

紫質症
Brochure of Porphyria
照護手冊

財團法人罕見疾病基金會 編



紫質症

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10
- ◎從絕地花園到療癒花園 國立台北護理學院生死教育與輔導所諮商組
林綺雲教授、王佩辰研究生15

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18
- ◎勇氣、膽量與覺悟
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維20

第二章 疾病面面觀 罕見疾病基金會醫療服務組余家嫻、范育綺 整理

- 一、疾病簡介24
- 二、臨床症狀27
- 三、診斷原則32
- 四、治療原則35
- 五、照護原則46
- 六、遺傳諮詢54
- 七、資源索引56

第三章 Q&A問與答59

- 一、Q & A 醫療篇60
- 二、Q & A 社福篇65

第四章 心情留言板81

附錄 非安全性藥物88





序 言

罕見疾病因罹病人數少，患者在醫療及藥物之取得上，往往易被忽視。為防治罕見疾病之發生，加強照顧罕見疾病病人及協助其取得適用藥物，進而使罕見疾病患者獲得完善之照護，本署自八十七年起，即著手推動「罕見疾病防治及藥物法」之制定，並於八十九年完成立法程序公布施行，使我國成為世界上少數立法保障罕見疾病患者的國家之一。

本年度本署特別補助罕見疾病基金會辦理罕見疾病照護手冊之編印計畫，希望藉由手冊之發行，提供患者及其家屬有關疾病照護、補助申請等相關訊息，並希望藉此喚起社會大眾對罕見疾病患者的關懷與重視。

「罕見疾病防治及藥物法」施行至今，從罕見疾病之個案通報、醫療補助、到藥物及特殊營養食品供應等各方面，皆已獲得初步成效。未來，本署將持續加強遺傳諮詢及防治教育宣導工作，並期待藉由基金會及相關病友團體的協助，提供患者相關生活支持及更完善的照護環境。

衛生署署長 侯勝茂

96年12月



序 言

傾聽需求 化為行動

罕見疾病基金會自1999年成立以來，服務病友一直是本會的主要工作之一。透過病友服務，除了拉近與病友間的距離，分享了他們的喜樂，也深刻體驗到病友們所面臨的迫切需求，諸如取得藥物的困難、受教育的不順遂、找工作的歧視及對人性化安養之期盼等…，這些心聲，本會都銘記在心也希望能夠逐一規劃相關之方案以解決上述的問題。

為了使病友在獨自對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會的溫暖與專業的協助，同時也讓病友家屬在照顧病友時能有所參考依循，進而提供更適切的服務，自2003年起，本會開始針對單一病類印行專屬之照護手冊，內容包含：疾病介紹、護理經驗分享及資源索引等部分。目前已出版了結節硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症、法布瑞氏症、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、脊髓性肌肉萎縮症、普瑞德威利氏症、先天性表皮鬆解性水疱症、龐貝氏症及腎上腺腦白質失養症等十冊，以提供病家及專業人員之參考。

本系列之照護手冊是由本會醫療服務組集體編譯而成，如有，不盡完善之處，也歡迎病友、醫師及各領域之專家們給予指導，使其內容臻於完善。



另感謝台大醫院神經內科楊智超醫師及林口長庚醫院神經內科郭弘周醫師的細心校閱，科懋生物科技股份有限公司支持與協助。未來我們將針對更多不同病類，持續進行其他照護手冊之編撰，期盼能帶給病家必要之協助。

罕見疾病基金會代執行長

楊永祥 謹誌

96年12月

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Porphyrria





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。





從絕地花園到療癒花園

國立台北護理學院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、忿怒不平、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，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，也可運用內外資的資源，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」！
(本文作者為罕見疾病基金會創辦人兼常務董事)

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。勇氣給予你對抗疾病之力量，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，父母需和學校溝通以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，也因貴為營利機構，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

Brochure of Porphyrria





一、疾病簡介

紫質症(porphyria)不是單一疾病，而是由一群相似的疾病所組成，其遺傳模式包含體染色體隱性或顯性遺傳，甚或因後天因素造成的，盛行率為1/300,000。造成疾病的主因是負責合成血基質(heme)的酵素功能異常，導致紫質(porphyrin)及其衍生物在體內過量累積或血基質不足而致病。

血基質(heme)是由紫質加鐵離子而形成的分子結構，是體內許多重要蛋白與酵素的組成分子，例如血紅素、細胞色素P450等。血基質在肝及骨髓中生合成，從小分子的甘胺酸(glycine)開始，經由八個酵素一步步生化合成，而紫質(porphyrin)和紫質衍生物，如原紫質(protoporphyrin)、尿紫質原(uroporphyrinogen)、糞紫質原(coproporphyrinogen)都是合成過程中的產物，也是血基質的前驅物(precursor)。當路徑中的任一酵素發生變異而失去功能，使合成無法順利進行，就會造成紫質或其衍生物堆積，這些物質對人體是有毒性的，大量累積時就會造成疾病。

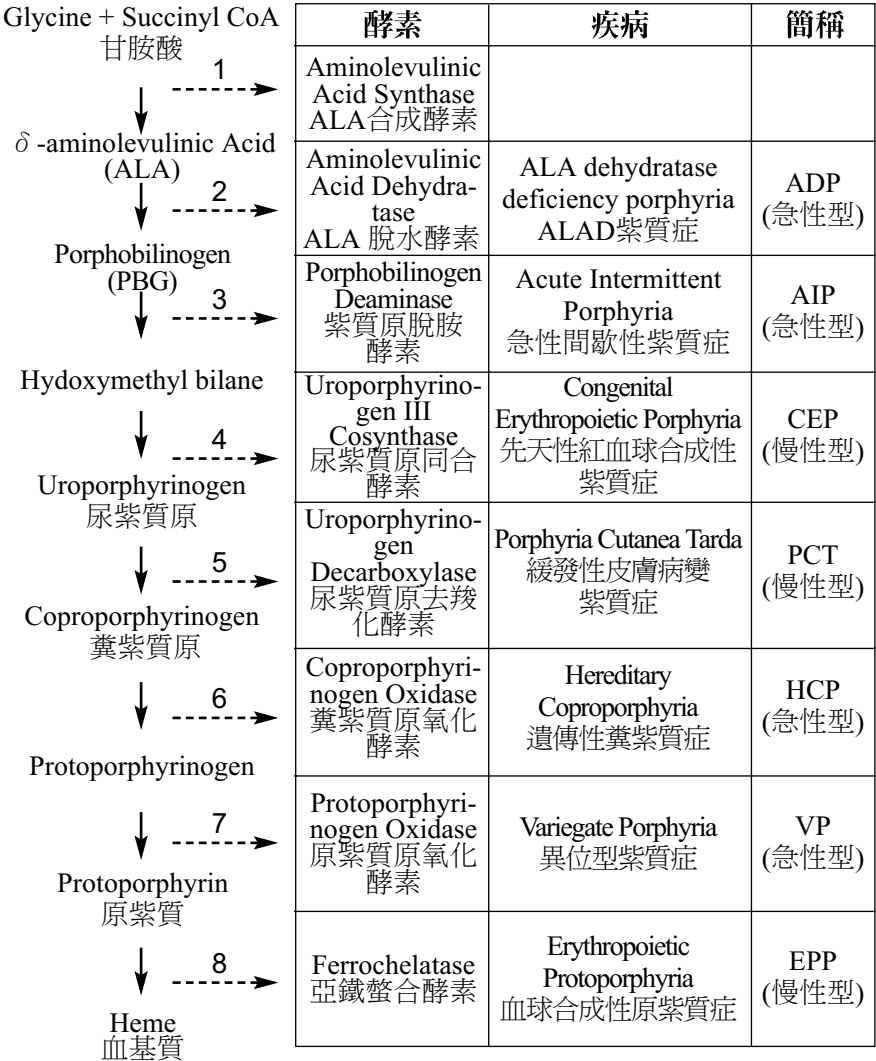
依據血基質(heme)的合成途徑，每個步驟都有特殊的酵素負責，如圖一，若任一酵素產生缺陷，就會導致不同症狀的紫質症，依相對應的酵素，可將紫質症分為七類。若依臨床症狀分類，又可將這七種紫質症劃分為急性與慢性兩大類型。


急性型紫質症共有四型：(1)ALAD紫質症(ADP)、(2)急性間歇性紫質症(AIP)、(3)遺傳性糞紫質症(HCP)、(4)異位型紫質症(VP)。急性型主要為神經內臟症狀，如：腹痛、嘔吐、焦躁、困惑、混亂、妄想或其他精神症狀，有些類型還會合併皮膚病變。

慢性型紫質症共有三型：(1)先天性紅血球合成性紫質症(CEP)、(2)緩發性皮膚病變紫質症(PCT)、(3)血球合成性原紫質症(EPP)。慢性型主要為皮膚病變，如皮膚對陽光敏感，經光照後產生水泡、紅斑，或輕微碰撞就會使皮膚產生傷口，且不易癒合等。

每一型紫質症的發病年齡、好發性別與遺傳模式皆不盡相同，但大部分的紫質症屬於體染色體顯性遺傳，帶有基因缺陷的人卻未必會發病，詳細原因不明，與後天因子的刺激應有關係。目前雖沒有根治紫質症的藥物，但早期診斷，並避免接觸誘發疾病的因子，患者仍可擁有正常的生活。

圖一：血基質生化合成途徑





二、臨床症狀

依據臨床症狀，可將紫質症分為急性與慢性兩大類型，急性型的症狀大多為神經內臟症狀，其中幾型合併皮膚症狀；慢性型紫質症則主要為皮膚症狀。以下茲針對這幾類紫質症的臨床症狀介紹如下：

急性型紫質症

急性型紫質症會因內在或外在刺激因子，導致急性症狀發作，常有腹痛或精神異常的病徵，因此常被誤診，在腸胃科、婦科、精神科或其他科別，都可能找到此症之患者。急性型紫質症共分四型：

●ALAD紫質症

(ALA dehydratase deficiency porphyria；ADP)

ADP非常罕見，為體染色體隱性遺傳，主要症狀為嘔吐、腹痛、手腳神經病變，造成手腳疼痛、無力、麻痺等，嚴重的神經病變也會造成呼吸損傷。

●急性間歇性紫質症

(Acute Intermittent Porphyria ; AIP)

體染色體顯性遺傳，為最常見的急性型紫質症，大都於18~40歲間出現症狀，患者大多為女性，但並非有此一基因缺陷的人都會發病。在美國，發病的帶因者約有10%，患者平時並無症狀，在特殊刺激下才會引起急性症狀，外在刺激如飢餓、節食、酒精、某些藥物(可參見表二,p.52)、感染、抽煙等；內在刺激如壓力、生理週期的荷爾蒙改變等。

當患者接觸誘發因子時，紫質或其衍生物會在體內大量累積而造成腹痛，嚴重時有噁心、嘔吐、尿滯留，也會因中樞及周邊神經病變，而有手腳無力、癲癇、妄想、困惑及混亂等急性精神症狀。而自主神經失調則會引起心搏過速、高血壓、發燒、低血鈉等情形，症狀可持續數日至數月不等。

●遺傳性糞紫質症

(Hereditary Coproporphyria ; HCP)

為體染色體顯性遺傳，此類型較少見，女性患病率較高，約在18~40歲間出現症狀，高量的糞紫質會累積於肝臟中。此疾病和急性間歇性紫質症(AIP)類似，治療方式也相同，患者有容易疲勞、肌無力等症狀，另合併有皮膚症狀，患者的皮膚對光線敏感。

●異位型紫質症

(Variegate Porphyria ; VP)

為體染色體顯性遺傳，男女患病率相同，大都於成年期發病，和急性間歇性紫質症(AIP)一樣，患者也是在特殊因子的刺激下才會發病，症狀與AIP患者類似，除此之外，患者的皮膚對陽光敏感，經光照後會有灼熱感，會產生紅斑或疤痕等。

慢性型紫質症

紫質的化學結構對光敏感，會吸收可見光的能量，當紫質因酵素功能變異，而在體內大量累積，皮膚細胞或血漿中的紫質會被光激發，對皮膚產生氧化性傷害。因此易曝曬陽光的區域，如臉部、手臂、手背、手腕、頸部等皮膚，會易脆龜裂、起水泡、紅腫、潰爛、色素沈著等，另外，紫質還會從尿液排出，尿液經光照後會變色。

慢性型紫質症的症狀皆為皮膚病變，共分三型：

●先天性紅血球合成性紫質症

(Congenital Erythropoietic Porphyria ; CEP)

為體染色體隱性遺傳，嬰幼兒時期就會發病，成

人發病者較少，男女患病率相同，盛行率約為百萬分之一，患者對陽光敏感，經陽光照射後造成皮膚損傷。

●緩發性皮膚病變紫質症

(Porphyria Cutanea Tarda ; PCT)

為體染色體顯性遺傳，是最常見的慢性紫質症，男女患病率相同，大都於成人期發病，另外，也會經後天因子而引發，如B型、C型肝炎病毒感染、過度的鐵質攝取、飲酒過量、長期洗腎、接觸除草劑中的碳氫鹵化物等，都可能造成後天性的PCT。

●血球合成性原紫質症

(Erythropoietic Protoporphyria ; EPP)

為體染色體顯性遺傳，主要在嬰幼兒或孩童時期發病，男女患病率相同。患者症狀主要也在皮膚，陽光照射皮膚後，會產生紅腫、搔癢感、灼熱、起水泡、結疤等症狀，有些患者合併有肝臟病變、膽結石的情形，另外，可在糞便中測得大量的原紫質。



表一：紫質症分型

急性型				
類型	ALAD紫質症 ALA dehydratase deficiency porphyria	急性間歇性 紫質症 Acute Intermittent Porphyria	遺傳性 糞紫質症 Hereditary Coproporphyrria	異位型紫質症 Variegate Porphyria
疾病簡稱	ADP	AIP	HCP	VP
好發性別		女性>男性	女性>男性	男女相同
發病時期		18~40歲	18~40歲	成年期
遺傳模式	體染色體 隱性	體染色體 顯性	體染色體 顯性	體染色體 顯性
主要症狀	神經內臟	神經內臟	神經內臟和 皮膚病變	神經內臟和 皮膚病變
酵素基因 位置	9q34	11q23.3	3q12	1q22-q23
常見突變點		已找到將近 200個突變點	K404E	R59W
慢性型				
類型	先天性紅血球合成性 紫質症 Congenital Erythropoietic Porphyria	緩發性皮膚病變 紫質症 Porphyria Cutanea Tarda	血球合成性原紫 質症 Erythropoietic Protoporphyrria	
疾病簡稱	CEP	PCT	EPP	
好發性別	男女相同	男女相同	男女相同	
發病時期	嬰幼兒或孩童期	成年期	嬰幼兒或 孩童期	
遺傳模式	體染色體隱性	體染色體顯性	體染色體顯性	
主要症狀	皮膚病變	皮膚病變	皮膚病變	
酵素基因 位置	10q25.2-q26.3	1q34	18q21.3	
常見突變點	C73R	已找到將近 50個突變點	已找到將近 80個突變點	



三、診斷原則

若沒有家族病史，當急性型紫質症患者出現腹痛、噁心、嘔吐等病徵而就醫時，常會被誤診，若出現精神症狀，還可能被診斷為精神方面的疾病。而慢性型紫質症的診斷，除了臨床上的皮膚病變外，還需藉助血液、尿液檢查來確定診斷。以下介紹各種檢查方式：

臨床診斷

慢性型紫質症患者的皮膚對光敏感、經陽光照射後會有灼熱感、紅腫、起水泡、結痂、色素沈著等症狀。急性型紫質症患者會有腹痛、噁心、尿滯留、肌肉無力、混亂、幻覺、手腳麻痺等症狀，任何不明原因的腹痛，都需將紫質症列入可能的診斷，尤其是青春期的女性。



生化檢查

●尿液檢查

除了臨床症狀外，尿液是常用於診斷紫質症的檢體之一。急性患者發作時，體內常會累積大量的Porphobilinogen(PBG)、 δ -aminolevulinic Acid(ALA)，當患者出現疑似症狀時，若在隨機尿液(random urine sample)中，檢測出高量的PBG、ALA、尿紫質或糞紫質的量，會再以24小時尿液(24-hour urine sample)重複確認，以確定診斷和提供分型的資訊。另外尿液中高濃度的PBG，在光照下會漸漸轉為紅棕色的紫質複合物，可提供另一輔助診斷的依據。慢性型紫質症患者的尿液中，雖然不一定有ALA、PBG量的上升，但也可藉由尿液中高量的紫質衍生物，用以分型診斷。目前台北榮民總醫院的教學研究部有做此項檢驗。

●血液檢查

血液檢查主要在檢測紅血球和血漿中的紫質前驅物，常用於慢性型紫質症的診斷和監控。

●糞便檢查

原紫質溶水性極差，當大量累積於體內時會由糞便排出，因此可藉著糞便檢測當中原紫質、糞紫質的量，可依結果判斷紫質症的分型。

酵素檢驗

酵素檢驗是檢測紅血球中，與血基質生合成相關的酵素活性做為診斷依據，目前可檢驗的酵素有ALA脫水酵素(Aminolevulinic Acid Dehydratase)、紫質原脫胺酵素(Porphobilinogen Deaminase)、尿紫質原去羧化酵素(Uroporphyrinogen Decarboxylase)。但有其限制性，如酵素活性的標準值不易界定、並非每個酵素都能測定、或有些突變可能在其他器官，透過紅血球未必能測得等，所以，酵素檢驗並非第一線檢查方法。通常用於協助已確定為晚發型紫質症患者的其他未發病家族成員的診斷。

基因檢驗

檢測特定基因中的突變，可為紫質症的診斷提供更有力的證據，但基因檢驗與酵素檢驗一樣，並非第一線診斷工具，因為紫質症的相關基因與突變點非常多，檢測不易，通常還是以生化檢查與臨床診斷為主。若找到患者的突變點，也可檢測家族成員中是否也帶有此一變異，但無論酵素或基因檢驗的結果，都無法以此判別發病與否和疾病的嚴重程度。



四、治療原則

目前紫質症的治療，尚未有完全治癒的方式，僅能針對症狀治療，日常生活中的飲食與皮膚照護才是更重要的。若急性型紫質症發作時，要先確認引發的原因，例如藥物、菸酒等，並排除其他可能原因後，再給予治療。治療方式分別介紹如下：

葡萄糖治療

國外的研究報告指出，葡萄糖對肝臟中的ALA合成酵素(ALA synthase)有抑制作用，但詳細機制仍不清楚，可藉此阻斷血基質生成，因此常被用於急性期的治療，對症狀較輕微的患者可緩減其症狀。通常以點滴給予10%的葡萄糖水，至少300~400g/day，施予的量若過高，會有低血鈉的風險。若患者的症狀較嚴重且持續，建議還是以血基質製劑(Haem preparations)治療較為有效。此類製劑有二種，包括Haem arginate (Normosang®)和Lyophilised haematin(Panhaematin®)，在台灣目前使用血晶素(Normosang®)。

血基質製劑療法(Haem therapy)

ALA合成酵素(ALA synthase)是參與血基質生化合成途徑中的第一個酵素，也是決定血基質生合成與否的關鍵，此酵素受血基質和特定抑制蛋白的調控，當體內血基質的量升高時，會回饋抑制ALA合成酵素的生成，使整個合成途徑慢下來，降低紫質及紫質前驅物的累積，於急性期注射血晶素(Normosang®)，就是利用此原理抑制ALA合成酵素而達到療效。

若以葡萄糖水注射的治療效果不佳，即可改用血晶素(Normosang®)治療。Normosang®是由人類血液製造的產品(human hemin)，需避光儲存於冰箱(2~8°C)冷藏保存。Normosang®為深色的液體，不易辨別是否有雜質，可在施打過程以濾紙過濾，藥物施打前要以生理食鹽水稀釋，且稀釋後需在一個小時內，以靜脈注射給藥，劑量為每天3mg/kg，連續4天。因為Normosang®為高滲透壓液體，所以給藥時應緩慢注射至少30分鐘以上，每次注射後以生理食鹽水靜脈注射10~15分鐘。症狀嚴重者，可每12小時重複施打，但24小時內總劑量不得超過250mg。



Normosang®主要在治療急性神經症狀，包括腹痛、腸胃方面和中樞及周邊神經管症狀，對其他慢性神經學症狀的療效，目前仍不清楚。使用Normosang®會有以下副作用：

- 常見：不易找到適於施打的靜脈、施打部位腫脹、疼痛、發炎。
- 偶爾：發燒、引起免疫反應(若為了避免此項副作用，可同時施打免疫球蛋白，但健保並不給付此項費用)。
- 少見：造成血清中的鐵蛋白(ferritin)上升，反覆或長年施打的患者較易有此副作用。

Normosang®目前已經由行政院衛生署認定為罕見疾病藥物，並為健保給付免事前審查用藥，健保代碼為X000053229。另外，衛生署委託台北榮民總醫院辦理「罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物物流中心」儲備有此藥品，患者若有急需，可由主治醫師向其申請。物流中心洽詢電話：(02)6610-9696。



小叮嚀

在治療方面，不是每位患者皆需施打Normosang®，而施打的時機端視個別症狀，分為預防型施打及發作時施打。因症狀不同，不見得每位患者都須施打，需與醫師做詳細討論溝通。

圖二：血基質製劑療法施打方式

步驟一：開始前準備



1
洗手



準備器材

Normosang[®]一瓶／500ml玻璃瓶裝0.9%NaCl溶液／輸注後沖洗之生理食鹽水／抽藥空針／酒精棉片／紗布／固定膠布／輸注裝置(靜脈留置針／輸注管線／過濾裝置)

步驟二：配製輸注瓶



小叮嚀

◆建議劑量

3mg/kg/天~250mg/天。

完整療程：建議施打四天尤佳

◆若有未使用完的藥劑，應予丟棄。

◆Normosang[®] 從4℃取出後，需儘快進行配製動作，並保持避光狀態。

- A.將玻璃瓶裝500ml的0.9% NaCl溶液先漏至100ml。
- B.用酒精棉片封住，如右圖所示。



- A.以酒精棉擦拭瓶頸消毒。
- B.用兩層消毒紗布覆蓋後，由內向外方式折斷瓶頸。(防止藥液濺出)



持抽藥空針，依據患者體重抽取適量Normosang® (抽取時針尖斜面向下並緊貼瓶內壁，注意傾斜度，避免過低而使藥液流出)



確認抽取藥量。



將藥液注入100ml的0.9%NaCl
溶液。



將配置好的輸注液放入避光袋
中。





步驟三：注射藥物

先裝設病人身上的輸注位置

1. 靜脈留置針，或
2. 週邊靜脈導管(PICC)，或
3. 中央靜脈導管(Port-A)



前臂靜脈留置針



週邊靜脈導管(PICC)或中央靜脈導管(Port-A)

- A. 將IV管線迅速裝好。
- B. 用生理食鹽水先做排除管線內氣泡動作。



將IV管線與配置好的輸注液玻璃瓶連接。



將IV管線與患者身上的留置針或靜脈導管裝置連接(連接前先作消毒)。



- A.將玻璃瓶及管線裝上避光套(或包裹錫箔紙避光)。
- B.調整適當流速，開始輸注。
(施打須超過30分鐘)





步驟四：輸注後處置

將輸注液施打完畢之後，再給予0.9%NaCl溶液，沖洗靜脈10~15分鐘。



最後沖洗至管線呈透明無色，方完成。



小叮嚀

- ◆因為藥品為深色溶液，目視檢視較為不易，建議在IV管線加裝過濾裝置(大小15~20um)。
- ◆施打過程需全程避光。
- ◆盡量於一小時內將配製輸注液施打完畢。
- ◆施打過程注意狀況，避免讓輸注液滲出血管，易造成靜脈血管炎。

黃體激素相似物治療

調控女性生理週期的荷爾蒙大都為固醇類物質，會刺激血基質的生合成，當體內荷爾蒙於週期內增減時，會造成某些患者在生理期有不適症狀產生，此時可建議使用鼻內或皮下使用長效性腺激素類似物(LH-RH analogue)抑制排卵，以大幅降低週期性之月經前期間發作。



小叮嚀

有患者以荷爾蒙療法避免生理期的疼痛，但此治療方法，要與醫師做詳細討論，需注意本身的狀況不同及配合定期回診追蹤。





其他常用症狀治療藥物

症狀	藥物名稱
疼痛	Aspirin, Dihydrocodeine, Paracetamol, Diamorphine, Morphine, Pethidine
嘔吐	Chlorpromazine, Promazine
精神異常	Chlorpromazine, Promazine, Trifluoperazine, Prochlorperazine
癲癇	Diazepam, Lorazepam, Magnesium sulphate, Gabapentin
心跳過速	Propranolol, Labetalol, Atenolol, Guanethidine
便秘	Lactulose, Danthron, Senna



小叮嚀

上述常用症狀治療藥物，是否絕對安全，因人而異，應配合醫師的指示使用。另外，除了以上介紹的各種治療方法外，也需定期接受各項檢查及追蹤，以了解疾病的進程，做最適切的治療。





五、照護原則

只要能稍加注意，患者一樣能過常人的生活，疼痛和不安可依醫囑使用藥物來控制，有些罹病婦女的發作與月經週期有關，常有不適的症狀產生，可徵詢醫師建議，注意平日如何照顧，則可降低發作頻率。

研究指出許多化學藥物都可能引發紫質症，例如藥物、酒精及香煙等。所以建議紫質症的患者，即使不清楚罹患類型，也應避免煙酒。

日常照護

1. 保持身體的電解質平衡。
2. 攝取足夠的營養及糖類，通常熱量攝取不足時，會有症狀產生。
3. 注意荷爾蒙的變化：例如生理期間，荷爾蒙大都為固醇類物質，會刺激血基質的生合成，當體內荷爾蒙於週期內增減時，會造成某些患者在經期前會有不適症狀產生。
4. 身體不適時，請在醫囑下用藥，也需注意藥物的治療及服用禁忌(請見附錄非安全性藥物p.88)。

5. 避免皮膚受傷或長期暴露在紫外線下及直接曬太陽，外出時記得塗上防曬物品。
6. 定期回診：監測肝功能變化。

皮膚照護

避免長期暴露在紫外線下，如果有出門的必要，需保護陽光會照到的部位，防曬衣物的選擇是重要的，包括帽子、長袖長褲，且盡量選擇棉質的布料，可阻擋並過濾掉導致曬斑的波長(UVA)；而防曬化妝品的選擇，也需注意高濃度的氧化鋅，常會引起患者過敏，可購買目前改良過的含鋅或鈦的化妝品，此種成分引起不適反應較低。

在環境方面可做調整措施，如：更換掉帶有螢光的電燈泡，可過濾有害光線直接照射在皮膚上，減少堆積有害物質，降低對皮膚產生氧化性傷害。女性患者對光的敏感性，會在懷孕的時候隨著紅血球中的原紫質而降低。

維生素A的衍生物，如口服 β -胡蘿蔔素，可改善光敏感。其它的防曬乳液，可提高對陽光的耐受性。

當從事可能導致損傷的家事或運動時，必須有適當的防護措施，如：手套、護腕，以降低傷害。若不小心受傷，需小心以清水清洗，避免感染並盡速就醫。

飲食原則

許多患者都會有噁心嘔吐的症狀，可用少量多餐的方法，每2~3個小時進食，讓腸胃得以休息。需注意的是，不宜採用斷食或節食的方法來減肥，因為熱量不足會誘發紫質症發作。患者急性發作期間，飲食應以碳水化合物為主、蛋白質為輔，每天攝取至少400~500公克的碳水化合物，包括靜脈注射葡萄糖液，並避免攝取過多的肉類、蛋、高脂肪等不含碳水化合物之食物。

食物方面可以選擇容易消化的食物，但仍應攝取碳水化合物為主，蛋白質為輔之食品，例如：麵包、穀物、粥、布丁、脫脂牛奶或其他碳水化合物，注意避免酸性食物，也可食用堅果類，例如：南瓜籽，讓熱量以及維生素或礦物維持均衡。避免咖啡和茶，但可飲用大量水分，保持電解質平衡。

請向專科醫生確認使用的藥物是否安全，即使是一般的滋補品、中草藥甚至避孕藥都要確實注意。某些食物的成分可能對紫質症有不良的影響，例如：碳烤肉類、包心菜、甘藍菜、紅葡萄。皮膚病變型的病患，應避免食用大量含硫之食物，例如：蕃茄。

便秘照護

許多患者會有便秘的症狀，通常伴有脹氣、腸胃蠕動問題，建議可採取一些方法如下：

- 餐與餐之間食用小點心：可以促進腸道蠕動。
- 飲用大量水分：讓腸胃容易消化也促進腸道運動，而腸道濕潤讓排泄物容易通過。
- 食用富含纖維食品：避免酸性果子，建議每天食用新鮮蔬果，綠色蔬菜可多食用，使用較自然的烹調方式，儘量避免加工或處理過的食物。
- 固定如廁的時間：剛開始，大多數的人會因為忙碌而有理由忘記或無法習慣，當在每天之中，養成一個習慣，就如同每天必做的工作，不應有其他事務而做更改，漸漸就會養成習慣。
- 養成運動的習慣：規則的運動可以幫助刺激腸道運動，尤其是長期久坐，可能導致便秘。散步是最好的運動方式，每天至少20分鐘。

睡眠問題

患者常會提到睡眠品質不好的狀況，而造成經常性的疲倦，以下有改善睡眠的八種方法，可供作參考：

- 舒適的空間：這樣才有舒服的姿勢，及良好的睡眠品質。

- 減少飲用促進緊張興奮的飲料：包括茶、咖啡、可樂，及其他含有咖啡因飲料。
- 持續的運動：可在早晨及晚上做簡單輕鬆的活動，例如散步、體操、慢跑。每個星期至少2次，適度持續20分鐘以上的運動，消耗白天的能量，在夜晚可以幫助促進睡眠。
- 可用輕音樂放鬆身體，增進睡眠。
- 盡量不要處於過熱的環境下入睡：例如開著暖氣入睡，將會減少睡眠的舒適度。
- 入睡別再想困擾的事：盡量在白天思考您的問題。當遇到難題時，就別在入睡前刻意去想它，這會讓您心神不寧，無法入睡。
- 在睡覺之前可吃一些食物促進睡眠：譬如在溫牛奶當中添加蜂蜜，咀嚼燕麥片或是一小塊全麥麵包、杏仁。
- 如果您真的無法入睡，那不如先起來，喝一杯溫熱的飲料，並聽聽輕鬆的音樂，直到您再感覺昏昏欲睡。

藥物須知

有些藥物的代謝需要由血基質組成的酵素(如，細胞色素P450)參與，使藥物的水溶性增加而得以代謝，造成血基質的需求量增加；而某些固醇類藥物則會間接刺激ALA合成酵素(ALA synthase)的轉譯，以上兩個原因，都會加速血基質生化合成途徑的進行。但是，當途徑中的酵素有功能缺陷時，合成途徑就會受到阻礙，反而使紫質或紫質前驅物大量累積，造成急性期反應，因此紫質症患者在藥物使用上要特別小心。

當患者有需要使用任何藥物或進行手術時，須將罹患紫質症的病情告知外科醫生與麻醉科醫師。因為某些麻醉藥品對患者而言是非常的危險的，麻醉科醫師可用較安全的麻醉藥物取代。



小叮嚀

使用藥物之前可參考本手冊附錄的非安全性藥物，當有不適症狀或疾病問題，請先詢問醫師的專業意見，以確保安全。

表二：藥物安全性

有害之危險藥物	可安全使用藥物
巴比妥鹽 Barbiturates	麻醉劑 Narcotic analgesics (morphin, meperidine, codeine, etc)
磺胺類抗生素 Sulfonamide antibiotics	阿司匹靈與對位乙醯胺基酚 Aspirin & acetaminophen
治皮膚表面黴菌病之抗生素 Griseofulvin	盤尼西林與誘導藥 Penicilline and dervivatives
抗癲癇藥 Anti-epilepsy drugs (phenytoin, etc)	鎮靜安眠之抗痙劑---水化氯醛 Chloral hydrate
避孕丸 Birth control pills	鏈黴素 Streptomycin
酒精 Alcohol	腎上腺促糖皮質激素 Glucocorticoids
麥角 Eropts	溴化物 Bromides
治噁心嘔吐之鄰茴香醯胺鹽 酸鹽 Metoclopramide	胰島素 Insulin
治革蘭氏陽性菌感染病結核病 及皮膚化膿性感染症之抗生素 Rifampin	癩茄鹼 Atropine
解熱鎮痛劑 Diclofenac	用於抑制胃酸分泌之組織胺拮 抗劑 Cimetidine
荷爾蒙製劑 Danazol	血清素 Serotonin reuptake inhibitor (antidepressants)

其他注意事項

婦女朋友通常會在排卵、生理期間，因荷爾蒙變化及作用的關係，產生不舒服的感覺及疼痛症狀，此時補充一些碳水化合物，或許可減輕不適感。有些女性的發作與月經來臨前之荷爾蒙作用有關，此時可在醫囑建議下，長期使用黃體化荷爾蒙－刺激荷爾蒙促進劑(Luteinizing Hormone-Releasing Hormone agonist，簡稱LHRH agonist)，在排卵之前即有適當作用，調整荷爾蒙激素。女性需攝取足夠之鐵質，因為鐵質之缺乏(尤其是生理期時)會導致病情加重。當搭乘飛機出外旅行時，需注意急性發作的處理，也需預防低氧症的發生。





六、遺傳諮詢

有些類型的紫質症是具有遺傳性的，每一型紫質症的發病年齡、好發性別與遺傳模式皆不盡相同，但大部分的紫質症屬於體染色體顯性遺傳，而帶有基因缺陷的人卻未必會發病，誘使發病的詳細原因仍不明，目前懷疑與後天因子的刺激有關。

除了ALAD紫質症(ADP)及先天性紅血球合成性紫質症(CEP)為體染色體隱性遺傳外，其餘型別的紫質症為體染色體顯性遺傳。體染色體顯性遺傳指父母其中一方為罹病者或具有此突變基因，則其每一位子女有50%的機率會遺傳此基因，且男女發生的機會均等，故患者之兄弟姊妹都應接受篩檢；另有一種例外的情況是父母親均正常，然而因在生命傳承過程中，基因發生突變而導致子女中有人罹病。而體染色體隱性遺傳則指父母雙方各帶一個缺陷基因，父母僅為帶因者，但每次懷孕，其子女不分性別都有25%罹病機率，另有50%機率為帶因者，25%機率為正常。



患者之兄弟姐妹或下一代，在有疑似症狀、婚前或孕前都應接受遺傳諮詢，與醫師及遺傳諮詢員討論遺傳機率及事先尋找檢測單位，以協助診斷，可減少遺傳疾病的再發生。

當患者的孩子已值青春期的，可評估是否為小孩進行基因檢驗，此項檢查需視個人意願及心理準備之成熟度而定，且即使診斷確定帶有基因變異，但並不代表一定會發病。目前雖沒有根治紫質症的藥物，但早期診斷，並避免接觸誘發疾病的因子，患者仍可擁有健康的生活。





七、資料索引

國際間有許多紫質症相關病友組織，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情緒支持的管道，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) 美國紫質症基金會

American Porphyria Foundation

<http://www.porphyrifoundation.com/>

2) 加拿大紫質症基金會

Canadian porphyria Foundation

<http://www.cpf-inc.ca/index.htm>

3) 歐洲紫質症聯盟

The European Porphyria Initiative

<http://www.porphyria-europe.com/index.asp>

4) 澳洲紫質症協會

Porphyria Association Inc.

<http://www.porphyria-australia.org/>

◎國內病友組織

1) 財團法人罕見疾病基金會

目前因紫質症病友聯誼會非正式組織，聯繫可洽
詢財團法人罕見疾病基金會。

地址：台北市中山北路二段52號10樓

電話：(02)2521-0717

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



參考文獻資料：

1. Kauppinen R., Porphyrias. Lancet. 2005 Jan 15-21;365(9455):241-52, Review.
2. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, Kushner JP, Pierach CA, Pimstone NR, Desnick RJ., Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. Ann Intern Med. 2005 Mar 15;142(6):439-50, Review.
3. Lim HW., Pathogenesis of photosensitivity in the cutaneous porphyrias.
J Invest Dermatol. 124(1):xvi-xvii, 2005, Review.
4. Poblete-Gutierrez P, Wiederholt T, Merk HF, Frank J. The porphyrias: clinical presentation, diagnosis and treatment. Eur J Dermatol. 16(3):230-40, 2006, Review.
5. Richard E Frye, Porphyria, Acute.
<http://www.emedicine.com/ped/topic1870.htm>
6. Vikramjit S Kanwar, Porphyria, Cutaneous.
<http://www.emedicine.com/ped/topic1871.htm>

第三章

Q&A 問與答

Brochure of Porphyria





一、Q & A

—醫療篇

Q：什麼是紫質症？

A 紫質症(porphyria)是由一群相似的疾病所組成，因為負責合成血基質(heme)的酵素功能異常，導致紫質(porphyrin)及其衍生物在體內過量累積或血基質不足而致病。紫質症主要分急性、慢性兩大型，急性型的症狀有：腹痛、嘔吐、焦躁、困惑、混亂、妄想或其他精神症狀，大多為神經內臟症狀，有些類型另合併有皮膚病變；慢性型症狀為皮膚病變，如皮膚對陽光敏感，經光照後產生水泡、紅斑，或輕微碰撞就會使皮膚產生傷口，且不易癒合等。

Q：紫質症是否會遺傳？

A 每一型紫質症的遺傳模式不盡相同，但大都為顯性遺傳，而帶有基因缺陷的人卻未必會發病，詳細原因不明，可能與後天因子的刺激有關。若家



族中已找到缺陷的基因，可針對此一基因檢測，但未必會發病，帶因者可盡量避免刺激物質。

Q：紫質症如何診斷？

A 紫質症的診斷主要可分為：

- 1.臨床診斷：慢性型紫質症患者的皮膚會對光敏感、經陽光照射後會有灼熱感、紅腫、起水泡、結痂、色素沈著等症狀。
急性型紫質症患者會有腹痛、噁心、尿滯留、肌肉無力、混亂、幻覺、手腳麻痺等症狀，任何不明原因的腹痛，都需將紫質症列入可能的診斷，尤其是青春期的女性。
- 2.生化診斷：主要檢測患者的血液、尿液、糞便中是否有異常升高的紫質前驅物。
- 3.酵素檢驗、基因檢驗：可提供紫質症診斷的輔助工具。

Q：紫質症可以治療嗎？

A 目前尚未有完全治癒紫質症的方法，僅能給予症狀治療，或避免接觸刺激因子較為重要。急性型紫質症發作時可注射高濃度的葡萄糖，或注射 Normosang®(血基質化合物)，均可縮短或緩減患者症狀。目前也嘗試讓紫質症患者在平時就定期輸注 Normosang®，得以預防急性發作。

Q：紫質症患者可以懷孕嗎？

A 患者在懷孕早期，注重水分調節，也需注意飲食定時定量。嘔吐是一個常見的問題，因為懷孕會引起一些對抗胰島素的荷爾蒙，例如：Human placenta lactogen，如急性發作時，患者應告知就診醫院及主治醫師疾病情形，可由靜脈給予葡萄糖，減輕有可能發生的不適症狀，症狀多發生在懷孕20週之後，發生率大約有1%左右。

Q：紫質症患者於妊娠期可否停藥？

A 患者於妊娠期，需將本身的狀況告知醫師，因患者個別狀況不同，需要做藥物的調整和症狀的追蹤。

Q：急性發作時該如何處理？

A 國外的研究報告指出，葡萄糖對肝臟中的ALA合成酵素(ALA synthase)有抑制作用，但詳細機制仍不清楚，可藉此阻斷血基質生成，因此常被用於急性期的治療，對症狀較輕微的患者可緩減其症狀。通常以點滴給予10%的葡萄糖水，至少300~400g/day，施予的量不可過高，會有導致低



血鈉的風險。若患者症狀嚴重建議以血基質製劑治療效果較佳。

Q：生活中有何注意事項？

A 因為紫質症患者容易受到內在或外在環境的影響而發病，所以生活中需要注意保持身體電解質平衡，可飲用大量水份，避免咖啡和茶，並攝取足夠的營養及糖類，因為當血糖降低時容易產生症狀，另外當身體不適時，也需在醫囑下服止痛藥。若有皮膚症狀的患者，需避免皮膚碰撞受傷和過度曝曬太陽等。

Q：有皮膚症狀的患者有何注意事項？

- A**
1. 避免長期暴露在紫外線下，選擇防曬衣物是重要的，包括帽子、長袖長褲及防曬化妝品，可阻擋並過濾掉導致曬斑的波長(UVA)。
 2. 在化妝品當中，也需注意高濃度的氧化鋅，常會引起患者過敏，比較可接受的是目前改良過的含鋅或鈦的化妝品，此種成分引起不適反應較低。

3. 從事可能導致損傷的家事或運動時，必須有適當的防護措施，例如：手套、護腕，降低傷害，如不小心受傷，需要小心以清水清洗，避免感染並盡速就診。





二、Q & A

一社福篇

Q：「紫質症」是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

A ◎ 重大傷病卡：紫質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，可依其殘障等級申請身心障礙手冊。

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.70）
 - (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.72）
- 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）

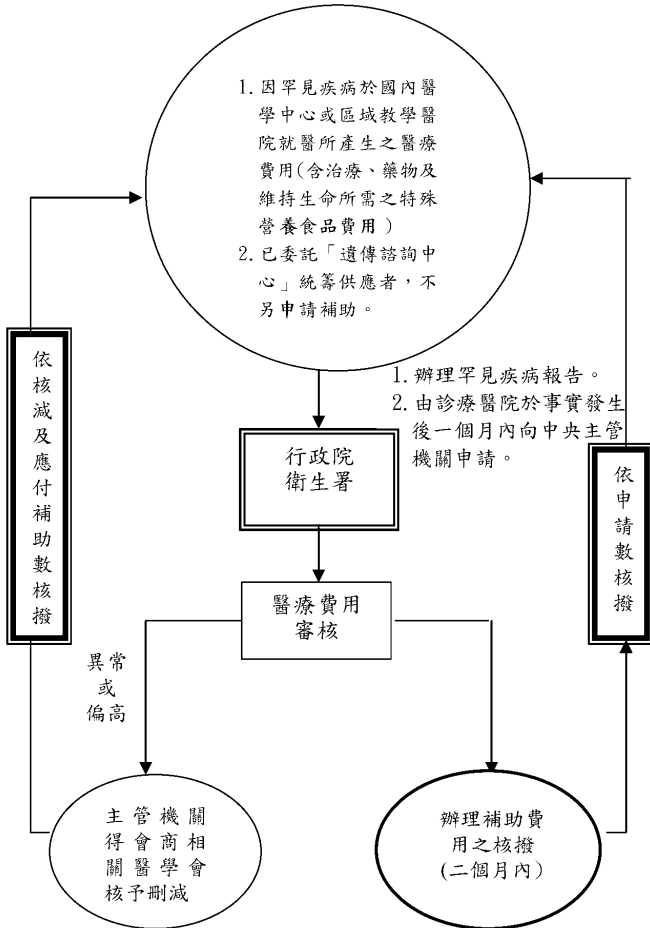
個案姓名				身份證字號			
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	<input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡 死亡日期：(請加註) 年 月 日			
疑似或確定 診斷日期	民國 年 月 日	病歷 號碼					
個案聯絡 電話	公 () _____ 宅 () _____		手機 _____ 呼叫器 _____				
戶籍所在地 地址	縣 鄉鎮 村 市 區市	路 街 巷 弄 號 樓					
現住地址	縣 鄉鎮 村 市 區市	路 街 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：

- 「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」。
- 「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」。
- 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





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。

◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備那些資料？

- 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.76）」，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"/>	出生日期		年	月	
身分證號		女： <input type="checkbox"/>	日期				<input type="checkbox"/>
聯絡地址		受理申請日期	(申請人勿填)		受理編號	(申請人勿填)	
			聯絡電話				
診 斷 病 名	應加填國際疾病分類代碼 (ICD-9-CM)			<div style="border: 1px solid black; padding: 10px; width: fit-content; margin: auto;"> 特約醫療院所用印 </div>			
申請人或代理人簽名或蓋章	簽名：			新申請： <input type="checkbox"/>			
	身分證字號：			換發： <input type="checkbox"/>			
	申請人與代理人關係：			申復： <input type="checkbox"/>			
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：			審查醫師			
	3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。 4. <input type="checkbox"/>						
	組室專用章：	日期戳章：	承辦人：	復核：	課長：	決行：	
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) 戶口名簿及身份證（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

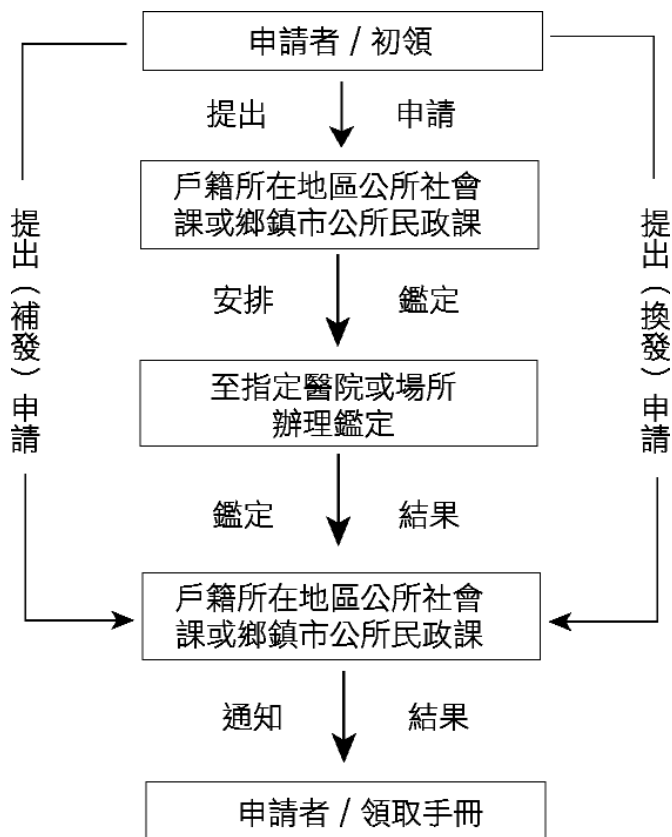
1. 補發所需文件：

- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（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



第四章

心情留言板

Brochure of Porphyria



心情留言板

93年2月份，當我從醫生口中得知我得的是罕見疾病-紫質症時，我還不是很了解我將要接受什麼樣的挑戰，只覺得打完血基質後，我的病就能痊癒。然而，當我的病一而再，再而三的發作後，我覺得好像掉入了人生地獄般的痛不欲生，尤其是每個月長時間的疼痛與不舒服，讓我的生活步調完全大亂，在失去工作後，更讓我有輕生的念頭；愛情、事業、健康無一如意的情況下，讓我萬念俱灰。幸好家人一直陪著我，給我鼓勵，讓我有了力量，可以支撐下去。在偶然的情況下，讓我與罕見疾病基金會結緣，其實是受到基金會的幫助，無論金錢上的急難救助，或是心靈上的支持，都讓我的困境暫時得以舒緩。參加過兩次基金會所舉辦的旅遊活動，這是我參加過的活動中最令我感動的。當我看到很多跟我一樣，甚至更嚴重的病患，他們是如此努力的活著，還有他們父母的愛陪著他們一起成長，我真的很感動，我覺得比他們幸運，因為至少能照料自己，在此時，我不再怨恨命運，也重新面對生命及疾病。

感謝身邊的朋友及罕見疾病基金會對我的關懷，讓我可以重新體認生命的可貴。我也希望有朝一日，有能力回饋基金會的恩惠及社會其它弱勢團體。

吳美瑤小姐



心情留言板

人永遠都不知道上帝 將會給你何種挑戰!

從19歲發病至今，我總是樂觀面對每次的發病，因為不怕他，所以活的漂亮。

當醫生宣布，我得到是一種罕見疾病—紫質症時，清楚知道青春正要起飛的我，將面臨不同的人生；沒有任何沮喪，每個罕見疾病家庭背後都會有個讓人心酸的故事，樂觀開朗的心情往往可以改變家人悲觀的想法，堅強的意志力，可以感動身旁的人，我們不是弱者，只是，上帝忘了把某種基因給了我們；沒有哀怨，認定那是一個自我的挑戰，克服疼痛的機會，不是人人都有。

「疼痛」是發病時最難忍受的，既然得了就勇敢接受，永遠抱著希望，深信有位醫生，會像天使一樣減少我的痛。當上媽媽之後，更是學會隱藏臉部表情，家人看見會心疼與不捨，但，無法分擔你的痛，唯有自己堅強，是我一直以來，勉勵自己的作法。生病時是最無助脆弱的，很慶幸我的家人都非常體諒、包容、無怨無悔照顧。現在我的孩子，都已經上了國中2年級，在檢查中，也發現她身上帶著跟我一樣的基因，她沒有害怕與恐懼，她了解只要避開那些誘發因子，不一定會發病，她知道只要

像她母親一樣，有顆樂觀的心，未來的人生一樣可以亮麗。

雖然有缺陷，我們的人生，卻擁有好多愛。生命有無限的可能，不可輕言放棄~~~

吳瑞貞小姐



心情留言板

16歲那年春天努力準備省賽的我病了，所以，不得不放棄我的夢想、不得不暫停我的腳步。之後，休學一年再復學，直到順利讀完高中，考上大學。期間不知道復發過多少次病，住過多少次院，痛過多少回，哭過多少次，四處求醫卻都沒個結果，找到病因卻不懂得怎麼治，醫院一家換一家，廟宇一間一間問，四肢無力到無法行走，甚至末梢神經毀損，導致我殘障半年，吐到覺得我的胃被榨乾，病到意志消散精神崩潰，還會像躁鬱症一樣大哭大鬧。全身痠痛的要死，還要被醫生護士輪流打針在身上扎東扎西，扎到最後找不到血管，所以，在我的左胸膛留下成長的烙印，外加一枚人工血管，連說話的力氣也沒有，生多久病，就多久不吃不喝不睡。

我雖然還沒長大，但我大概可以知道什麼叫人生苦短，重複經歷同樣的病，同樣的折磨到現在，快5年了，回頭看過去，感覺一切都很不真實，因為痛很快就過去，但一直還在心裡，不知道該怎樣形容。

我的人生改變了，我不能說生病帶來的都不好，因為往樂觀的方面想，我因此長大了成熟了，

我相信痛苦是使人成長最快的方法。因為你熬過這一切就代表你很勇敢，簡單的道理，複雜的過程。

所謂人生歷練，應該就是如此吧！不要再去問為什麼病魔找上我們，我們越是堅強面對自己，我們的生命就越有價值。縱使一路上再多痛苦再多折磨，再多的無能為力再多的無可奈何，我們都要開心的活下去！勇敢的活下去！

陳美君小姐

附 錄

Brochure of Porphyria



非安全性藥物

【下列非安全性藥物，依個人狀況而有不同，可先諮詢您的主治醫師或藥師】

()：此項藥物在紫質症的相關實驗證據互相衝突，有的認為安全，有的則認為不安全。

*：此項藥物與急性型紫質症有關。

英文字母	非安全性藥物	英文字母	非安全性藥物	
A	ALCOHOL	B	BUTACAINE SO4	
	ALCURONIUM		C	CABERGOLINE
	*ALPHAXALONE:			CANNABIS
	ALPHADOLONE			CAPTOPRIL
	ALPRAZOLAM			*CARBAMAZEPINE
	ALUMINIUM PREPARATIONS			*CARBROMAL
	AMIDOPYRINE			*CARISOPRODOL
	AMFEPRAMONE			(CEFUROXIME)
	AMINOGLUTETHIMIDE			(CEPHALEXIN)
	AMINOPHYLLINE			(CEPHALOSPORINS)
	AMINOPYRINE	(CEPHRADINE)		
	AMIODARONE	(CHLORAMBUCIL)		
	*AMITRIPTYLINE	*CHLORAMPHENICOL		
	(AMPHETAMINES)	*CHLORDIAZEPOXIDE		
	ANTIPYRINE	CHLORMEZANONE		
	*AURANOFIN	CHLOROFORM		
	*AUROTHIOMALATE	D	*DANAZOL	
	AZAPROPAZONE		*DAPSONE	
B	BACLOFEN		DEXFENFLURAMINE	
	*BARBITURATES		DEXTROPROPOXYPHENE	
	BELLADONNA		DIAZEPAM	
	*BEMEGRIDE		*DICHLORALPHENAZONE	
	BUPRENORPHINE		*DICLOFENAC Na	
	BUSERELIN		DIENOESTROL	
	DIETHYLPROPION			

英文字母	非安全性藥物	英文字母	非安全性藥物		
D	DIHYDRALAZINE	F	*FLUFENAMIC ACID		
	*DIHYDROERGOTAMINE		FLUNARIZINE		
	DILTIAZEM		FLUNITRAZEPAM		
	*DIMENHYDRINATE		FLUPENTHIXOL		
	DIPYRONE		FLURAZEPAM		
	(DOTHIEPIN HCl)		*FRUSEMIDE		
	DOXYCYCLINE		G	*GLIBENCLAMIDE	
	*DYDROGESTERONE			*GLUTETHIMIDE	
E	ECONAZOLE NO3	*XGLIPIZIDE			
	*ENALAPRIL	GRAMICIDIN			
	ENFLURANE	*GRISEOFULVIN			
	*ERGOT COMPOUNDS	H		HALOPERIDOL	
	ERGOMETRINE MALEATE			*HALOTHANE	
	ERGOTAMINE TARTRATE			*HYDANTOINS	
	*ERYTHROMYCIN		*HYDRALAZINE		
	*ESTRAMUSTINE		*HYDROCHLOROTHIAZIDE		
	ETAMSYLATE		*HYDROXYZINE		
	ETHAMSYLATE		HYOSCINE		
	*ETHANOL		I	*IMIPRAMINE	
	*ETHCHLORVYNOL	IPRONIAZID			
	ETHIONAMIDE	ISOMETHEPTENE MUCATE			
	*ETHOSUXIMIDE	(ISONIAZID)			
	ETHOTOIN	K		KEBUZONE	
	ETIDOCAINE			KETOCONAZOLE	
	ETOFYLLINE			L	*LEVONORGESTROL
	ETOMIDATE				LIGNOCAINE
	ETRETINATE	*LISINOPRIL			
	F	FENFLURAMINE	LOPRAZOLAM		
FELBAMATE		LOXAPINE			
*FLUCLOXACILLIN		*LYNESTRENOL			
		LYSURIDE MALEATE			

英文字母	非安全性藥物	英文字母	非安全性藥物	
M	MAPROTILINE HCl	N	*NADROLONE	
	MEBEVERINE HCl		*NALIDIXIC ACID	
	*MECILLINAM		NATAMYCIN	
	*MEDROXYPROGESTERONE		*NANDROLONE	
	(MEFENAMIC ACID)		(NICERGOLINE)	
	MEGESTROL ACETATE		*NIFEDIPINE	
	*MEPHENYTOIN		*NIKETHAMIDE	
	MEPIVACAINE		NITRAZEPAM	
	*MEPROBAMATE		*NITROFURANTOIN	
	MERCAPTOPYRINE		NORDAZEPAM	
	MERCURY COMPOUNDS		NORETHYNODREL	
	MESTRANOL		*NORETHISTERONE	
	MESUXIMIDE		(NORTRIPTYLINE)	
	(METAPRAMINE HCl)		NOVOBIOCIN	
	METERGOLINE	O	*ORAL CONTRACEPTIVES	
	METHAMPHETAMINE		*ORPHENADRINE	
	METHOHEXITONE		OXANAMIDE	
	METHOTREXATE		(OXAZEPAM)	
	METHOXYFLURANE		OXCARBAZEPINE	
	METHSUXIMIDE		OXYBUTYNIN HCl	
	*METHYL DOPA		OXYCODONE	
	*METHYL SULPHONAL		OXTRIPHYLLINE	
	*METHYPRYLONE		*OXYMETAZOLINE	
	METHYSERGIDE		*OXYPHENBUTAZONE	
	*METOCLOPRAMIDE		OXYTETRACYCLINE	
	METYRAPONE		P	PARAMETHADIONE
	MIANSERIN HCl			PARGYLINE
MICONAZOLE	*PENTAZOCINE			
(MIFEPRISTONE)	PERHEXILINE			
MINOXIDIL	PHENACETIN			

英文字母	非安全性藥物	英文字母	非安全性藥物
P	PHENELZINE	S	SIMVASTATIN
	PHENOBARBITAL		SODIUM AUROTHIOMALATE
	*PHENOBARBITONE		SODIUM OXYBATE
	PHENOXYBENZAMINE		(SODIUM VALPROATE)
	*PHENSUXIMIDE		*SPIRONOLACTONE
	*PHENYL BUTAZONE		STANOZOLOL
	PHENYLHYDRAZINE		SUCCINIMIDES
	*PHENYTOIN		SULFADIMETHOXINE
	PIPEBUZONE		SULFADIMIDINE
	PIPEMIDIC ACID		SULFADOXINE
	PIRITRAMIDE		SULFAFURAZOLE
	*PIROXICAM		SULFAMERAZINE
	*PIVAMPICILLIN		SULFAMETHIZOLE
	*PIVMECILLINAM		SULFAMETHOXAZOLE
	PRAZEPAM		SULFAMOXOLE
	PRENYLAMINE		SULFASALAZINE
	*PRILOCAINE		SULFATHIAZOLE
	*PRIMIDONE		*SULFONAMIDE-ANTIBIOTICS
	(PROBENECID)		*SULPHACETAMIDE
	*PROGESTERONE		*SULPHADIAZINE
	PROGESTOGENS		*SULPHADIMIDINE
	PROGABIDE		*SULPHADOXINE
	PROMETHAZINE		*SULPHAMETHOXAZOLE
	(PROPANIDID)		*SULPHASALAZINE
	*PYRAZINAMIDE		SULPHONAMIDES
	PYRAZOLONE		*SULPHONYLUREAS
PYRROCAINE	SULPHINPYRAZONE		
Q	QUINALBARBITONE	SULPIRIDE	
R	*RIFAMPIN	SULTHIAME	
S	SEDATIVES	SULTOPRIDE	

英文字母	非安全性藥物	英文字母	非安全性藥物
T	*TAMOXIFEN	T	TRIMETHOPRIM
	*TERFENADINE		TRIMETHADIONE
	TETRAZEPAM		(TRIMIPRAMINE)
	*THEOPHYLLINE		TROXIDONE
	THIOPENTAL	V	VALPROATE
	*THIOPENTONE Na		VALPROMIDE
	THIORIDAZINE		*VALPROIC ACID
	TILIDATE		VERALIPRIDE
	TINIDAZOLE		XVERAPAMIL
	*TOLAZAMIDE		XVIBRAMYCIN
	*TOLBUTAMIDE		VILOXAZINE HCl
	TRANQUILIZERS		(VINBLASTINE)
	TRANLYCYPROMINE		(VINCRISTINE)
	TRAZODONE HCl		Z
TRIHEXYPHENIDYL			

Memo



Memo

HERB GARDEN

Memo



國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

紫質症手冊

Brochure of Porphyria/

財團法人罕見疾病基金會編--臺北市:罕見疾病基金會
民96.12

面； 公分

參考索引

ISBN (平裝) 978-986-81759-5-2

1.紫質症

415.18

96020819

書名：紫質症照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路2段52號10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：96年12月

版(刷)次 第一刷

定價：200元

ISBN：978-986-81759-5-2

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