**姓名：張証凱**

**年齡：8歲**

**疾病：成骨不全症**

**玻璃娃娃勇敢飛**

**首例罕病醫材獲健保給付**

**-------------------------------------------------------------------------------**

凱凱罹患俗稱玻璃娃娃的成骨不全症，有著8歲的年齡，卻只有93公分的身形，站在2歲弟弟旁邊一起玩耍，儼然是同齡的孩子。已經習慣拿著曬衣桿開燈，搬著板凳到洗手間當作台階上廁所，生活的不便都找到辦法解決。

甫出生，就因為全身性骨折，父親說：「看到出生的凱凱，非常震驚，凱凱的膝蓋居然是在他的肩膀上，胸骨、肋骨斷裂壓到肺部，影響到他的呼吸，醫生馬上幫他進行插管治療了2個月。」

夫妻倆常問自己，「我們都沒有做什麼壞事，為什麼讓我們生育到這樣特殊的孩子⋯」，曾想過是不是該放棄這個孩子，所幸凱凱求生意志強烈，儘管成長過程中經歷過多次的骨折，每次進醫院開刀也不曾喊痛，大人在一旁都於心不忍。小學一年級時，凱凱發現自己和其他同學的不同，也曾被同學叫「怪胎」，令人聽來格外鼻酸。

活潑好動的凱凱，雙腳及上下手臂共植入了八組伸縮式骨釘，一組要價14 萬，8組共112萬的龐大支出，對於小家庭的經濟負擔格外吃力，還好2015年伸縮式骨釘成為第一例的罕病醫材，並獲得健保給付，著實減輕許多罕病家庭的壓力。患者若是使用傳統骨釘，需依照患者每年的成長開刀更換，可能是一年開一次刀；相反的，使用伸縮骨釘，患者十年可能只需開兩、三次小小的刀調整骨釘就好，不僅提升了患者的生活品質，亦減緩了照顧者的壓力。

成骨不全症病患因為天生容易骨折，骨折後需由手術植入髓內骨釘，但隨著病童年齡增長、骨骼發展，病患每3～5年必須置換骨釘，或因大小骨折問題，進出醫院開刀手術，對病友家庭經濟產生沉重的負擔。伸縮髓內釘「Fassier-Duval Telescopic IM System」，可配合孩子的骨頭生長速度「調整」長度，讓患者免於多次手術造成骨質傷害。

「伸縮式髓內釘」為目前健保給付之唯一一項罕見疾病特材，2019年全民健康保險各總額部門執行成果報告中，2015～2019年期間，健保共給付1,134萬元於罕見疾病特材，醫療院所申報件數共61件，讓這群使用特材的罕病病友，生活品質獲得提升，並維護生存的尊嚴。

-------------------------------------------------------------------------------
**疾病介紹-成骨不全症**

 成骨不全症（Osteogenesis Imperfecta）指的是一種因先天遺傳性缺陷，而引起膠原纖維病變，造成骨骼強度耐受力變差而容易脆弱骨折的疾病。臨床上的表現差異很大，它可以由較輕微的骨質疏鬆表現，至頻繁骨折，甚至在子宮內胎兒階段即產生骨折，最嚴重的情況在嬰兒出生不久即夭折，甚至造成死產。男性女性罹病的機率大約相同，統計上每十萬人中會有6~7位患者。根據遺傳基因或骨骼脆度及骨骼系統外的表徵，目前依疾病特徵及嚴重程度分成五種不同的疾病分型。

 第一型、第四型及第五型為體染色體顯性遺傳造成，這三型的嚴重程度從輕微到中度都有可能，而大部分症狀較輕微的患者是屬於第一型或是第四型。第一型及第四型外觀的差別在於第一型外觀上鞏膜有明顯的藍眼珠（Blue sclera）現象，有時有聽力障礙，而第四型卻極為輕微或者沒有藍鞏膜；第五型的特徵是還會伴隨骨間膜鈣化的症狀。生化檢查的差異在第一型的正常膠原纖維形成不足，而造成骨質脆弱，而第四型則是因形成膠原纖維的原料(Pro-alpha chain)異常，造成短小結構而形成易脆的骨骼，二者都可以由臨床輕微的骨質疏鬆表癥至較嚴重的骨骼脆弱彎曲變形，尤其是四肢的長骨，而脊椎彎曲變形也隨著臨床的嚴重度伴隨產生，牙齒牙本質（Dentinogenesis）也可能有發育不全的情況。

 第二型的成骨不全症為最嚴重的，通常在子宮內即有多發性骨折，在出生前後的時期（Perinatal）常造成併發症死亡，甚至死產，它基因的異常，可能包括體染色體顯性或隱性遺傳，也可能是鑲嵌化（Mosaic）的異常，即有部分細胞正常，有部分異常；臨床上還可依外觀表現之不同分成四個亞型。

 第三型的成骨不全症的遺傳異常，可能為體染色體顯性遺傳，因基因產生新突變而造成，或者是體染色體隱性基因造成，它主要的生化學變化為不正常的第一型膠原纖維構造。與其他型不同的是，第三型會有漸進式的骨骼變形，臨床表現為多發性骨折，生長較短小或遲緩，頭臉部有較典型的三角型臉，有藍眼珠但隨年齡而顏色變淺，通常因各種併發症影響，生存期較短。