等關係密切。因此，父母親必須詳細的紀錄每次癲癇發作過程，也可將發作情形用家庭攝影機紀錄下來，提供給醫師參考。醫師會根據這些資訊，調整抗癲癇藥物的使用。家長也必須留意在使用抗癲癇藥物後，是否改變了原有的癲癇型態，再將新的狀況回報給醫師參考，同時必須多加瞭解各種抗癲癇藥物的使用方法，並注意其副作用。

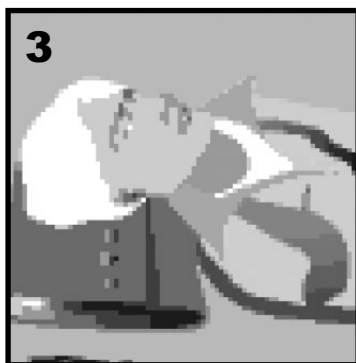
當癲癇發作時



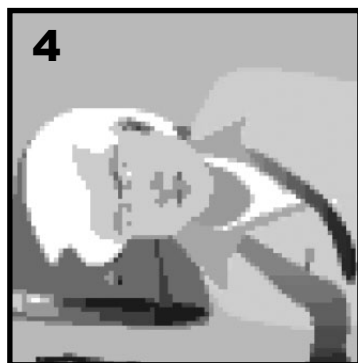
1. 協助患者平躺，並以坐墊支撐頭部



2. 解開患者約束的衣物



3. 移除患者身上任何尖銳物品



4. 讓患者側臥

癲癇發作時的注意事項：

1. 父母應保持鎮靜，觀察發作的形式和持續的時間。
平時應牢記患童所服用之藥物。發作時，保護患童頭部，移開具危險性的家具，以防撞傷。
2. 解開其身上約束的衣物。
3. 勿強行約束患童抖動的身體，以免造成傷害。
4. 發作時，勿強行撬開患童的牙關，以免傷害牙齒、唇舌。
5. 發作停止後，應讓患童側臥，以幫助排出唾液，保持呼吸道通暢。
6. 在患童未完全清醒之前，不要餵食或服藥，也不要試圖終止他發作。
7. 若發作時間超過五分鐘，或發生呼吸障礙、受傷時，應立即送醫院處理。

行為發展異常問題

一般正常的小孩，隨著時間漸漸學習生活的基本技巧，諸如吃東西、穿衣服、上廁所、寫字、唸書等；但對結節性硬化症的患童而言，因為腦傷及癲癇的發作頻繁，「學習」成為一件困難的事。他們的注意力十分短暫、過動、記憶力不佳，並且他們喜歡停留在自己的世界。最令父母擔心的是，他們可能有自閉症，或出現突發的情緒躁動、或侵略性的行為。

對患童而言，早期療育是重要的，最好是在他們尚未學會說話時就開始進行。早療老師及父母親必須特別加強「注意力」的訓練，幫助他們練習如何延長注意一件事物的時間，並且教導他們與人溝通時必須注視對方。在教導他們學習各種技巧時，家長及老師們必須和小朋友們站在同一陣線，並且以耐心來面對問題。必須了解這些小孩就是與一般小孩不同，不要與其他小孩比較，而應以患童自己個人成長紀錄作為比較標準。

有一些患童也會有精神分裂症、躁鬱症、抑鬱症等精神疾病，父母親必須學習如何辨識小朋友的行為是否異常，經常作紀錄，並與醫師密切配合，如此才能給予患童最好的幫忙。



五、治療原則

目前暫無法根治，只能藉由藥物控制癲癇的發作，或藉由外科手術移除各組織中的瘤塊。以下就結節性硬化症患童常用的抗癲癇藥物加以介紹。

◎Phenytoin (Dilantin 或稱為 Epanutin，中文名為癲能停)

- 1.藥物介紹：常見的抗癲癇藥物，主要作用機制為鈉離子通道的阻斷劑，降低腦中鈉離子的濃度，以減少腦部的興奮性及不正常的放電。
- 2.注意事項：若使用過多劑量的Phenytoin可能會使癲癇的症狀更嚴重，或造成患童行為異常。其他毒性反應包括眼球震顫、複視及運動失調等。

◎Carbamazepine (Tegretol，中文名為癲通)

- 1.藥物介紹：適用於全身性強直陣攣發作型以及所有的局部發作型或對其他類型癲癇藥物無作用型。藥物作用機制為鈉離子通道的阻斷劑，主要在於減少興奮性的神經傳導物質的釋出，以安定神經細胞膜。
- 2.注意事項：過多的劑量會造成噁心作嘔、複視及頭暈等現象。

◎Phenobarbital (Luminal，中文名為魯米拿)

- 1.藥物介紹：適用於各種形式的癲癇，藥物作用機制為增加細胞內氯離子的濃度，使細胞膜趨於穩定。
- 2.注意事項：患童使用Phenobarbital後，會出現嗜睡、過動及注意力不集中等現象，部分患童會有皮膚紅疹。

◎Valproate (Depakine，中文名為帝拔癲)

- 1.藥物介紹：藥物作用機制為增加腦中GABA（抑

制性的神經傳導物質）的濃度，促使細胞內氯離子濃度增加，以使細胞膜趨於穩定。

- 2.注意事項：主要的副作用為肝衰竭、血小板數降低、食慾增加以及體重增加等。

◎Vigabatrin (Sabril中文名為救癲易)

- 1.藥物介紹：為治療小兒痙攣的藥物之一，藥物作用機制為抑制代謝GABA（抑制性的神經傳導物質）的酵素，減少GABA被分解，增加末梢GABA濃度以使細胞膜趨於穩定。
- 2.注意事項：部分成人使用Vigabatrin後，會出現精神症狀，如焦慮及沮喪等，也有文獻指出會影響視力，因此建議長期使用此藥物的患者，必須安排視力檢查。

抗癲癇的藥物種類繁多，本手冊主要針對國內病友常使用的藥物做簡單的介紹，若有藥物使用上的問題，應隨時與自己的醫師聯繫詢問了解。





六、遺傳諮詢

人類所有的基因都是成雙成對的，其中一個遺傳自母親，而另一個遺傳自父親，只要其中的一個基因出問題，就會導致病症的產生，這種遺傳模式稱為顯性遺傳疾病，而結節性硬化症就屬於此種遺傳模式。

根據統計，有三分之一的結節性硬化症患者具有家族史，也就是經由遺傳而來。回溯患童的家族史，可發現父親或母親其中一方，經臨床或基因檢查後，確實為結節性硬化症患者。在此種情況下，父母親生下的每一胎，其罹患疾病的機率为50%。

另外，有三分之二的患童則是因為偶發的基因突變所造成，也就是並無家族史，父母皆無此症候，在此情況下，父母親再生下患兒的機率不高。

因為造成結節性硬化症的情況有兩種，在遺傳諮詢方面，必須視個別家族情況不同而有不同的解釋，家長們務必請教您的遺傳科醫師，以做正確的遺傳諮詢。



七、資源索引

◎國際病友組織

- 1). 美國國家結節硬化症協會
Tuberous Sclerosis Alliance
<http://www.tsalliance.org>
- 2). 英國結節硬化症協會
The Tuberous Sclerosis Association, UK
<http://www.tuberous-sclerosis.org>
- 3). 澳洲結節硬化症學會
The Australasian Tuberous Sclerosis Society
<http://www.atss.org.au/>
- 4). 加拿大結節硬化症
Tuberous Sclerosis Canada
<http://www.tscanada.ca/>

◎國內病友組織

社團法人台灣結節硬化症協會

成立時間：2005年1月15日

成立宗旨：

- 1.促使各醫院、診所醫師儘早發現結節性硬化症患者。
- 2.增進結節性硬化症病友及家屬相互支持、鼓勵與關懷。
- 3.協助結節性硬化症患者獲得妥善醫療、復健及治療藥品。
- 4.促使大眾對結節性硬化症之了解與認識。
- 5.促進結節性硬化症醫學研究。
- 6.與其他罕見疾病組織共同推動保障罕見疾病患者就醫、就學、就業權益及社會福利之法案制定。

社團法人台灣結節硬化症協會

100台北市中正區衡陽路6號8樓之7

電話：02-23318-8552

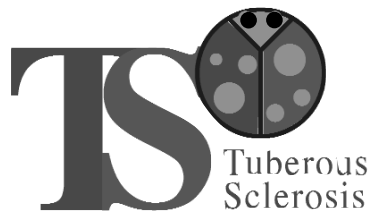
傳真：02-2331-7781

網址：www.ttsc.org.tw

e-mail：TSCare@gmail.com

劃撥帳號：19973583

戶名：台灣結節硬化症協會



第三章

Q & A 問與答



一、Q & A — 醫療篇

Q：什麼是「結節性硬化症」

A: 結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis Complex; 簡稱 TSC) 是一種體染色體顯性遺傳性疾病。因患者的腦內有長的像塊狀的結節，且隨著年齡增加，結節會逐漸硬化，故這個疾病被稱為結節性硬化症。不正常生長的結節也會侵犯到許多器官，包括眼睛、腎臟、心臟、肺臟、肝臟等。

Q: 罹患「結節性硬化症」會有什麼症狀：

A: 結節性硬化症可能會出現以下的臨床症狀

● 皮膚症狀

白斑病、鯊魚狀皮膚、指甲纖維瘤、臉部血管纖維瘤

● 腦部症狀

大腦皮質結節、室管膜下結節、癲癇、發展遲緩

● 腎臟症狀

血管肌脂瘤、囊腫

● 心臟症狀

橫紋肌瘤、心律不整

Q: 「結節性硬化症」的發生率有多少？

A: 大約5,000~10,000個新生兒中就有一個結節性硬化症，全世界大約有一百萬名的患者，仍有許多輕微症狀或未被診斷出的患者，因此實際患者的數目可能被低估。

Q: 「結節性硬化症」應如何診斷？

A: 典型的結節性硬化症會產生行為障礙、癲癇及血管纖維瘤等。結節性硬化症的診斷可進行下列幾項檢查：

1. 腦部核磁共振(MRI)或斷層掃描檢查(CT)
2. 腦波檢查(EEG)
3. 紫外燈的皮膚檢查(Wood Lamp)
4. 心臟超音波
5. 眼睛的檢查
6. 抽血檢驗腎功能與是否貧血

Q:如何照護「結節性硬化症」的孩子？

A:父母應特別注意下列幾點

- 癲癇問題：觀察患童癲癇型式以及注意抗癲癇藥物的使用。
- 發育遲緩問題：定期接受評估，若患童有發展遲緩現象，應儘早安排早期療育。
- 腎臟問題：要定期的測量血壓與抽血檢驗腎功能。
- 眼睛與聽力的問題：對學習障礙的患童，聽力及視力檢查更為重要。
- 面部的斑點：可透過特殊的化妝修飾或是用雷射手術治療。

Q:罹患「結節性硬化症」的長期影響為何？

A:大部份患者的生命期與一般人並無任何差異，約有三成的患者擁有正常的智力，但若結節生長的部份已嚴重影響到各個器官的功能時，必須進行器官移植或結節的移除手術。

Q:「結節性硬化症」的遺傳風險為何？

A:結節性硬化症是基因缺陷所造成，如果父母其中一方患有結節性硬化症，生下的孩子每一胎有50%的機會罹病。

Q:若已生育下一個結節性硬化症的患童，則下一胎產下結節性硬化症患童的機率為何？

A:若已生下一個結節性硬化症的患童，父母親必須先經由臨床及基因檢查，若父母親其中一方為結節性硬化症患者，則下一胎產下患童的機率為50%；若父母親皆不是罹病者，則下一胎產下患童的機率與一般人一樣小於千分之一。

Q:結節性硬化症患者，是否可取得重大傷病卡或殘障手？

A:重大傷病卡：結節性硬化症為衛生署公告之罕見疾病。自91年9月1日起，經衛生署明訂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。

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，可依其障礙等級申請身心障礙手冊。



二、Q & A

—社福篇

Q: 你知道該疾病的病患可以申請醫療補助？

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。



(2) 病患病歷摘要

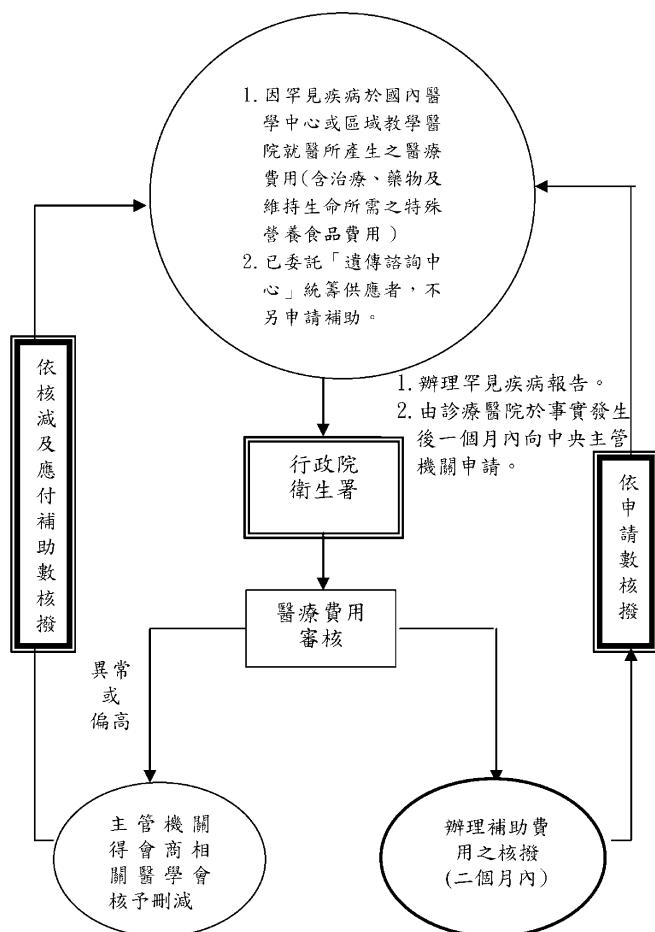
4.由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。

洽詢電話：行政院衛生署國民健康局
(04) 2255-0177轉413

罕見疾病醫療費用申請補助彙總表
(請以正楷書寫)

[illegible]

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 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	☐ 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)	1.是否已接受遺傳諮詢 ☐ 是, 諮詢機構: ☐ 否 2.病患是否同意被醫事專業人員訪視 ☐ 是: ☐ 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413。

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。

◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？

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30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) 8590-6666轉6879

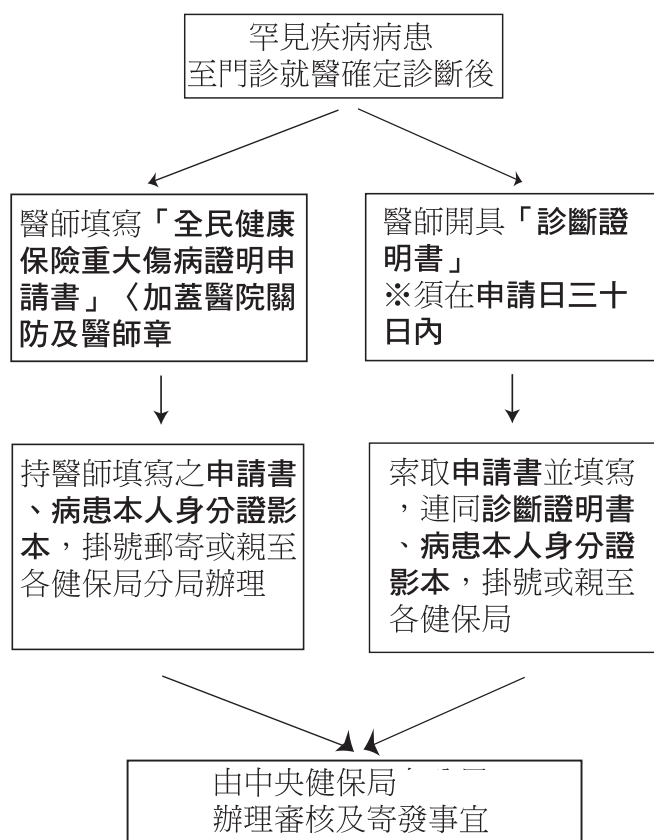
Q: 你如何申請重大傷病卡？

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 543900)，或上中央健保局網站下載，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。

◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？



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.57）
- 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：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。

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。

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			
身分證字號					女： ☐	日期	年	月	日
聯絡地址					受理申請日期	(申請人勿填)		受理編號	(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				
申請人或代理人簽名或蓋章	簽名：				身分證字號：		新申請： ☐		
健保局審核意見欄	申請人與代理人關係：				理由：		換發： ☐		
	1. ☐ 同意發給重大傷病證明。				2. ☐ 不符申請條件，不同意。		審查醫師		
	3. ☐ 資料寫不全，請補正。				4. ☐				
	組室專用章：				日期戳章：				
注意	承辦人：				復核：		課長：		決行：
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。

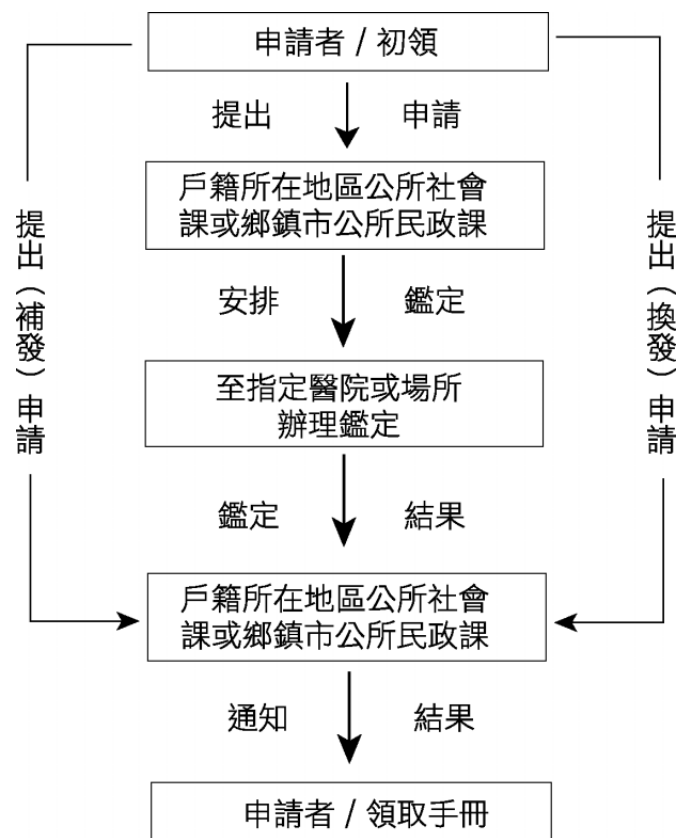
◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。

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



4 第四章

心情留言板



小瓢蟲心情留言板

每年例行的身體檢查（包括抽血、掃瞄、打針及照MRI...），因為乖乖每次都大吵大鬧不肯配合，總是在很多醫護人員的哄騙聲中才完成檢查。今年，他長大了，順利的完成了所有的檢查。但，走出醫院門口時，他卻含淚告訴我：「媽媽，為何不直接生弟弟？為何要生我，還要讓我這麼痛？」聽完他的話，我深深的感受到『痛在兒身疼在娘心』這句話。我相信全天下的父母親都不願意讓我們的寶貝承受任何的痛。我告訴乖乖說如果媽媽可以代替他任何的痛苦，媽媽很願意。

得罕病的小孩真的比一般小孩辛苦，無論身、心發展或求學的過程都比一般小孩還需要更多的愛與關懷來支持他們。乖乖是個很幸運的小孩，無論在家庭或學校，他都得到很和善的照顧和愛，我們全家永遠抱著平安就是福的理想，他的快樂就是全家人的快樂。希望你我有這樣小孩的人，能為他們付出更多的耐心、愛心、包容心來陪伴他們快樂的成長。

乖乖媽媽留



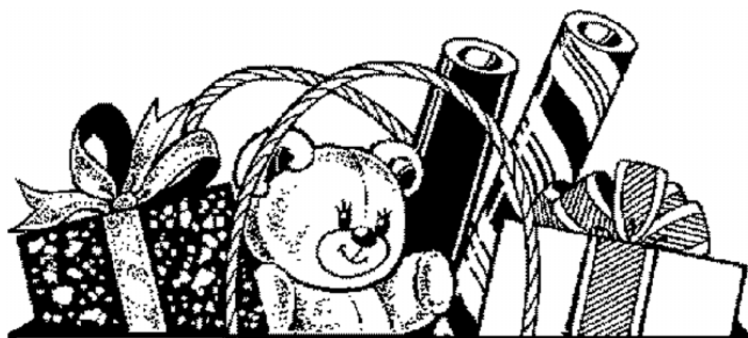
小瓢蟲心情留言板

羽庭出生時，外婆即注意到她身上的白斑，儘管懷孕時如此的小心呵護，細心檢查，也無法改變基因突變的事實。

普及社會大眾對於罕見疾病認識和及早正確的疾病診斷，掌握她生理上可能發生的狀況，並加以治療，健全她心理上的發展，培養寬闊坦然的心胸，是我們的義務也是我們的幸運。

我願我的羽庭寶貝，將來可以大聲的說：「這萬分之一的基因缺陷，之所以選擇落在我的身上，是因為爸爸媽媽、羽庭和弟弟有能力承擔，因為我們擁有無數的社會資源、醫療資源及無數善心人士的協助，無數人的愛及坦然面對疾病的心」。

羽庭媽媽留



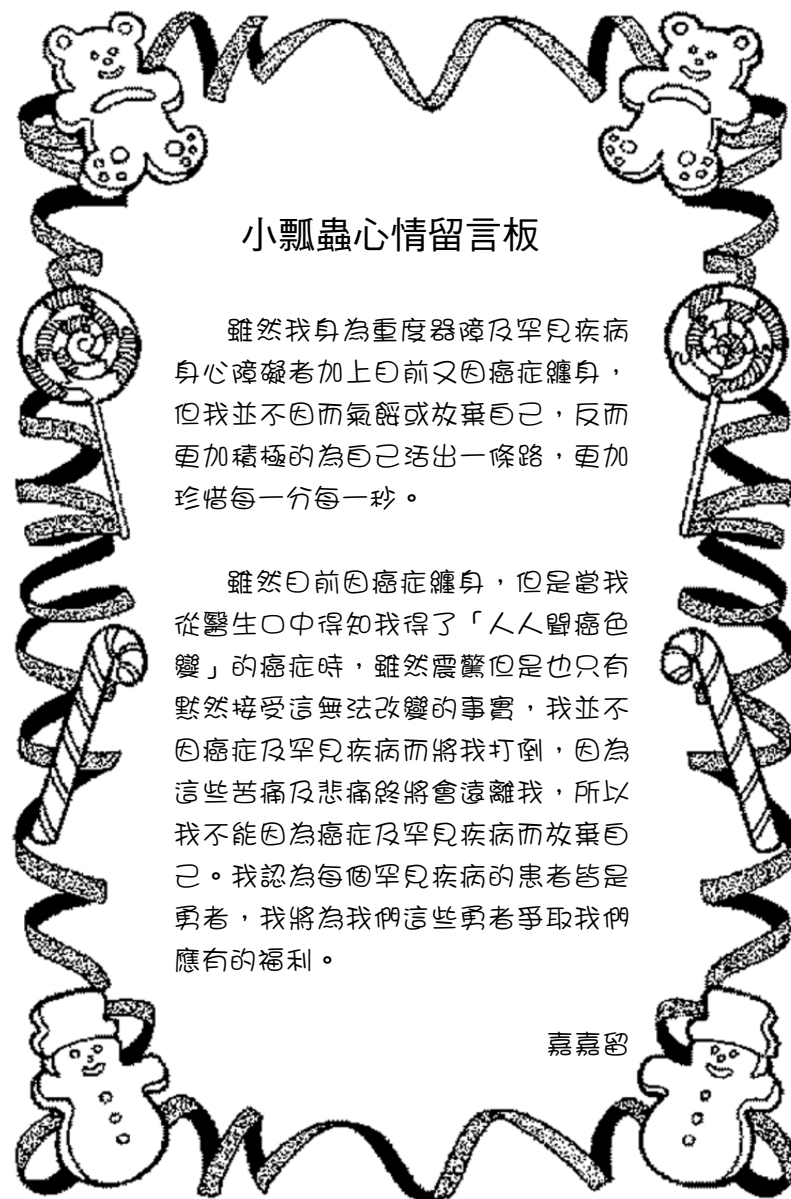
小瓢蟲心情留言板

懷孕、生產對一般普通的家庭來說是極為稀鬆平常的事，但對於家中的第一個孩子患有先天性結節硬化症的父母來說，是否還要再添一個孩子卻是件困難的抉擇，這除了靠勇氣外還得加上老天爺的幫忙。

照顧一個結節性硬化症的孩子並不容易，除了要有最大的愛心，還得有最強的忍耐力，因為孩子除了長期上醫院檢查、吃藥及治療外，他的學習問題、情緒障礙以及結節一辈子的跟隨，侵蝕每一個器官及肌膚，才是父母每天必須面對的挑戰及考驗。

如何維繫家庭的和諧，如何保持良好平和的情緒，如何以平常心接納孩子的一切變化，是我們一辈子要學習的，因為老天爺給了我們一辈子的功課。

虎子媽媽留



小瓢蟲心情留言板

雖然我身為重度器障及罕見疾病身心障礙者加上目前又因癌症纏身，但我並不因而氣餒或放棄自己，反而更加積極的為自己活出一條路，更加珍惜每一分每一秒。

雖然目前因癌症纏身，但是當我從醫生口中得知我得了「人人聞癌色變」的癌症時，雖然震驚但是也只有默然接受這無法改變的事實，我並不因癌症及罕見疾病而將我打倒，因為這些苦痛及悲痛終將會遠離我，所以我不能因為癌症及罕見疾病而放棄自己。我認為每個罕見疾病的患者皆是勇者，我將為我們這些勇者爭取我們應有的福利。

嘉嘉留



Memo



Memo



Memo



Memo



Memo



Memo

罕見疾病照護手冊③－結節性硬化症照護手冊

編輯群：陳冠如、郭惠珍、林雅玲、鍾尹禎、謝佳君、廖珮如

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

中華民國九十二年六月初版

中華民國九十八年三月二版