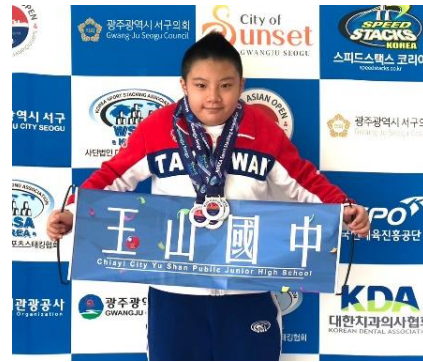


【傑出才藝獎學金】

得獎人：陳懷恩/14 歲

疾病名稱：先天頸椎病變



疊杯小巨人懷恩 疊出人生新高度

患有脣顎裂、脊椎側彎及先天頸椎病變的懷恩，頸椎融合成三截，活動上相較普通人侷限，也因為疾病影響，身高僅有一三三公分。由於身體的限制，無法從事激烈的運動，然而，儘管有各種的不便，懷恩不但沒有因此怨天尤人，反而更積極突破這些限制，積極活出自我。

儘管因為疾病外觀與他人不同，懷恩的家人從小讓懷恩充分了解自己身體的情況，也透過申請教師助理員及多方面的校宣等方式，讓學校裡的大家認識懷恩，共同提供友善的學習環境。在國小三年級的疊杯研習課程裡，懷恩認識了這樣一個不受身體限制，亦可以提升專注力的運動。在課後的時間，懷恩也會不斷練習、精進自己疊杯的技巧，後來更被推選參加競技疊杯全國大賽，獲得 3 金 2 銀的優異成績，並順利取得疊杯的國手資格。今年也將再度代表台灣出國參賽，為國爭光。

除了疊杯精彩的卓越成績，懷恩在繪畫與寫作上亦有亮眼的表現。不僅創作《我和我的囁囁同學》繪本，2022 年又獲「教育部體育署適應體育徵文比賽」國小組「首獎」，優異表現更讓懷恩榮獲 2022 年的總統教育獎的肯定。

「不要小看自己，因為人有無限的可能」、「我那麼努力的去比賽，及認真的去畫畫，是為了讓更多小朋友更有自信，你們也可以證明自己可以做得到。」懷恩用自己努力、堅持的意志力，揮灑出自己的生命色彩，也鼓舞了更多罕病的孩子，看見生命不一樣的可能。至於當天能跟奧運金牌選手李洋大哥哥同台競技疊杯，對他來說是一件相當興奮的事情，他希望能學習李洋哥哥永不放棄的精神，勇敢挑戰自我，積極向前。

陳懷恩獲獎紀錄：

- 112 年亞洲盃韓國競技疊杯錦標賽
 - SS 團體計時接力 銀牌
 - SS 親子雙人 第四名
 - SS 雙人 銀牌
 - SS L1 3-3-3 第三名
 - SS L1 3-6-3 第三名
 - SS L1 CYCLE 銀牌
- 112 年世界盃新加坡競技疊杯錦標賽
 - SS 團體徒手接力 金牌
 - SS 團體計時接力 金牌
 - SS 親子雙人 銀牌
 - SS 雙人 第五名
 - SS L1 3-3-3 第六名
 - SS L1 3-6-3 第三名
 - SS L1 CYCLE 第五名
- 111 年台灣亞洲錦標賽
 - SS 團體徒手接力 金牌
 - SS 團體計時接力 金牌
 - SS 雙人 銀牌
 - SS L1 3-3-3 第四名
 - SS L1 3-6-3 第五名
 - SS L1 CYCLE 第四名

【疾病介紹】先天頸椎病變 (Klippel-Feil Syndrome)

- 非國民健康署公告罕病，本會目前服務 3 人

先天頸椎病變(Klippel-Feil 症候群)是一種會影響骨頭的疾病，其特徵在於頸椎中兩個或多個脊柱的異常融合。椎骨融合從出生開始就存在。這種椎骨融合有三個特徵：頸部短、後髮際線低、頸部活動範圍受限。大多數患者僅具有其中一個或兩個特徵，低於一半的患者同時擁有 3 種特徵。

在 Klippel-Feil 症候群的病人中，融合的椎骨限制頸部和背部的運動範圍，導致頸部和背部的慢性頭痛和肌肉疼痛，嚴重程度不一，通常受影響的骨頭越少症狀會較輕微。頸部縮短會導致臉部左右兩側不對稱。脊椎的創傷，如墜落或車禍，可能會造成椎骨融合區域的症狀更加嚴重。椎骨融合可導致頭部，頸部或背部的神經損傷。隨著時間，有些患者頸部形成椎管狹窄 (spinal stenosis)，壓迫到脊髓造成損害。極少數的情況下，脊椎神經異常可能造成異常感覺或不自主運動。此外可能會在融合骨區域周圍形成骨關節炎，或者出現頸部肌肉疼痛。除了頸椎外，其他椎骨也可能出現異常，如脊柱側彎，或頸部以下的椎骨融合。全球發生率約為 1/40,000~1/42,000，女性發生率略高於男性。

頸椎異常的原因被認為是 3 ~ 8 周時胚層分化障礙導致脊柱分節不良。目前已知 GDF6, GDF3, MEOM1 和 MYO18B 基因上的變異會導致 Klippel-Feil 症候群，這些基因皆與骨頭發育相關；GDF6 的蛋白質產物在骨頭關節形成的過程中是必須的、GDF3 則與骨骼發育相關、MOZ-1 基因會參與胚胎發育早期將脊椎骨彼此分開的過程。雖然這些基因皆與骨骼發育，特別是椎骨的形成有關，但目前還不清楚實際上這些基因變化是如何導致異常融合的症狀，也未有這些基因的致病比例數據資料。

其他疾病也可能引起 Klippel-Feil 症候群的症狀，這種情況有可能是其他疾病所造成的併發症，而非上述基因變異所造成的。

頸椎融合需靠影像學檢查 (X-ray、CT 或 MRI) 確認，配合臨床表現和基因檢查的結果加以診斷。評估此症需進行完整的生理與神經系統檢查，除了短頸、後髮際線低、頸部活動範圍受限等典型特徵外，也可能會合併一些其他症狀，如先天性翼狀肩胛畸形 (Sprengel' s deformity)、先天性眼球轉動異常疾病

(Duane syndrome) 、 腎 發 育 不 全 、 頸 椎 融 合 與 聽 覺 喪 失 (Wildervanck syndrome)和其他的血管和心臟異常症狀。神經系統症狀可能出現神經根壓迫(radiculopathy)和脊髓壓迫(myelopathy)。

大約有 50% 的患者會有脊椎側彎的症狀、50%有寰樞關節不穩定 (Atlantoaxial Instability)、30%會出現腎臟疾病、30%出現聽力喪失。

本病徵無特殊治療方法，主要是依個案出現的症狀去規劃治療。矯正脊柱側彎和後突為主，如有壓迫症狀，可用外科手術療法。

疾病嚴重程度取決於骨骼融合的程度及位置。若是脊柱融合發生的位置低於頸椎下部第三節(C3)位置的患者，症狀較輕微，需定期追蹤並保守治療；而症狀較嚴重的患者則有需要改變日常活動，避免接觸性的運動。也需追蹤患者是否有其他症狀表現，若有先天性心臟、腎臟、腸胃道問題或需進行手術的個案，需要各專科醫師一同評估照護方式。

如果及早適當地治療這種疾病,大多數 KFS 患者預後是好的。避免可能傷害頸部的活動，因為這可能會導致進一步的傷害。在外力影響下可致血管神經損傷，造成嚴重後果，甚至危及生命。