

威爾森氏症
Brochure of Wilson's Disease
照護手冊

財團法人罕見疾病基金會 印行

目錄

序 言

第一章 給罕病家庭的話

- 一、專家的建議..... 8
 - ◎ 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 8
 - ◎ 從絕地花園到療癒花園
國立台北護理健康大學生死教育與輔導所諮商組
林綺雲教授、王佩辰研究生..... 13
- 二、病友及家屬經驗談..... 16
 - ◎ 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..... 16
 - ◎ 勇氣、膽量與覺悟
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維先生..... 18

第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介 22
- 二、臨床症狀 24
- 三、診斷原則 29
- 四、治療原則 32
- 五、營養照顧 37

六、復健與物理治療	41
振興醫院復健醫學部 武而謨資深物理治療師	41
七、遺傳諮詢	44
八、資源索引	46
第三章 Q & A 問與答	
一、Q & A — 醫療篇	50
二、Q & A — 社福篇	54
第四章 心情留言板	

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。

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，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。

截至目前為止，本會已陸續出版狄喬治氏症候群、瓦登伯格氏症候群、亨汀頓氏舞蹈症、成骨不全症、威廉斯氏症候群、裘馨氏肌肉失養症、腎上腺腦白質失養症、紫質症、原發性肺動脈高壓、龐貝氏症、軟骨發育不全症、遺傳性表皮鬆解性水皰症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症、法布瑞氏症、脊髓肌肉萎縮症、結節性硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症等 19 種病類之照護手冊。



我們相信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及其他醫療相關專業老師集體編譯的手冊，內容雖非盡善盡美，但相信經由病友及家長們的經驗提供與指教，並藉由大家的共同努力，罕病照護手冊系列之內容將會更趨於完整。未來本會也將持續出版各項手冊，歡迎病患家庭以及專家學者批評指教。

罕見疾病基金會董事長 曾敏傑
中華民國 105 年 01 月

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

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。



從絕地花園到療癒花園

國立台北護理健康大學生死教育與輔導所諮商組
林綺雲教授、王佩辰研究生

螢火蟲家族的心靈療癒之旅

罕病帶來的震撼將引發一連串的內心及處境的煎熬，不論病友或家屬都可能經歷震驚、否認、討價還價、憤怒不平、沮喪無望、接受事實等心路歷程。如果罕病是困苦絕地，那這一路辛苦耕耘、從絕望到重拾希望的過程，就是一場心靈療癒之旅，也是與自己、他人、疾病和平共處的和解的歷程。

罕病病友與照護者的心理調適需求

文獻顯示罕病病友經歷著長期的病苦煎熬與多重的失落，在疾病導致的預期性悲傷以及各種衝突矛盾的心理和精神狀態下，使個體的心理調適歷程複雜化，易形成自我價值低落、疏離、缺乏安全感、沮喪、憤怒、憂鬱等負面情緒與認知。照護者則因需承擔沈重的照顧或經濟責任，又多半乏人分擔及輪替，加上家庭社會角色等不同因素，影響的層面不僅止於個人、還牽涉到家庭、甚至社會。有些罕病常與死亡連結，使病友及照護者的失落與壓力更形複雜化，容易產生害怕、憂鬱、疲倦、無望感、無力感，甚至萌生

自殺念頭等問題。雖然許多的病友及家屬都能發展出因應或自我照顧之道，但也有些罕病病友及照護者除了一般的支持與陪伴之外，還需進一步提供專業的心理諮商，協助其正向資源的開發，避免阻礙正常生活功能或形成無法彌補的終身遺憾。

罕病族群的心理需求特殊性

研究資料整理出罕病病友及照護者的內心需求，發現依其角色、發病的病程、發展的年齡與家庭人際的互動而有不同，但也都不離疾病適應、壓力因應、情緒調適、自我肯定、親情人際、社會適應等方面的需要。而在評估病友及照護者各方面心理需求時可有不同角度，例如罕病具有無法治癒、威脅生命的特性，將產生如同宣判死刑般的受創經歷，可能形成「慢性創傷」效應；當評估其人格特質、人際相處模式以及心理困擾的嚴重程度時，可將罕病因素以「加權」方式來估計其影響；尚需留意病友及照護者的家庭與婚姻等是否因罕病而「複雜化」。當然，若從捨去疾病的觀點來看待病友，還給其身為人應有的身心發展角度，再納入疾病的影響，反而更能貼近罕病病友及照護者的內心世界。

罕病族群的心理服務

罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

若覺得心理壓力及情緒低落或有憂鬱、緊張的情況下、可尋找專業的協助，如各地的心理衛生中心、張老師等機構，財團法人罕見疾病基金會亦提供相關服務，有需要者可洽詢該機構。

從絕地花園到療癒花園

每個人的心中都有一畝田，必須善用開墾心靈的工具，播種、生根、成長、開花結果。罕病家庭除可使用自己獨特的方式來因應壓力、自我照顧，也可運用內外資源，使用諮商服務等求助管道。相信罕病病友及照護者在充滿艱辛、看似無望的絕地中，也能將內心的絕地花園耕耘成燦爛繽紛的療癒花園。





二、病友及家屬 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」！

勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維

「勇氣」、「膽量」、與「覺悟」是現今大環境中罕見疾病病友應具備擁有之態度人生觀。勇氣給你對抗疾病之力量，膽量則培養抗壓性，對抗人生中帶來之挫折和無力感；而覺悟，讓你認清疾病之事實，不再害怕、驚恐，有信心及意念過完每一天。

罕病對每位病友之影響是巨大的，甚至終其一生都要為此而倍感艱難，自身罹患之疾病為脊髓性肌肉萎縮症，我並非一出生發病，約莫於國中就學時，因肢體慢慢與一般人有異，且走路易跌倒、無法蹲下、跑步等症狀出現，經多番檢查，診斷出罹患此罕見疾病，那時，巨大打擊重重地拍打了全家之心，也打斷了就學計畫。選擇離家近專科學校就讀，由於無法自行上下學，必須仰賴父母親辛勞之接送，長期面對罕病心理建設也開始進行。父母親與我花費許多時間才慢慢接受罕病之事實，或許在我看不見時父母親流過無數眼淚，但父母從不表現脆弱之面，相反的，他們總是鼓勵我必須堅強走出去，不要在意他人異樣眼光，因自身走路易跌倒、上下樓梯與起站均與正常人有異，必須面對異樣眼光等不平等的待遇，但是無論旁人如何鼓勵你，自身之心理建設仍要踏實。人生如戰場，有太多敵人如負面情緒、低潮痛苦等來擾亂，

所以鍛鍊心智為重要準則，唯有勤學苦練、刻苦努力，強化自我忍耐，隨時掌握機會、創造機會，在人生實戰中冷靜下應戰，求生存，長期對抗罕見疾病。

學校求學過程中我很慶幸都有同學幫助我克服在校中之不便，父母需和學校溝通使其能了解此罕見疾病，必要時也和學校商量教室排在1樓行走較方便之處，生活中幾乎每天都要持續做復健，如游泳、肢障運動、中醫治療、走路健身等，避免肌肉萎縮進一步惡化。

二技畢業後，完成大學學業，便開始踏入社會中，因為肌萎縮症，求職中各公司主管之不了解，也因為無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，我在求職過程中遭遇許多挫折，那時我經歷很痛苦的黑暗期，深覺人生沒希望了，難道身為罕見疾病患者必須一輩子依賴，無法自己獨立嗎？所幸經一番思索與詢問成功身障前輩，參加公務人員身心障礙人員特考，經由公職考試，取得工作保障及獲獨立、可自立更生之機會。準備公職考試是艱苦的，2年多來，經歷0.25分之微差落榜，再次之沉重打擊幾乎使我陷入絕望中，如無罕見疾病基金會協助，家人鼓勵與自身培養之興趣，是無法從黑暗谷底中爬出來，看見光明。準備公務人員考試中，因要持續做復健，讀書時間安排上也較費神，而上肢手部顫抖無力，因需書寫國文作

文與公文考題也要己身花費時間精力來練習克服。

爾後錄取公務人員，分發至行政機關工作，回首過去，深覺艱苦、充滿精神折磨，但有嚴格訓練與自我要求，使思考為之縝密，更有和自己內心思索之空間，培養未來擁有心境澄明、平穩、鎮定以及積極主動、全力以赴之心態。唯有自己心智堅強，才可戰勝可怕病魔。

罕見疾病雖涵蓋多種不同症狀，每位病友所受之病痛不同，但大家都有著對未來之期許，立足、求發展、尊嚴活下去，必要按既定目標，不怕困難戰下去，在此情況下，我們並沒有時間自悲或憐憫自己，唯一目標就是努力奮鬥「戰勝罕病，邁向成功」。

第二章

疾病面面觀



一、疾病簡介

1912 年比利時的神經學家 Samuel Alexander Kinnier Wilson 首先發現威爾森氏症，該症是「銅」累積過多的一種罕見遺傳疾病，患者體內銅的代謝會受到影響，雖然身體需要少量的銅維持健康，但過量的銅排不出體外，累積在體內造成身體傷害，主要損傷的部位是肝臟以及腦部。疾病的發生率約 3 萬分之一，據衛福部統計台灣將近有 400 人罹患威爾森氏症。

銅為人體所必需的微量元素之一，可以幫助多種酵素執行功能。當食物中的銅經由小腸吸收後，部分的銅會藉由血液循環送至一些組織中，作為氧化還原的輔助物質，而另一部分的銅則運送至肝臟中做處理，肝臟中的轉換酵素 copper-transporting ATPase 會將銅由膽汁中排除，或與血漿銅藍蛋白結合作為其他物質的氧化還原劑。威爾森氏症患者對銅的吸收與一般人無異，但因體內製造 copper-transporting ATPase 的基因（位在 13 號染色體上）發生突變，導致肝臟中的轉換酵素 copper-transporting ATPase 功能發生異常，患者無法有效地將銅經由膽汁和糞便排

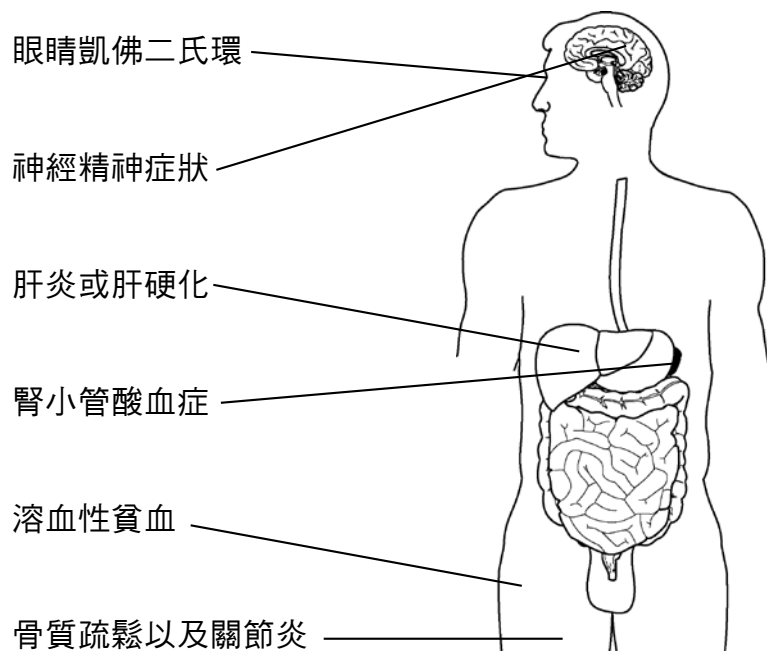
出體外，且也無法將吸收入體內的銅與血漿中的銅藍蛋白結合，故患者的血液中有較低的血漿銅藍蛋白和銅的結合物，尿液排銅量則增高，過多的銅因無法正常排出體外因而囤積在肝、腦、腎及眼睛角膜等器官，進而產生肝硬化、神經及精神學上的症狀。

在治療方面，可以藉由排銅藥物來降低體內銅的濃度，並輔以低銅飲食，以減緩症狀的惡化。及早診斷病人的預後也愈佳，開始治療的患者，切勿隨意停藥或減藥，避免造成病情惡化進而危及生命。適當的復健對已發病的威爾森氏症患者極為重要，應配合復健科醫師的進行。



二、臨床症狀

威爾森氏症的症狀具高度之變異性。發病年齡之範圍自 3-50 歲之間，但 5 歲前並不多見，多半在青少年晚期，最初之表徵可能在肝臟或中樞神經系統上出現一種或者多種症候，而肝臟方面或神經方面上發病頻率是相似的。



主要臨床症狀

- 胃膽系統
黃疸或眼睛、皮膚呈現黃色，及食慾下降
- 神經系統
 - a. 說話含糊不清
 - b. 顫抖或不自主性運動
 - c. 動作失調或缺乏協調性
 - d. 肌肉僵直或肌肉張力不全
- 精神症狀
焦慮、憂鬱、人格改變和精神疾病
- 腎臟功能
蛋白尿或腎小管酸血症
- 造血機能
貧血或白血球和血小板數目降低

肝臟方面的症狀

- 血液檢驗：肝酵素指數上升、血中氨增高、白蛋白降低
- 肝脾腫大
- 黃疸
- 腹水
- 凝血機能異常
- 急性肝炎

- 慢性肝炎
- 嚴重突發性肝炎
- 慢性肝硬化

肝臟疾病發作通常於 8-16 歲，過量的銅會侵害肝臟造成肝炎，也是影響身體的第一個部分，大約一半（40%）的早期患者，肝臟是唯一受影響的器官。肝臟出現問題時，很像肝炎或肝硬化，患者血液檢查可能發現肝酵素的指數上升，漸漸會出現凝血機能異常，血中氨增高，肝脾腫大，其它如黃疸、白蛋白降低、腹水等。其實此症患者的肝病並沒有什麼特異性，當發現肝炎時，常常被誤認為病毒性肝炎或是感染性單核白血球增多症，所以所有患肝病的人，都應該請醫師評估檢查是否有患威爾森氏症的可能性。

神經方面的症狀

- 巴金森氏症候：僵硬、運動徐緩
- 構音困難、發音不良
- 運動或休息震顫
- 肌肉張力不全
- 輪替運動障礙
- 書寫能力較差
- 協調性差
- 眼球轉動異常
- 不自主運動

- 易怒或生氣
- 情緒不穩
- 精神疾病
- 躁狂
- 注意力不集中
- 異常行為
- 個人行為改變
- 沮喪
- 精神分裂

神經學方面的症狀很少於 12 歲前出現，通常發生於 20 或 30 歲，因過量的銅侵害腦部，造成神經上或精神上症狀，有顫抖、不自主運動、步伐不穩、肢體張力異常、口齒不清、流口水、吞嚥困難等等；也有的患者出現類似巴金森氏症的症狀，像行動遲緩，肢體僵硬等。特別注意的是約有三分之一的患者，一開始是以精神疾病的症狀表現，這些症狀具多樣化，從出現一些情緒不穩的現象到明顯的憂鬱症、躁症、精神錯亂、人格改變、甚至自殺行為都有可能出現。

其他方面的症狀

- 骨骼的異常
 - 骨質疏鬆

- 軟骨病、骨軟化 (因維他命 D 缺乏所引起)
- 軟骨鈣質沉著
- 骨關節炎
- 關節移動過強

■ 眼睛的異常

- 可於裂隙燈 (slit lamp) 檢查中，在角膜外緣上發現有褐綠色顆粒狀色素沉著，這是由於銅沉積於台思梅氏膜 (Descemet's membrane) 上，稱之為凱佛二氏環 (Kayser-Fleischer ring)
- 眼球的晶狀體有白內障，可呈現像向日葵的模樣，可在裂隙燈檢查中發現，通常不會造成視力的損害
- 其他較少之發現如：外斜斜視、視覺神經炎、視神經盤蒼白或夜盲

■ 其他身體的異常

- 手指甲淺藍色弧影
- 關節病變



三、診斷原則

威爾森氏症的患者，其最主要的化學病理變化是組織中積聚了過多的銅，尤其在肝臟及大腦基底核，因而導致了種種臨床症狀。因此要診斷威爾森氏症主要可從下面四個方向著手：1. 血漿銅藍蛋白濃度、2. 24 小時尿中銅離子濃度、3. 肝臟銅離子濃度、4. 分子遺傳學檢查。

血漿銅藍蛋白 (ceruloplasmin) 濃度

威爾森氏症患童血清中銅濃度及血漿銅藍蛋白濃度與正常小孩不同。健康的新生兒其血清銅濃度及血漿銅藍蛋白濃度較低，大約在出生後 6 個月銅濃度會逐漸升高，在 2-3 歲時銅濃度大於成人的正常值。因此在為小孩做檢查時，小孩年齡的正確與否是很重要的。成人的威爾森氏症患者，其血漿銅藍蛋白濃度遠低於正常值，但大約有 5% 有神經系統症狀及 40% 有肝疾病的患者其血漿銅藍蛋白是正常的。

24 小時尿中銅離子濃度

診斷威爾森氏症尿中銅濃度需收集 24 小時尿液，若尿中銅濃度大於 $100 \mu\text{g}$ / 每天，則極有可能罹患威爾森氏症。

肝臟銅離子濃度

威爾森氏症患者其肝中銅的濃度通常大於 $250 \mu\text{g}$ / 每克乾重，但其他的慢性肝臟疾病肝中銅濃度也會升高。亦有些患者的肝銅濃度在正常範圍內（ $100\text{-}250 \mu\text{g}$ / 每克乾重），因此肝中銅濃度是正常時，仍無法排除威爾森氏症。

檢查項目	單位	威爾森氏症	正常成人
血漿銅藍蛋白濃度 (血清中)	(mg/l)	0-200	200-350
血清銅濃度	(μg /l) (μmol /l)	190-640 3-10	700-1520 11-24
尿液銅濃度	(μg /每天)	100-1000 >1.6	11-24 < 0.6
尿液銅濃度 (服用Penicillamine後)	(μmol /每天)	>20	<15
肝中銅濃度	(μg /每克乾重)	>250	20-50

分子遺傳學檢查

威爾森氏症是由於第十三對染色體上一 ATP7B 基因產生突變所引起的，懷疑罹病的患者可以 ATP7B 基因分析確認是否罹病。

家族中若有成員確診為威爾森氏症且已確知基因突變點位時，可在專業的遺傳諮詢下，進行生育規劃。產前診斷進行的方式是在懷孕 10~12 週時，進行絨毛膜採樣，或在懷孕 16~18 週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞內 DNA 來分析基因變異。





四、治療原則

藥物治療

威爾森氏症的藥物治療已行之多年，患者經過藥物治療之後，大多能使病情不再惡化下去，甚至可以大幅改善症狀。由於威爾森氏症是一種漸進式的疾病，若不及早服用藥物，將會造成許多不可逆的症狀，而這些藥物必須終身服用，若隨意停藥，可能會因病情轉為嚴重而死亡。這些藥物的治療原則主要是移除體內過多的銅，以及避免銅的再吸收。以下分別介紹不同藥物的作用機制及其注意事項。

● D-Penicillamine (Metalcaptase®)

(1) 藥物介紹：

為螯合劑，會與體內過多的銅結合，並形成可溶解形式，隨尿液排出體外。

(2) 注意事項：

1. 使用 D-Penicillamine 可能會有貧血、腎臟發炎、尿蛋白增加及免疫功能失調等現象。有 10-20% 的患者在治療初期會導致不可逆的神

經性症狀惡化情形。另外，約 30% 的患者會因為 D-Penicillamine 所帶來的副作用而停藥。而長期使用後可能出現腎毒性、肺出血腎炎症候群、類狼瘡症候群等不良反應時應立即停藥。

2. 此藥物對懷孕危險度為 D，懷孕時不宜使用；授乳期間禁止服用此藥。

(3) 藥物現況：

美國食品藥物管理局將此藥物認定為治療威爾森氏症用藥；此藥物雖然不是衛生福利部認定的罕見疾病用藥，但為健保給付用藥，無須經由專案申請，即可由主治醫師開藥取得。

● Trientine (Syprine®)

(1) 藥物介紹：

為螯合劑，會與過多的銅結合，並隨尿液排出體外。適用於對 D-Penicillamine 產生不良反應的患者，對於以肝臟症狀表現的患者效果較佳。

(2) 注意事項：

1. 開始使用 Trientine 時，全血球的數目可能會稍微降低，尿蛋白增加的現象也可能出現。
2. 此藥物對懷孕危險度為 C，即此是否會造成胎兒的危險並無完整記錄，但在動物實驗發現此藥亦為致畸劑。

3. 同時使用鐵劑或及其他含礦物質營養品會降低 Trientine 的作用。
4. 若患者有膽汁性肝硬化、類風濕性關節炎、胱胺酸尿症等現象，應盡量避免服用 Trientine。

(3) 藥物現況：

美國食品藥物管理處已於 1988 年認定為治療威爾森氏症用藥；我國行政院衛生福利部於 1996 年 6 月認定之，並為健保給付用藥，必須先向健保署提出事前審查核准後才可使用。

● Zinc acetate (Wilizin[®]、Zinca[®])

(1) 藥物介紹：

鋅能促使腸細胞製造 metallothionein(攜銅蛋白)，此物質會與銅結合後由糞便排出，減少銅於腸胃道的吸收，移除銅在體內的儲存。鋅可用於治療已診斷但尚未發病的患者，或使用於經螯合劑治療後病況穩定之患者。


(2) 注意事項：

1. 較無副作用，較可能產生的不適，為一開始服用會有腸胃不適的現象，除了白開水之外，建議至少與食物及飲料等間隔一個小時服用。
2. 此藥物對懷孕危險度為 A，不會增加致畸胎的危險性。在懷孕期間服用本藥，出現傷害胎兒

的可能性極小。但由於目前的研究並不能排除任何傷害的可能性。因此，在懷孕期間只有在明確地需要本藥治療時，才能用以治療。使用此藥物治療的哺乳婦女，不建議對其嬰兒授乳。

(3) 藥物現況：

美國食品藥物管理處已於 1997 年認定為治療威爾森氏症用藥，我國行政院衛生福利部於 2001 年 12 月認定之，並為健保給付用藥。



小叮嚀：各種藥物作用機制及使用方法都不相同，請遵照醫師指示使用，切勿任意使用或停藥喔！

其他治療原則

對於猛爆性肝炎的患者而言，及時進行血漿置換術是必要的，同時以 1~1.5g/dL 白蛋白及 200mg/dl 之 D-Penicillamine 進行腹膜透析，於必要時以靜脈注射 D-Penicillamine 或 Trientine。

至於進行肝臟移植手術的必要性，一般以急性肝衰竭和末期肝硬化的患者為優先考量，但對於無肝臟病變，而只有神經及精神症狀的患者而言，是否進行肝臟移植手術一直是醫界所爭議的，大致來說，進行肝臟移植手術的患者，術後神經及精神症狀會明顯減低。



五、營養照顧



威爾森氏症目前以藥物加速將銅從體內排除為主要治療方式，若輔以低銅飲食，降低飲食中銅的攝取量，便能減少銅堆積在肝、腦、腎及其他組織產生毒性。一般人每日飲食中攝取到的銅約 2-5 毫克，患者實行低銅飲食以限制銅的攝取量。

營養照顧之目標

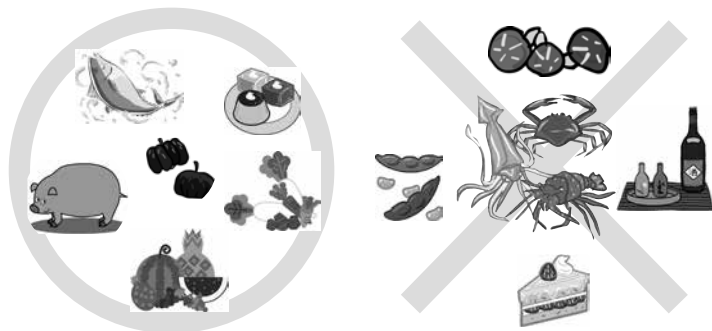
1. 減少過多銅的攝取
2. 均衡飲食，維持良好的營養狀況，避免體內產生蛋白質異化作用 (catabolism)，影響生理正常功能。

一般原則

1. 低銅飲食，限制飲食中含銅量，成人小於 0.9 毫克 / 天、9-13 歲小於 0.7 毫克 / 天、4-8 歲小孩小於 0.44 毫克 / 天、1-3 歲小孩小於 0.44 毫克 / 天。
2. 大部分食物中均含有銅，應避免含銅量高的食物（詳見食物選擇表），如：內臟類、全穀類、蝦蟹、

豆類及其製品、核果類、蕈菇類、水果乾、巧克力及可可之食物等，且避免喝酒，減少對肝臟的危害。

- 烹煮食物的湯汁因含銅量較高，應避免食用。
- 避免使用銅製器皿烹煮、盛裝食物。
- 注意飲水的來源，若濃度超過 100 微克 / 升，則建議使用去離子水。
- 低銅飲食儘量避免選用食物選擇表中第三組食物。
- 藥物可能會影響某些維生素、礦物質的吸收利用，如：維他命 B6、鋅。須遵照醫師指示、視個人狀況補充。



食物選擇表

食物種類	可經常食用 (每份含銅量 小於0.1mg)	限量食用 (每份含銅量 0.1-0.2mg)	忌食 (每份含銅量 超過0.2mg)
五穀 根莖類	白米、玉米粉、太白粉等。	燕麥片、洋芋、綠豆。	全穀類，如：糙米、大麥、小麥胚芽、全麥麵包和麥片、小米等。
蛋魚 肉類	雞蛋、火雞(白肉部分)和雞肉、燻豬牛肉香腸。	牛肉、羊肉、豬肉、鴨肉、鵝、貝類、火雞(紅肉部分)、鮪魚，其他魚類。	烏賊、鮭魚、內臟類(包括：肝、心、腎、腦)、甲殼類(包括：牡蠣、干貝、小蝦、龍蝦、蛤蜊和蟹)。
豆類	無	小扁豆。	乾豆類包括黃豆、利馬大豆、烘烤的大豆、花豆、豆粉、豆類蛋白、豆腐、扁豆等。
核果及 種子類	無	無	腰果、花生、核桃、芝麻、杏仁、堅果和種子等。
奶類及 奶製品	鮮奶、低脂鮮奶、乾乳酪。	起司、煉奶。	含巧克力及可可之奶製品。
蔬菜類	大部分的新鮮蔬菜。	豆芽菜、甜菜、菠菜、大蕃茄、球花甘藍、蘆筍、南瓜。	蕈菇類：如香菇、磨菇、洋菇、海帶、昆布、牛蒡、乾豌豆等。

食物種類	可經常食用 (每份含銅量 小於0.1mg)	限量食用 (每份含銅量 0.1-0.2mg)	忌食 (每份含銅量 超過0.2mg)
水果類	除了右列水果及水果乾以外的新鮮水果。	芒果、木瓜、鳳梨、水梨、櫻桃、藍莓、小紅莓、檸檬。	油桃、棗子、鱷梨、紅葡萄、加工水果。水果乾，包括：葡萄乾、芒果乾、梅乾、脫水楊桃、脫水鳳梨、脫水香蕉、蜜金棗、橄欖。
油脂類	奶油、人造奶油、蛋黃醬。	花生醬。	
調味料	鹽、醬油。	蕃茄醬。	黑胡椒、芥末、咖哩。
甜點	精製糖、糖果、洋菜凍、酒和醋。	甘草、糖漿。	含堅果、巧克力或可可粉的糖果、果糖、威化餅乾
飲料	水果汁、水果調味飲料、檸檬水	穀類飲料、碳酸飲料	咖啡豆、咖啡、茶、速食飲料、礦泉水、豆漿、酵母啤酒、酵母粉、含銅的維生素或礦物質補充劑。

*資料來源：臨床營養工作手冊

*上述各食物份量請查詢衛生福利部「食物份量代換表」或洽各醫院營養師。



六、復健與物理治療

振興醫院復健醫學部 武而謨資深物理治療師

人類的大腦主宰了我們生活中的一切，包括人格、智能、認知、學習及立體空間的認識等等，解剖學上將大腦區分為運動區、感覺區、視覺區、聽覺區及語言區等五區，每個區域都有其特性功能，但一定要和其他相關區域密切地協調及聯絡，才能完整發揮大腦各部位功能。腦部的基底核控制了身體的協調、平衡、肌肉張力的控制及姿勢的維持控制等等，所以在發病以後手腳的協調、走路及運動的平衡和肌肉關節的控制都會發生障礙，有時候更伴隨一些不正常的反射動作，進而影響語言及口腔肌肉的控制。

一般復健原則

復健的最高指導原則是「預防」，所以早期發現，早期診斷是最重要的！復健包括了物理治療、職能治療、語言治療等，物理治療著重大塊的肌肉及較大的動作訓練，例如翻身、坐、站、走路、跑、跳，而職能治療著重於細小肌肉和日常生活訓練，例如手上的細部功能、穿衣進食入浴等等。研究指出，我們終其一生，大腦開發運用約只佔腦容量的6%，而復

健就是對大腦後援部隊進行再教育及再學習，以重建身體上肌力、協調、平衡及肢體控制的能力！愈早開始復健效果愈好。

經過復健科或神經科專科醫師診斷之後，物理治療師會再次給予運動功能評估、測試和檢查，找出病患問題所在，並設計一套復健運動計畫，以指導病患日常生活如何保持正確姿勢及肢體的擺位，同時也訓練患者伸展變緊變短的肌肉和關節，以預防變形造成的功能喪失。另外強化肌力訓練，特別是各種協調和平衡的訓練，可以使手部更為靈活，走路更為平穩而不易跌跤，而強化心肺耐力的訓練，則有助於提高生活品質，活的更有尊嚴。

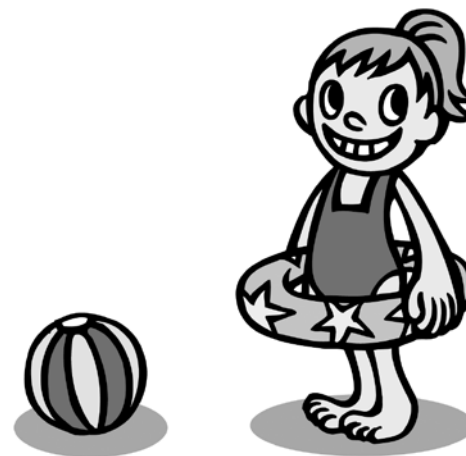
水療介紹

所謂水療就是利用「水」的溫度來降低肌肉不正常的張力，並藉著水的浮力來減輕身體的重量和不正常的反射。經過水療的治療之後可誘發出正常且有用的肢體



活動。另外，「水」所提供的阻力對肌力、耐力及身體控制的訓練有很大的幫助，而水提供的良好的支持與保護，可在水中所進行的伸展運動安全且有效。治療師可按照病患的需求、能力和進度進行治療性游泳訓練，對威爾森氏症患者而言，是一項極有價值的治療，對身體的協調、平衡及口腔、心肺功能均有助益。

最後請不要忘記，患者必須配合藥物治療和飲食控制，並依照物理治療師所指導的復健運動在家練習，復健的效果才會更好。





七、遺傳諮詢


威爾森氏症的遺傳方式是「體染色體」「隱性」遺傳，體染色體遺傳意指疾病的發生率在男生與女生都是一樣的。因為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，這意味著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。一般而言，帶因者不會發病或有極輕微異常，沒有臨床表現，也不需要治療。

在一般族群中，威爾森氏症的帶因率是百分之一，也就是說，大約有一百個人中有一個人為帶因者；當兩個帶因者結婚生子時，有四分之一的機會會使兩個有缺陷基因結合在一起，而生出患病的寶寶，但也有些患者是自己的基因產生突變而發病，並不是遺傳而來的。

如果第一胎的孩子是威爾森氏症患者，父母經基因診斷確認為帶因者，則每一胎孩子罹患威爾森氏症的機率為 25%，另外有 50% 的機率為帶因者，有

25% 的機率為正常孩子。

若威爾森氏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，則生下威爾森氏症患兒的機率為 50%；若配偶非帶因者，則生下威爾森氏症患兒的機率近乎於零。



無論是哪一種情況，都要請教您的遺傳專科醫師，尋求正確的遺傳諮詢喔！



八、資源索引

◎國際病友組織

目前國際間有些與威爾森氏症相關之組織，這些機構多由志工所組成，除了提供患者、親屬及病友間的聯絡管道之外，亦提供此症治療或醫護照顧的訊息，這些組織包括：

1). 國際威爾森氏症協會

Wilson's Disease Association International ; WDA
<http://www.wilsons-disease.org>

2). 英國威爾森氏症組織

The Wilson's Disease Support Group UK ; WDSG-UK
<http://www.wilsons-disease.org.uk>

◎國內病友組織

『台灣威爾森氏症病友關懷聯誼會』

國內的威爾森氏症病友團體成立於九十一年二月二十三日，藉此希望病患與家屬能分享多項經驗，除了對社會大眾進行疾病教育宣導外，盼能喚起社會大眾對「威爾森氏症的認識與尊重」，並希望散在社會各個角落的病患，能主動參與聯誼會，匯聚成更大力量，共同為病友的生存環境爭取更大的空間，讓病患不再孤獨的面對病痛的考驗。

威爾森氏症病友聯誼會網址：

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

電話：02-25210717






3

第三章

BROCHUR
OF WIL
DISEASE

Q
&
A
問
與
答



一、Q & A —醫療篇

Q: 什麼是「威爾森氏症」(Wilson's disease) ?

A: 威爾森氏症是一種先天的代謝性遺傳疾病，患者無法自行代謝體內過多的銅。

Q: 罹患「威爾森氏症」會有什麼症狀？

A: 威爾森氏症可能有以下臨床症狀：

- 貧血
- 動作失調或缺乏協調性
- 黃疸或眼睛、皮膚呈現黃色
- 腎臟方面問題，通常是次要的、較輕微的
- 食慾下降
- 精神學方面問題，例如：焦慮、憂鬱、人格改變和精神疾病
- 說話含糊不清或無力去構成文字
- 顫抖或不自覺節奏性的運動

- 虛弱或全身性的不適

Q: 罹患「威爾森氏症」的遺傳模式及風險為何？

A: 威爾森氏症是屬於一種體染色體隱性遺傳疾病，並不會傳染給他人。罹病的原因，是由於患者各遺傳到父母親的致病基因，但有些患者是自己的基因突變所致。育有威爾森氏症子女的父母親，若經檢查確實為威爾森氏症帶因者，那麼再次生育罹病小孩的機率為四分之一。

Q: 「威爾森氏症」應如何診斷？

A: 威爾森氏症可經由醫學檢查診斷出來，通常尿液中有較高的銅含量，血液中的特殊蛋白質（血漿銅藍蛋白）含量亦比正常值低，透過顯微鏡可以看出肝臟切片中含有過量的銅，此外也可透過基因檢查來診斷。

Q: 罹患「威爾森氏症」的長期影響為何？

A: 未經治療的威爾森氏症患者可能導致死亡，而未能及時接受治療的患者，亦可能導致腦部病變、

肝炎、肝硬化等。及早且持續的治療，就可以避免罹患威爾森氏症所帶來的長期影響。

Q: 應該如何治療「威爾森氏症」？

A: 若被診斷出罹患威爾森氏症之後，即使尚未出現症狀，也應該立即開始接受治療。威爾森氏症的治療是終身性的，一旦停止治療，症狀就會再次出現。

治療的內容包括：

1. 限制含銅類食物的攝取
2. 藥物的治療
3. 肝臟移植：威爾森氏症在某些情況下會導致肝臟病變，可在醫師的建議下進行肝臟移植。
4. 復健治療：適當的復健可使患者日常生活品質更佳，患者可視情況配合治療師指示進行。


Q: 「威爾森氏症」的藥物治療會不會有副作用？

A: 大多數的治療藥物都可能有副作用，例如過敏反應、胃部不適等，D-Penicillamine 可能導致起疹、紅血球數量減少、關節酸痛等。副作用並不是每個人都會出現，只要與醫師溝通應可避免嚴

重的副作用。

Q: 如何控制「威爾森氏症」？

A: 測量體內的銅含量可以得知治療的效果，此外，例行性的血液及尿液檢測也是必要的，如果有任何新的症狀，也必須立刻告知您的醫師或家人。



二、Q & A 一社福篇

Q: 「威爾森氏症」是否可取得重大傷病證明或身心障礙鑑定？

A: ◎重大傷病證明：「威爾森氏症」為衛生福利部公告之罕見疾病。自 91 年 9 月 1 日起，經衛生福利部明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。

◎身心障礙者權益保障法於 96 年 7 月 11 日奉總統公布，身心障礙鑑定及需求評估新制依法須於 101 年 7 月 11 日起全面實施。根據身心障礙者權益保障法依第五條規定將改採世界衛生組織 (WHO) 頒布「國際健康功能與身心障礙分類系統 (簡稱 ICF)」之「八大身心功能障礙類別」，至於身心障礙者資格判定，先由醫事社工、特教、職評等人員籌組專業團隊，在 ICF 分類架構下針對個案之身體功能、結構、活動與社會參與限制等面向完成鑑定，再由各直轄市及縣市主管機關依據鑑定結果、家庭經濟狀況、照顧服務需求、家庭生活需求及社會

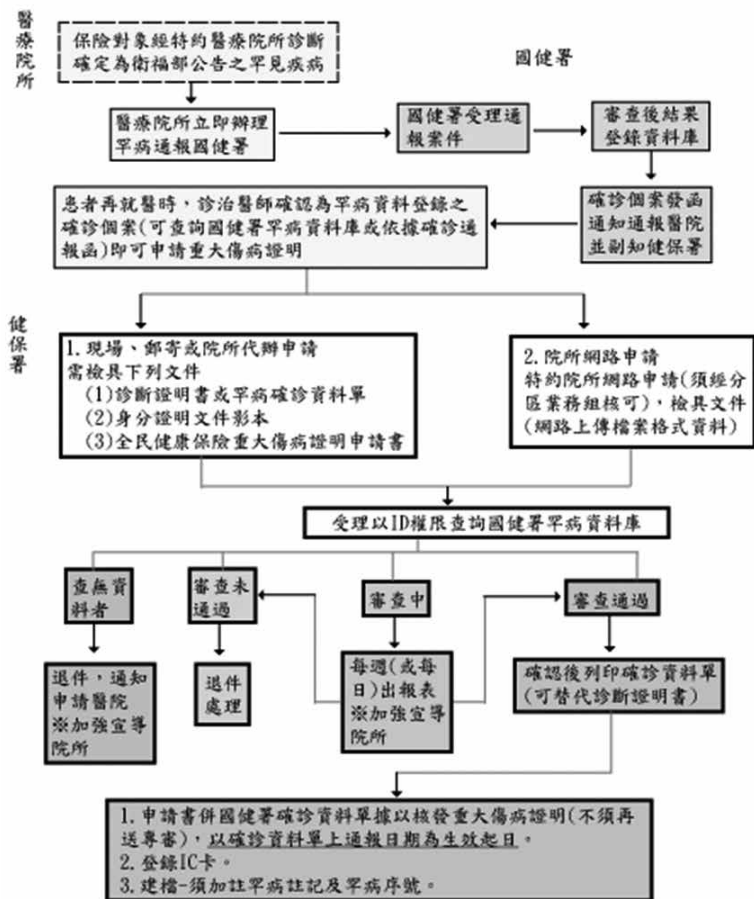
參與需求等因素進行福利與服務需求評估，據以核發身心障礙證明及提供各項福利與服務。

Q: 如何申請 < 重大傷病證明 >?

A: 衛生福利部自 91 年 9 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。

自 102 年起，罕病確診患者須先經醫療院所辦理罕病通報至國民健康署 (國健署) 之後，經審查通過後發函通知通報醫院，並副知中央健康保險署 (健保署)；患者再度就醫時，診治醫師確認為罕病資料庫登錄之個案後即可申請重大傷病證明。申請流程圖如下：

全民健康保險罕見疾病申請核發重大傷病證明流程图



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) 依中央健康保險署(健保署)的規定，重大傷病卡紙本證明只可使用到民國 94 年 3 月 28 日止。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) 若是新申請或需換發重大傷病資格的患者，其作業方式為原來的申請程序，獲准後即可登錄。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患者，可將健保署的核准函保留，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。

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」，可至中央健保署網站 <http://www.nhi.gov.tw> 下載表格。

Q: 罕病患者如何進行身心障礙鑑定，有何保障？

A: 依據「身心障礙者鑑定作業辦法」相關規範，罕病患者於身心障礙鑑定新制下，應獲如下保障：

1. 經中央衛生主管機關所公告之罕見疾病、染色體異常及先天性缺陷疾病，若八大障礙類別無適當之鑑定向度但經評估其獨立自理生活、從事半技術性或簡單技術性工作，受到該疾病之影響者，其身體功能與結構，至少應以程度 1 級列等。
2. 六歲以下屬由染色體、生化學或其他檢查、檢驗確定為先天缺陷或先天性染色體、代謝異常或經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身體系統構造或功能障礙之兒童。但無法區分其

程度分級者，得暫判定為重度等級。

Q: 如何申請身心障礙鑑定？及準備哪些文件？

A: 由本人或委託他人到申請人戶籍地直轄市區公所、縣（市）鄉（鎮、市、區）公所填寫申請表並領取身心障礙鑑定表及福利簡介單張，再持鑑定表到公告指定醫院辦理鑑定。

所需文件：

- (1) 最近三個月內一寸半身照片三張。
- (2) 國民身分證正背面影本，未滿十四歲者得檢附戶口名簿影本。

如果委託他人代為申請者，另應附委託書及受託人之身分證明文件。

Q: 身心障礙鑑定申請的方式及流程為何？

A: ◎方式 1. 一般流程：

1. 申請人先至指定醫院完成身心障礙鑑定且符合資格。
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合

身心障礙資格者核發身心障礙證明。

3. 依據申請福利服務項目轉介或另行派需求評估人員進行需求評估。

◎方式 2. 併同辦理流程：

1. 申請者在醫院完成身心障礙鑑定及需求評估訪談。
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明。
3. 依據核定之福利服務項目轉介或據以提供服務。



註：

1. 104 年 7 月 11 日至 108 年 7 月 10 日，針對已領有永久身心障礙手冊者，分批通知辦理重新鑑定，在等待換發期間仍繼續享有原有福利服務。

2. 依據身心障礙者權益保障法規定，101 年 7 月 11 日起至 104 年 7 月 10 日止三年期間，各直轄市、縣（市）政府只受理新申請案、申請重新鑑定案及原領有身心障礙手冊註記效期到期者三類申請案件。
3. 104 年 7 月前領有身心障礙手冊屆期者，至公所申請鑑定及需求評估時，須就「重新鑑定」或「依原領身心障礙手冊，重新發給鑑定報告」，兩者擇一提出申請，其申請僅限一次。
4. 關於身心障礙鑑定與需求評估新制的更多資訊，請參考衛生福利部網站或逕與各縣市業務窗口聯繫：

◆衛生福利部「新制身心障礙鑑定專區」

<http://www.mohw.gov.tw>

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，家長可利用衛福部社會及家庭署的網站 (<http://www.sfaa.gov.tw>)，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: 孩子就讀小學之前，我該尋求哪些資源？

A: 根據特殊教育法第六條「各級主管機關應設特殊教育學生鑑定及就學輔導會（以下簡稱鑑輔會），遴聘學者專家、教育行政人員、學校行政人員、同級教師組織代表、家長代表、專業人員、相關機關（構）及團體代表，辦理特殊教育學生鑑定、安置、重新安置、輔導等事宜；其實施方法、程序、期程、相關資源配置，與運作方式之辦法及自治法規，由各級主管機關定之。」因此各縣市皆於教育局設置鑑輔會，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，可以尋求那些資源補助？

A: 衛生福利部於 101 年 7 月 11 日訂定「身心障礙者醫療復健所需醫療費用及醫療輔具補助辦法」，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。(02-25210717 分機 161~167)

Q: 你知道該疾病的患者可以申請醫療補助嗎？

A: 只要是符合衛生福利部公告認定的罕見疾病，患者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，診療醫院不得向患者預收。)

◎哪些項目可以申請補助？

1. 對罕見疾病治療方式或遺傳諮詢建議，有重大影響之診斷費用。
2. 國內、外研究證實，具相當療效及安全性之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養品費用。
3. 疑似罕見疾病確認診斷之檢驗費用。
4. 代謝性罕見疾病營養諮詢費。
5. 維持生命所需之居家醫療照護器材費用。

前項第三款及第五款規定，自中華民國一百年一月一日施行。

◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部分補助及全額補助兩種：

1. 部分補助：以實際發生數之 80% 為限。其實際補助金額，將由衛生福利部罕見疾病及藥物審議委員會審議。
2. 全額補助：
 - (1) 低收入戶及中低收入戶病人之醫療費用。
 - (2) 罕見遺傳疾病病人維持生命所需之緊急醫療有關之費用。(如：衛生福利部公告的罕見疾病用藥與特殊營養食品)

◎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患者預收費用。
2. 由診療醫院於事實發生後或結帳後三個月內，

檢具相關文件向中央主管機關申請。

3. 診療醫院須準備之資料：
 - (1) 罕見疾病個案報告單
 - (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
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。

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，向衛生福利部食品藥物管理署，提出專案進口申請。

◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備哪些資料？

1. 醫院給衛生福利部之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所需藥品之來源、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？

衛生福利部食品藥物管理署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：衛生福利部食品藥物管理署
02-2787-8200

心情留言板

4
第四章



銅人心情留言板

我是Y翰，18歲時莫名其妙患了威爾森氏症，當時正準備重考（國四班）。某天上午寫字時，被同學發現我的右手微微顫抖，雖然這樣的狀況一直持續，但還是順利的考上學校。當時恰巧遇到兵役期，體檢時醫生建議我去三軍總醫院作全身檢查，結果被告知疑似「威爾森氏症」。醫生說：罹患此症，去當兵只是浪費國家糧食，於是我取得一張免役證明。

直到26歲，專科畢業（共讀8年），在此期間媽媽為了我的病，到處尋找名醫、亂吃藥，於是悲慘的命運向我招手，無法控制大小便、漸漸的走路不平衡、吃飯也有困難、就連說話也產生了抖動的症狀，就像沒插電的插頭一樣還是會導電，情況每況愈下，甚至需要開始坐輪椅。

28歲那年，接受了台大神經科楊智超醫師的建議住院檢查，家人為了我的病還請看護阿伯照顧我，接受排銅劑治療予服用維他命B6及復健，病情才慢慢穩定下來。去年7月24日，媽媽替我安排一趟12天的大陸之旅，終於娶到一個乖巧又美麗的老婆，天天可以陪我去公園散步，且在自己家中開設工廠上班，真的是好幸福喔！如果有一天，我自己可以走路就更棒了，這一切都得感謝家人尤其是我的父母親。

Y翰留

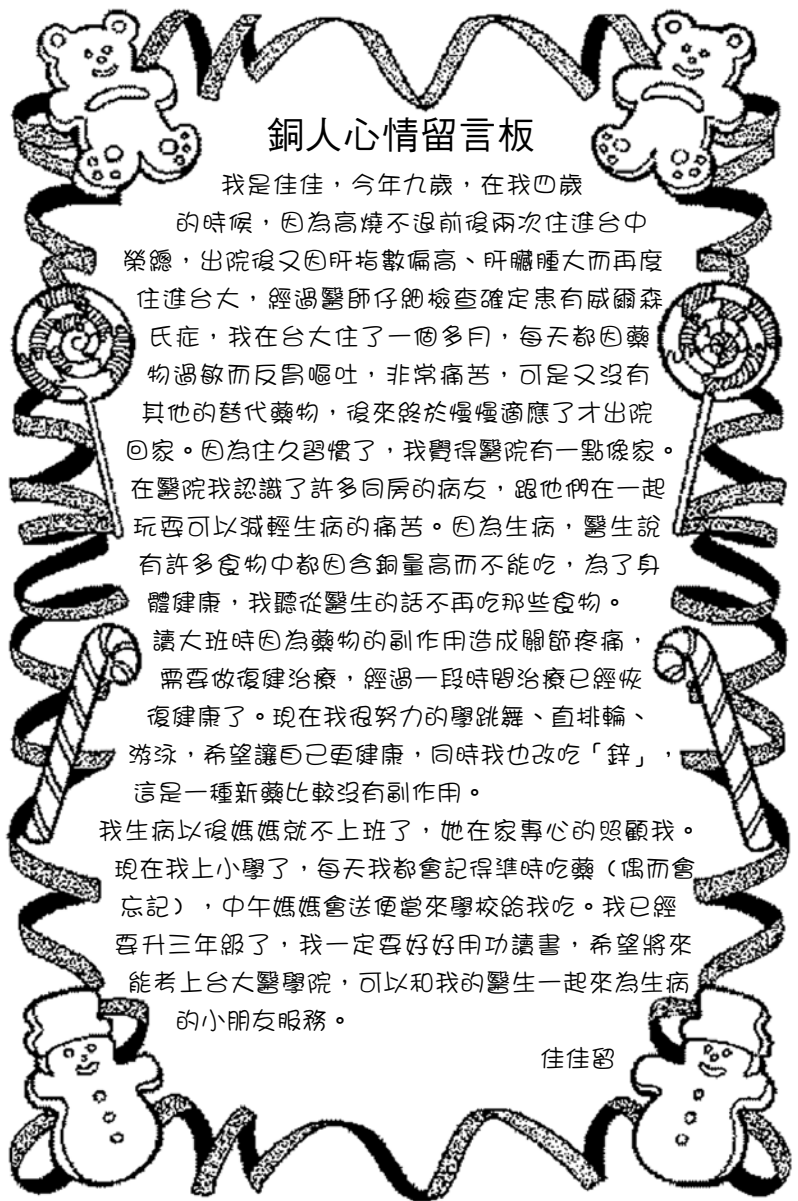


銅人心情留言板

一直到國三發病之前，從來都沒想過自己會住院，誰知道可怕的惡夢就在16歲那年慢慢展開了。高中聯考失常，在準備重考的那年5月，手竟然開始發抖，抖到連筆都拿不穩，於是母親帶我去新光醫院做詳細的檢查。「威爾森氏症」這個你一辈子都沒聽過的病竟然就在我身上慢慢的發作了，剛開始我還不知道這個病的嚴重性，沒有乖乖按時吃藥，結果就在一場意外中，我跌倒了，顱內出血外加腦震盪，若不開刀就會腦死，若開刀則會左半邊癱瘓。開刀後經過六年的努力，終於把自己的身材及行動力鍛鍊的跟一般人差不多了。

從我發病到現在，算算已經七年了，我從一個什麼都不懂得病人，到一個對這個病及醫院再熟悉不過的人。經過了這幾年的患病經驗，我深刻的瞭解到病友的苦痛，因此積極籌措病友協會，期望所有的病友都能有家的感覺。

郁仁留



銅人心情留言板

我是佳佳，今年九歲，在我四歲的時候，因為高燒不退前後兩次住進台中榮總，出院後又因肝指數偏高、肝臟腫大而再度住進台大，經過醫師仔細檢查確定患有威爾森氏症，我在台大住了一個多月，每天都因藥物過敏而反胃嘔吐，非常痛苦，可是又沒有其他的替代藥物，後來終於慢慢適應了才出院回家。因為住久習慣了，我覺得醫院有一點像家。在醫院我認識了許多同房的病友，跟他們在一起玩耍可以減輕生病的痛苦。因為生病，醫生說有許多食物中都因含銅量高而不能吃，為了身體健康，我聽從醫生的話不再吃那些食物。

讀大班時因為藥物的副作用造成關節疼痛，需要做復健治療，經過一段時間治療已經恢復健康了。現在我很努力的學跳繩、直排輪、游泳，希望讓自己更健康，同時我也改吃「鋅」，這是一種新藥比較沒有副作用。

我生病以後媽媽就不上班了，她在家專心的照顧我。現在我上小學了，每天我都會記得準時吃藥（偶而會忘記），中午媽媽會送便當來學校給我吃。我已經要升三年級了，我一定要好好用功讀書，希望將來能考上台大醫學院，可以和我的醫生一起來為生病的小朋友服務。

佳佳留

memo



國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

威爾森氏症照護手冊 . -- 臺北市：罕見疾病
基金會， 民 105. 03
面； 公分
ISBN 978-986-86450-9-7 (平裝)

1. 罕見疾病 2. 健康照護

417.9

105003564

書名：威爾森氏症照護手冊

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路 20 號 6 樓

網址：<http://www.tfrd.org.tw/>

E-mail：tfrd@tfrd.org.tw

郵政劃撥帳號：19343551

電話：(02) 2521-0717

出版年月：105 年 3 月

版(刷)次：第一刷

ISBN：978-986-86450-9-7

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)