



目 錄

序 言

第一章 細父母的話

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
台北市立婦幼綜合醫院 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 21
- 三、診斷原則 25
- 四、照護原則 29
- 五、遺傳諮詢 40
- 六、資源索引 43

第三章 Q&A問與答

- 一、醫療篇 46
- 二、社福篇 49

第四章 心情留言板



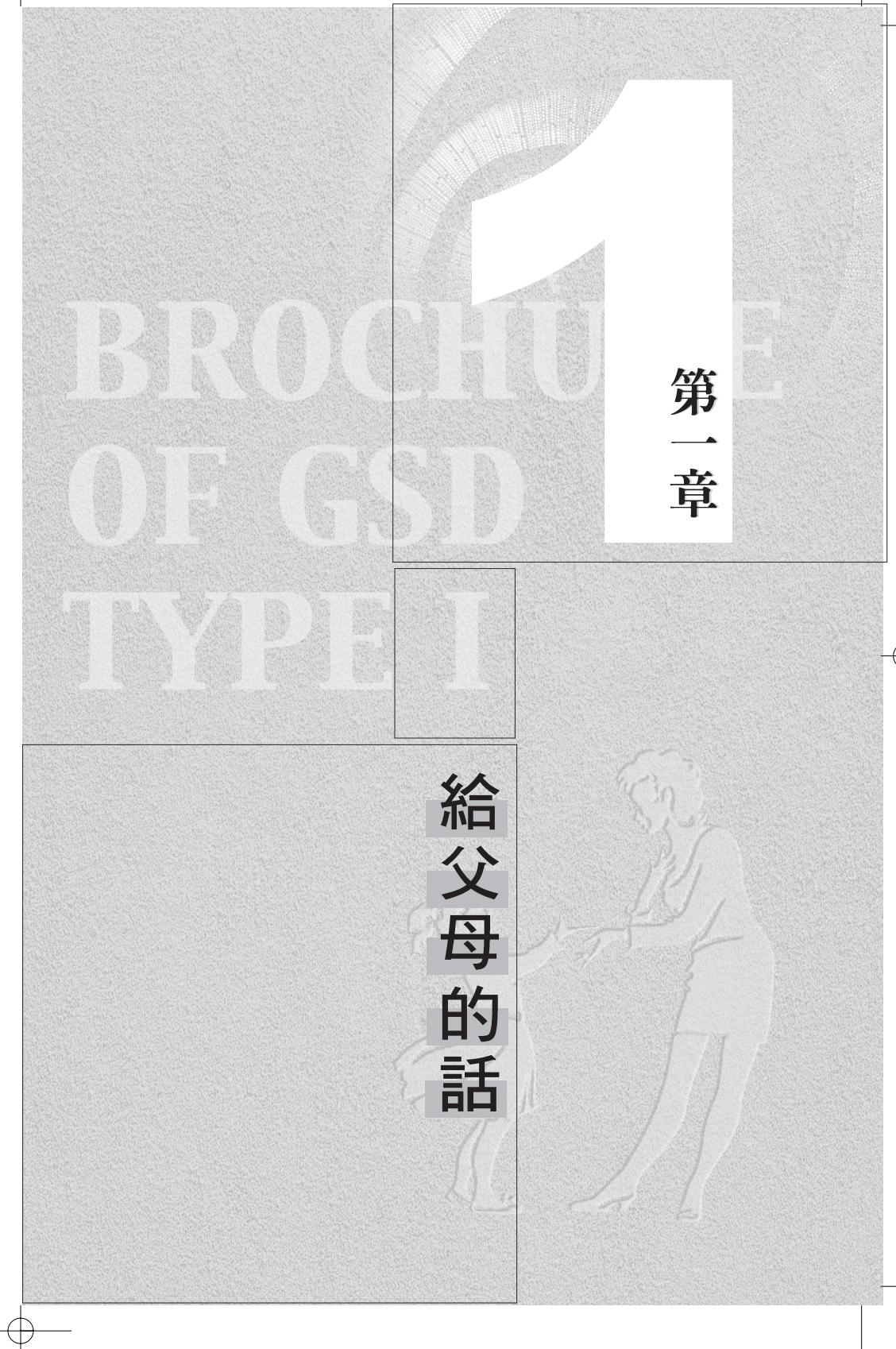
序 言

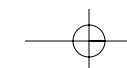
財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題，而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

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。在此特別感謝台大醫院胡務亮醫師和簡穎秀醫師及高雄榮總邱寶琴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





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

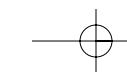
性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

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，難過與悲傷自然是不在話下，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

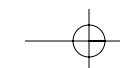
雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家



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。



遇見妳 是一種罕見的經驗

台北市立婦幼綜合醫院 陳質采主任

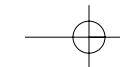
第一次在診療室遇見昀昀，是她四歲的時候，這對父母無助愧疚的眼神中，閃爍著「希望她可以變得更好」的堅毅光彩。除了知道她在發展上有遲緩的現象，學習上無法專注外，我對於她與生俱來的疾病，所知非常有限，但作為一名專業人員，我們一如其父母，沒有說「不」的權利。

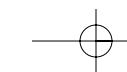
在引導昀昀學習及療育復健的路上，除了遵循一般的認知學習、情緒行為處理原則外，我們必須謙虛的認識這些罕見疾病，學習其對兒童的生理及行為的影響，以提供更全面的協助。

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的負面影響，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。



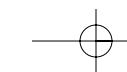
為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

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容。

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！」

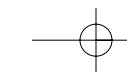


說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上椎心刺骨的痛楚。這種愛與親情對抗病魔的熬戰，的確不是我們可以獨力承當的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

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意義呢！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)



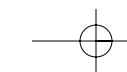
天使在我家

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，大剌剌的自以為是的質問：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痛苦煎熬卻能乖巧無怨的表情，我的力量就源源不斷的湧出！

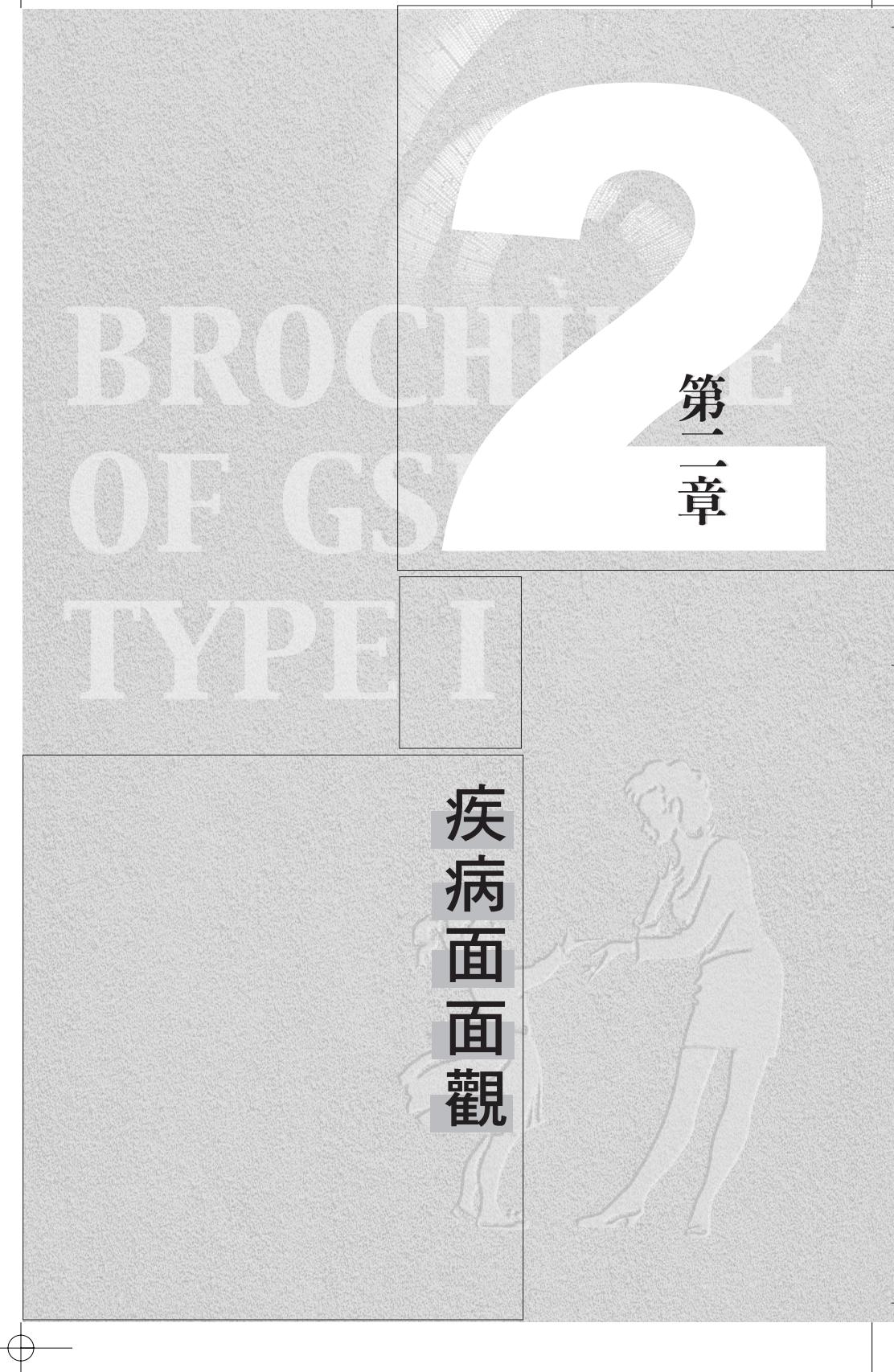


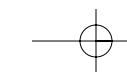
第一型肝糖儲積症

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」





第一型肝醣儲積症



一、疾病簡介

肝醣儲積症(Glycogen Storage Disease)是一種罕見的先天遺傳代謝疾病，主要是由於患者體內無法正常代謝肝醣所致。全世界的發生率約為十萬分之一，而在台灣還沒有確切的統計數字。

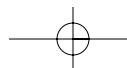
食物中的澱粉經過人體消化吸收後，會產生葡萄糖。而葡萄糖是供給身體能量的來源之一，多餘的葡萄糖則以肝醣的型式儲存在肝臟或肌肉中；當身體發現葡萄糖不夠時，便會分解肝醣釋放出葡萄糖。而肝醣儲積症的患者是因無法利用肝醣，將肝醣順利分解成葡萄糖，因而過度囤積，造成肝臟與肌肉的病變。肝醣代謝是一個複雜的過程，在過程中任何一個酵素出了問題都可能造成肝醣儲積症，因此至今發現不只一種肝醣儲積症的類型，目前根據酵素缺乏的種類，可將肝醣儲積症分為十型以上（可參考表一）。目前在台灣的患者以第一、三型肝醣儲積症居多，本手冊的編寫以第一型為主，而第一型又分為a型次亞型以及b型次亞型。

肝臟與肌肉為人類儲存肝醣的兩個主要場所，所以肝醣儲積症的臨床症狀以這兩個位置為主。其明顯症狀是：1.肝臟中的肝醣過度累積導致肝脾腫大，又因無法釋出葡萄糖而導致血糖過低。2.肌肉的肝醣代謝異常，無法製造提供肌肉收縮所需的能量，導致肌肉無力及抽筋。患者因長期缺乏能量，以致身材多半矮小，發育不良，成年後有可能會併發心臟肥大、高尿酸、高血脂等疾病。

在治療方面，目前仍無治癒的方法，僅能給予症狀治療以及限制醣類食物攝取，預防低血糖是最原則，而生玉米粉是穩定血糖的最佳來源。

目前，在醫師及罕見疾病基金會的協助下，台灣肝醣儲積症的病友及家屬們正朝向成立「肝醣儲積症病友聯誼會」的目標邁進，未來將可提供病友相互支持與聯絡管道。





表一、各類型肝醣儲積症的基因、主要病變組織或器官與症狀

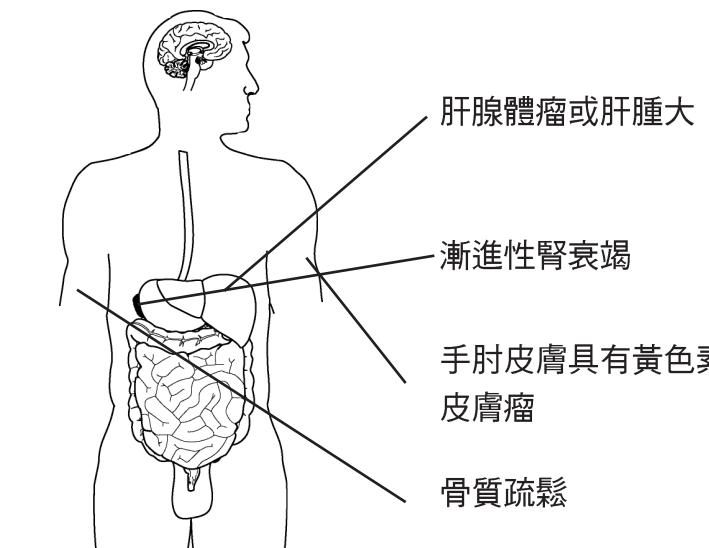
類型	基因位置	基因	缺乏之酵素或運輸者	主要病變 組織或器官	主要症狀
第0型	12p12.2	GYS	肝醣合成酶 (glycogen synthase)	肝臟	低血糖、早夭、高血酮
第一型 (a型次亞型)	17q21	G6Pase	葡萄糖-6-磷酸酶 (glucose-6-phosphatase)	肝臟	肝臟腫大、腎臟病變、 血小板功能不良
第一型 (b型次亞型)	11q23	G6PT	葡萄糖-6-磷酸轉位酶 (glucose-6-phosphate translocase)	肝臟	同第一型(a型次亞型)、 嗜中性白血球減少、 易受細菌感染
第二型	17q25.2-25.3	GAA	酸性糖苷酶 (acidic α -glucosidase)	骨骼肌與心肌	嬰兒型多於兩歲死亡， 青少年型：肌肉病變 成人型：症狀相似於肌 肉萎縮
第三型	1p21	GDE	肝醣去分支酶 (glycogen debranching enzyme)	肝臟、骨骼肌 與心肌	肝臟腫大、肌肉病變
第四型	3p12	GBE1	肝醣分支酶 (glycogen branching enzyme)	肝臟與肌肉	肝脾腫大、硬化
第五型	11q13	PYGM	肌肉的磷酸化酶 (phosphorylase)	骨骼肌	運動會引起抽筋與 疼痛、肌球蛋白尿
第六型	14q21-22	PYG1	肝臟的磷酸化酶 (phosphorylase)	肝臟	肝臟腫大、輕微低血糖、 高血脂、酮中毒， 隨著年齡會有所改善
第七型	12q13.3	PKFM	肌肉的磷酸果糖激酶 (phosphofructokinase)	肌肉與紅血球	症狀同第五型、 伴有溶血性貧血
第九型	Xp22.1-22.2	PHKA2	肝醣分解酵素活化酶 (phosphorylase kinase)	肝臟、白血球與 肌肉組織	症狀同第六型
其他	3q26.1-q26.3	GLUT2	葡萄糖運輸蛋白酶 (glucose transporter-2)	肝臟	生長遲滯、肝臟腫大、 軟骨病、腎臟近曲小 管功能不良

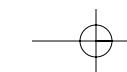


二、臨床症狀

發病時間及部位

人體的肝臟和肌肉存有大量的肝醣，所以肝醣儲積症對肝及肌肉組織的影響最大。肝臟的肝醣代謝受阻礙，會出現肝脾腫大及血糖過低的症狀；肌肉的肝醣代謝異常，則無法製造提供肌肉所需的能量，會出現肌肉無力及抽筋的症狀。





第一型肝醣儲積症發病時間在出生時，新生兒在出生後不久，即因肝醣分解、調節作用異常，無法順利轉化成葡萄糖應付人體所需，而導致低血糖，低血糖的情況如下：

- (一) 新生兒低血糖的症狀：顫抖、易怒、發紺、抽搐、呼吸暫停、昏迷。
- (二) 幼兒低血糖的症狀：嗜睡、難以喚醒、顫抖、常覺飢餓、生長緩慢、腹圍增大、脂肪堆積在臉頰導致臉龐像洋娃娃般的渾圓。
- (三) 兒童期前期：第一型(a型次亞型)的患者會出現流鼻血的症狀；第一型(b型次亞型)患者則會有耳朵發炎、齒齦炎、長瘡的症狀。
- (四) 兒童期中期：許多患者有佝僂症、貧血的症狀出現。

肝臟病變

患者在出生時肝臟可能已有擴大的情形，並逐漸腫大，大約在15歲後，由於肝腺體瘤的產生使得肝的表面不平滑。

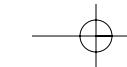
其他併發症

肝醣儲積症的併發症大都發生在患者成年時，如



肝腺體瘤、進行性腎衰竭、腎結石、痛風、貧血、骨質疏鬆等。

- (一) 肝腺體瘤：大多數的病患在發病後二十年，會有單一或多發性的肝腺體瘤，大多為良性瘤，但也可能轉為惡性瘤。為預防惡性瘤的發生，患者必需每年定期檢測血清 α -胎兒球蛋白及進行肝臟超音波檢查。
- (二) 漸進性腎衰竭：局部腎小球硬化主要發生在成年患者，局部腎小球硬化導致蛋白尿和腎小管滲透率減低，長期下來易使患者腎功能惡化、衰竭，甚至需進行血液透析或腎移植。
- (三) 高尿酸：發生於兒童期且會隨年齡增加，最後會導致痛風及腎結石。
- (四) 黃色素皮膚瘤：黃瘤易發部位在臀、肘、膝蓋，類似原發性脂質疾病，患者若進行飲食治療則可大大減低發生的機率。
- (五) 胰臟炎：血脂過高易導致胰臟炎，胰臟炎發作時，患者會有腹部疼痛、腹瀉的症狀出現，可利用血清監測血液中脂解酶、胰蛋白酶或使用電腦斷層掃瞄。
- (六) 骨質疏鬆：由於高尿鈣和骨骼的鈣流失導致，患者需每年定期檢測骨質密度。



- (七) 多囊性卵巢囊腫：發生在青春期的女性患者，可利用腹部超音波針對此年齡層的患者進行檢查。
- (八) 血管異常：較少發生，如肺動脈高壓，通常發生於發病後二十年。
- (九) 細菌感染：第一型(b型次亞型)的患者由於嗜中性白血球的數目減少及功能低下，所以患者易受到細菌感染。



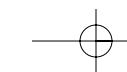
三、診斷原則

多數患者在嬰兒期發病，以腹脹及肝腫大為主要症狀。其他症狀包括四肢短小，軀幹肥胖，皮膚較細薄、皮下靜脈清晰可見，頻便、低血糖（冒冷汗、雙手顫抖、肚子餓、疲倦、噁心、心跳加速、心情不好或神智不清）。青年期出現痛風、黃色素皮膚瘤。若需診斷此症，則主要由下列幾個方向著手：

進行禁食 (Fasting) 之生化檢驗

首先應進行禁食 (Fasting) 之生化檢驗，專科醫師會依以下數值，來判定是否有罹患肝醣儲積症之傾向，且配合其他各項檢查來診斷此症。

偵測相關生化數值	一般正常值	GSD I 異常值
血清天門冬酸胺基轉化酶 AST(GOT)	15-35 IU/L	↑偏高
丙胺酸胺基轉化酶 ALT(GPT)	3-30 IU/L 或 8-45 IU/L 視機器性能而定	↑偏高
三酸甘油脂 Triglycerides	<250 mg/dL，隨年紀增高。	↑偏高
膽固醇 Cholesterol	130-200 mg/dL，應該隨年紀 增高。	↑偏高
尿酸 Uric acid	男：3.5-7.9 mg/dL 女：2.6-6.0 mg/dL	↑偏高
血中葡萄糖 Glucose	飯前血中葡萄糖值： 70-110 mg/dL	↓偏低
血液乳酸 Lactic acid	靜脈血：4.5-19.8 mg/dL (0.5-2.2 mmol/L)	↑偏高



昇糖素測試(Glucagon test)

當血糖過低時，胰臟的胰島素分泌會減少，以免血糖繼續下降，同時胰臟分泌昇糖素刺激肝醣分解成葡萄糖以提昇血糖，這兩種荷爾蒙之間一高一低的變化，是決定血糖高低的重要因素。而第一型肝醣儲積症(a型次亞型)的特徵是肝細胞及腎曲小管中充滿了肝醣。但因這些肝醣儲存物無法被利用，這些患者會發生低血糖症(hypoglycemia)現象，即使在腎上腺素或是昇糖素的刺激下，仍不會釋放葡萄糖。

進行方法：此檢驗必須在空腹或低血糖的狀態下，進行肌肉或皮下注射昇糖素，以試驗血糖值是否恢復正常範圍。為了安全起見，應在住院當中執行此項試驗。

分析方法：經昇糖素試驗後，若為第一型肝醣儲積症(a型次亞型)患者試驗曲線則會呈現為血糖值低於正常或下降；而血中乳酸值則顯著地上升。

注意事項：此試驗在臨床已少見，因為已有其他方法取代。

肝臟細胞酵素活性測定

進行方法：利用一根空心的穿刺針刺到肝臟裏面，取出一點點的肝臟組織，進行細胞學或組織



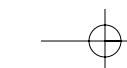
學檢查，所以並不是「切」下一大「片」肝臟，只是取出些微的肝臟組織而已，而所取下的這一點肝臟組織並不會影響肝臟功能。

分析方法：採酵素定量分析。

注意事項：做完穿刺後，傷口必須以手或砂袋壓迫以防止肝臟出血，且必須臥床休息至少六個小時以上，一周內也應避免從事劇烈運動，防止因強烈碰撞傷口而再度出血。每項侵入性的檢查多少都有些危險性，而肝臟穿刺檢查過程中最擔心的就是發生內出血，不過現在有超音波的引導，可以避開血管部位，同時醫師事前會先安排做血小板數量、凝血時間長短等與血液凝固相關的檢查，所以內出血等副作用發生的機率已經非常低。

基因檢測

以第一型肝醣儲積症為例，目前已知a型次亞型為葡萄糖 - 六 - 磷酸酶(G6Pase)基因缺陷所致，而b型次亞型為葡萄糖 - 六 - 磷酸轉位酶(G6PT)基因缺陷所致。因此利用分子遺傳學技術可進行突變分析(Mutation analysis)之基因檢查。



進行方法：只需於門診抽血，留取少量血液，逕送實驗室進行DNA突變分析，確定是否有基因缺陷。

突變分析：以第一型肝醣儲積症為例，目前已可針對疑似患者的十一號染色體的葡萄糖-六-磷酸轉位酶(G6PT)基因或十七號染色體的葡萄糖-六-磷酸酶(G6Pase)基因做突變分析。國內可提供此檢驗的醫院有臺大醫院基因醫學部、台中榮總兒童醫學部以及中國醫藥學院附設遺傳諮詢中心等機構。

產前診斷

若患童其基因突變點已經確認，則下一胎可於母親懷孕十六週時抽取羊水，並由羊水中抽取DNA，再利用分子遺傳學技術來分析胎兒基因的突變點，以確認胎兒是否遺傳缺陷基因。若患童其基因突變點無法確認，則必須以「連鎖分析」來進行診斷，所謂連鎖分析是抽取父母親與患童的血液DNA，並與胎兒羊水DNA共同比對，利用間接的方法確認胎兒是否遺傳缺陷基因，必須要注意的是，連鎖分析是採間接方法，仍有相當大的機率因染色體互換而尚失準確性。



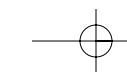
四、照護原則

營養照顧目的與原則

對於肝醣儲積症，目前仍無治癒的方法，僅能限制醣類食物攝取並給予症狀治療。預防低血糖為最高原則，而均衡飲食、提供正常生長、發育及維持良好營養狀態、預防並降低因血糖控制不良所造成的病變與傷害、提升飲食與日常生活品質為營養照顧之目的。目前以生玉米粉來穩定血糖是最佳方法，飲食控制必須在確診後立即進行，家長們必須配合醫師及營養師的建議來嚴格執行飲食控制。

飲食原則：維持穩定的血糖

- (1)醣類：佔總熱量的60-70%。以複合醣類(澱粉類，如：飯、麵類等)為主，避免單醣類(如：砂糖、果糖、蜂蜜等)的攝取。利用生玉米粉維持體內葡萄糖的需求。
- (2)蛋白質：佔總熱量的10-15%。以高生物價值蛋白質(如：蛋、肉類、魚類等)為佳。



第一型肝糖儲積症

- (3)脂肪：小於總熱量的30%。需限制飽和脂肪酸的攝取。
- (4)維生素及礦物質：需額外補充綜合維生素，鈣質補充劑。

營養照顧的實施

(1)牛奶：

嬰兒時期如果無法餵母乳，最好選擇無蔗糖、無乳糖的配方奶粉，因為國內目前沒有此種配方奶粉進口，多數患者僅採用無乳糖配方奶粉。

(2)生玉米粉：

生玉米粉中之葡萄糖釋放及吸收較慢，所以利用此特性來提供患者兩次進食中間血糖的提供，避免低血糖的產生。服用大量生玉米粉，其餘營養素之攝取需要更加小心設計及追蹤，請與營養師密切地聯絡與討論。

嬰兒期：嬰兒至兩歲以下的幼童，玉米粉的量為每公斤體重約1.5公克，每四小時一次。可以混合在嬰兒配方奶粉中食用，但最好是泡在白開水中與配方奶粉分開食用。剛開始餵食時可能出現短暫腹脹及拉肚子的副作用，可採取逐漸增加玉米粉量的方式改善。

幼兒期：幼兒至青春期，生玉米粉量可增加為每公斤體重1.75-2.0公克，玉米粉與水的比例1:2，

以冷水沖泡，飯後二小時、睡前及半夜餵食，二次間不得間隔超過六小時。

青春期：青春期之後，玉米粉量為每公斤體重1.75-2.5公克。根據國外的經驗，患者通常在睡前服用。而玉米粉食用次數及需要量，因個人差異性很大，故需與醫師或營養師配合與討論。

(3)乳酸鹽：

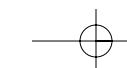
雖然牛奶與乳製品是蛋白質與鈣的重要來源，但患者應限制過多的乳糖攝取，牛奶每天不要超過500毫升。水果之外的蔗糖與果糖是被禁止的，這兩種糖會促進乳酸鹽(lactate)的生成。一般回門診追蹤時都會測血中乳酸鹽，血中乳酸鹽可視為飲食的指標，正常值為小於2.0 mmol/L，2.0-5.0 mmol/L仍可接受，若偏高可能反映出醣類攝取不足或是餐與餐之間隔太久。偏低固然好，但是也可能表示醣類限制過嚴。尿中乳酸鹽值則可提供飲食是否適當的訊息；正常值應小於0.6 mmol/L，0.6-1.0 mmol/L尚在可接受範圍。

(4)鈣質：

因為患者血中的高量乳酸鹽會抑制鈣的吸收，因此患者會較一般人容易有骨密度不良的狀況，因此鈣的補充極為重要。市面上的鈣質補充劑，分為天然鈣和合成鈣兩大類，這兩類的吸收程度差不多，營養價值也相近。合成鈣的安全性較高，如碳酸鈣、磷酸鈣、乳酸鈣、檸檬酸鈣等；天然鈣是由牛骨、蚵殼和



照護原則



第一型肝醣儲積症

貝殼所提煉而成，可能會因天然原料受鉛或其他重金屬的污染而含重金屬毒性，也可能會有殘菌如沙門氏菌或大腸菌污染的問題。以吸收而言，人體最易吸收的鈣是檸檬酸鈣，其次是乳酸鈣、葡萄酸鈣、碳酸鈣。

鈣片的服用大多在飯後，胃酸可以幫助鈣片的分解。而碳酸鈣遇到胃酸分解後會產生二氧化碳，產生胃脹氣的感覺，可以選擇其他種類成分的鈣片解決脹氣問題。

食物中含有較多鈣質的就是牛奶類的產品，蔬菜類則包括了高麗菜、球花甘藍、蕷菁甘藍等深色蔬菜。其他還有小魚乾、髮菜、黑芝麻、豆腐以及優酪乳，也都含有豐富的鈣質。

維生素D可以幫助鈣質的吸收，若是缺乏維生素D，會影響鈣質的吸收，食物中可選擇添加維生素D的牛奶與麥片、蛋黃、海魚和肝臟等。人體會因日曬而自然產生維生素D，若日曬不足以選用含有添加維生素D的鈣片。

此外，運動可以更有效的增強骨質，如跳繩、打球及游泳等。



照護原則

血糖的控制與測量

對於肝醣儲積症，血糖的維持與控制是最重要的課題，建議患者於三餐前後與睡前進行血糖測量，正常範圍參考值為80-120mg/dL。

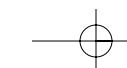
* 血中葡萄糖值測定方式 *

應備用物：血糖機（血糖筆）+ 血糖試紙

進行方式：利用特殊的小針裝置，刺手指取一滴全血，滴在試紙上再利用小型的血糖機判讀血糖值。

注意事項：

1. 在各種不同時間點自我監測血糖變化，不僅可瞭解血糖起伏情況，進而確定各種治療計劃的效果，更有助於低血糖的偵測。
2. 自我監測血糖並詳實記錄，可以幫助達到良好血糖控制的目標。
3. 理想的偵測時間是三餐飯前及睡前。因為這血糖值可以幫助你的醫療小組確定血糖問題所在，與調整食物量的需要。
4. 使用小型血糖機自我監測的患者，應定期作機器的校正並與醫院檢驗室的數據互相比較，以確保檢查結果的正確性。



血糖機簡易操作方法



34



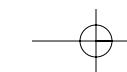
身體不適時的緊急處理

正常人在身體受刺激時會產生葡萄糖供給細胞能量，以應付緊急所需，但在此類患者，他們並沒有辦法產生葡萄糖，因此在生病發燒或沒有辦法進食時，會有低血糖的產生，並且會有呼吸急促，乳酸中毒等症狀，甚至會有生命的危險。所以一但出現發燒或身體不適時，需特別謹慎。

以下是身體出現不適時的緊急處理原則：

- (1) 應每四小時測量血糖，若有低血糖、呼吸變快、或無法進食的情況時，應迅速就醫，並與您的主治醫師連絡。
- (2) 在醫院時請告知需測量血糖，靜脈血液氣體分析，血中乳酸鹽濃度，及呼吸速度。若有代謝性酸中毒 ($\text{pH} < 7.2$) 可少量補充碳酸氫鈉。
- (3) 迅速給予穩定的葡萄糖點滴輸液，建議使用D10W 以每公斤體重每分鐘0.1 cc的速度給予，並需配合精密點滴幫浦以確保點滴速度不會忽快忽慢。切不可忽然停止點滴以免突然的低血糖發作。
- (4) 絶不可使用含有乳酸鹽的點滴製品如林格氏液。
- (5) 若情況穩定可逐漸恢復進食並慢慢減少靜脈注射點滴量，直到完全不需點滴補充為止。

35



藥物治療與肝臟移植

除了飲食控制之外，第一型肝醣儲積症的治療方向以症狀治療為主，對於此症可能引起的併發症在本手冊有詳細記載，家長們得隨時注意病童們是否定期接受各項追蹤及檢查。相關治療併發症的藥物，包括抑制血管收縮素轉換酵素的藥物—Enalapril，此藥物可減少尿蛋白的產生並具有長期保護腎臟的功能，另外，高尿酸血症可以口服藥物Allopurinol來治療，而維生素D₃及鈣的補充對於避免骨密度流失是重要的。

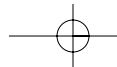
肝臟移植是肝醣儲積症患者另一線希望，但若非在飲食控制後仍無法達到治療效果或肝臟中肝腺體瘤已產生時，並不建議進行此項手術。在國外，陸續有報告報導肝醣儲積症患者肝臟移植的情況，例如，1999年法國Caen的醫學大學提出的報導，該肝臟移植小組進行了三位患者之肝臟移植，分別為15歲、17歲及23歲，他們皆發生飲食控制失效並且具有肝腺體瘤，但他們的腎臟情況尚良好，移植之後，經過6-8年的持續追蹤後，研究者發現，患者不再需要飲食控制，其生長有明顯進步，特別是身高的部分，然而肝臟移植是無法避免腎臟病變的產生，如漸進性腎衰竭、血管硬化等，研究者再次建議最適合肝臟移植的



患者為十幾歲的青少年，且必須是飲食控制無效以及肝腺體瘤已發生者。

肝臟移植雖為治療肝醣儲積症的有效方法之一，但肝臟移植有其自身的限制及風險，患者本身需長期使用抗排斥藥，患者的家庭除負擔龐大的經濟壓力外，照顧者也必須付出無法估計的時間及體力，若家中親屬為捐獻者，那麼患者家庭必須付出雙倍的代價，因此，在手術之前，必須充分與家庭成員、遺傳專科醫師及移植小組溝通，再謹慎的作出決定。

在台灣，肝臟移植已有二十多年的經驗，包括臺大醫院、長庚醫院及榮民總醫院等皆有豐富的經驗，患者家屬可在遺傳專科醫師的安排之下，與移植小組進行詳細地溝通，進而進行肝臟移植手術之評估。手術之後，仍必須配合醫師的指示住院觀察，並學習照護的方法及藥物使用的常識等等，以下介紹相關注意事項要點。



預後

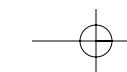
第一型肝醣儲積症患者，經早期飲食控制之後，一般皆能恢復正常生活，然而對患童而言，預防感冒及感染是重要的，以避免低血糖的產生，隨年紀增長，併發症的早期發現早期治療，可避免悲劇產生，另外，懷孕的患者必須多加注意營養問題，有部分患者因飲食控制不當造成嬰兒體重不足而早產甚至死亡。

整體而言，第一型肝醣儲積症患者若治療得當，其生命應無立即的威脅，少數患者甚至可活過五十歲。



肝臟移植注意事項

1. 認識感染及排斥的症狀—肝臟移植後的排斥現象發生時間不一定，可能為術後數月甚至數年，其症狀包括持續發燒、抽筋、腹痛、腹瀉、精神變差、沒胃口、疲倦、尿少及皮膚變黃等等，若出現這些症狀應立即與醫師聯繫。
2. 服用藥物注意事項—肝臟移植之後必須服用「抗排斥」及「抗感染」藥物，這些藥物必須在醫師的囑咐之下謹慎服用，若服用之後有異常，也務必告知醫師。
3. 兒童接受預防接種時，應事前詢問移植小組之醫師—肝臟移植後因長期使用免疫抑制劑藥物，因此禁止注射活性減毒疫苗，如德國麻疹和牛痘疫苗，但可以注射去活體疫苗，無論何種情形都必須主動告知醫護人員「小朋友是肝臟移植患者」。
4. 飲食及居家日常生活注意事項—飲食烹調應以全熟食物為主，勿使用生食，其餐具、食具也必須保持衛生，進食方式以少量多餐為主，必須採均衡飲食。至於日常照護方面，應避免進出公共場所，並注意居家環境以及個人清潔等等。



五、遺傳諮詢

第一型肝醣儲積症的遺傳方式是「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，他們在肝醣的代謝上可能有輕微異常，不過沒有臨床表現，也不需要治療。

在一般族群中，肝醣儲積症的帶因率約三百分之一，也就是說，大約三百個人當中有一人帶一個正常與一個肝醣儲積症的缺陷基因；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第一型肝醣儲積症患童，父母經基因檢查確認為帶因者，則每一胎孩子罹患第一

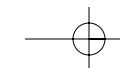


型肝醣儲積症的機率為25%，另外有50%的機率為帶因者，有25%的機率為正常孩子。

若第一型肝醣儲積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，則生下肝醣儲積症患童的機率為50%；若配偶非帶因者，則生下肝醣儲積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！



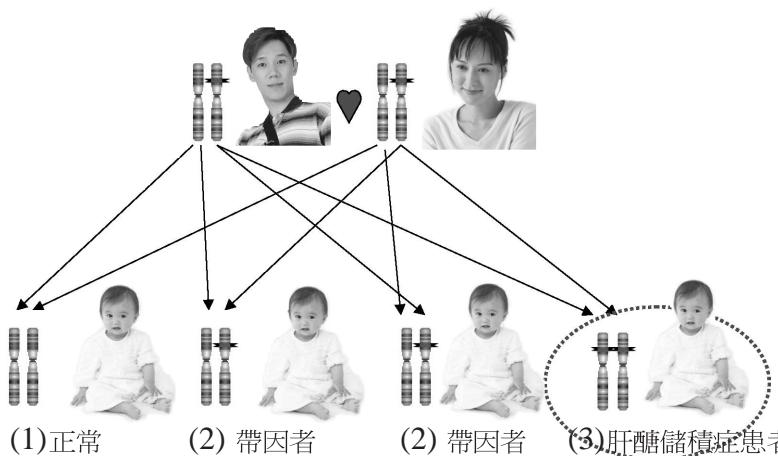


第一型肝醣儲積症的遺傳模式

以第一型肝醣儲積症a型次亞型為例，導致疾病的原因是位於第十一號染色體上的G6Pase基因發生缺陷所致。下圖中：

- (1)代表第十一對染色體
- (2)代表肝醣儲積症帶因者（第十一對染色體中，其中一個G6Pase基因缺陷）
- (3)代表肝醣儲積症患者（第十一對染色體中，其中兩個G6Pase基因發生缺陷）

當兩位肝醣儲積症帶因者結婚生子時，每一胎均有四分之一的機率生下肝醣儲積症的寶寶喔！



六、資源索引

◎國際病友組織

目前國際間有些與肝醣儲積症相關之組織，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：

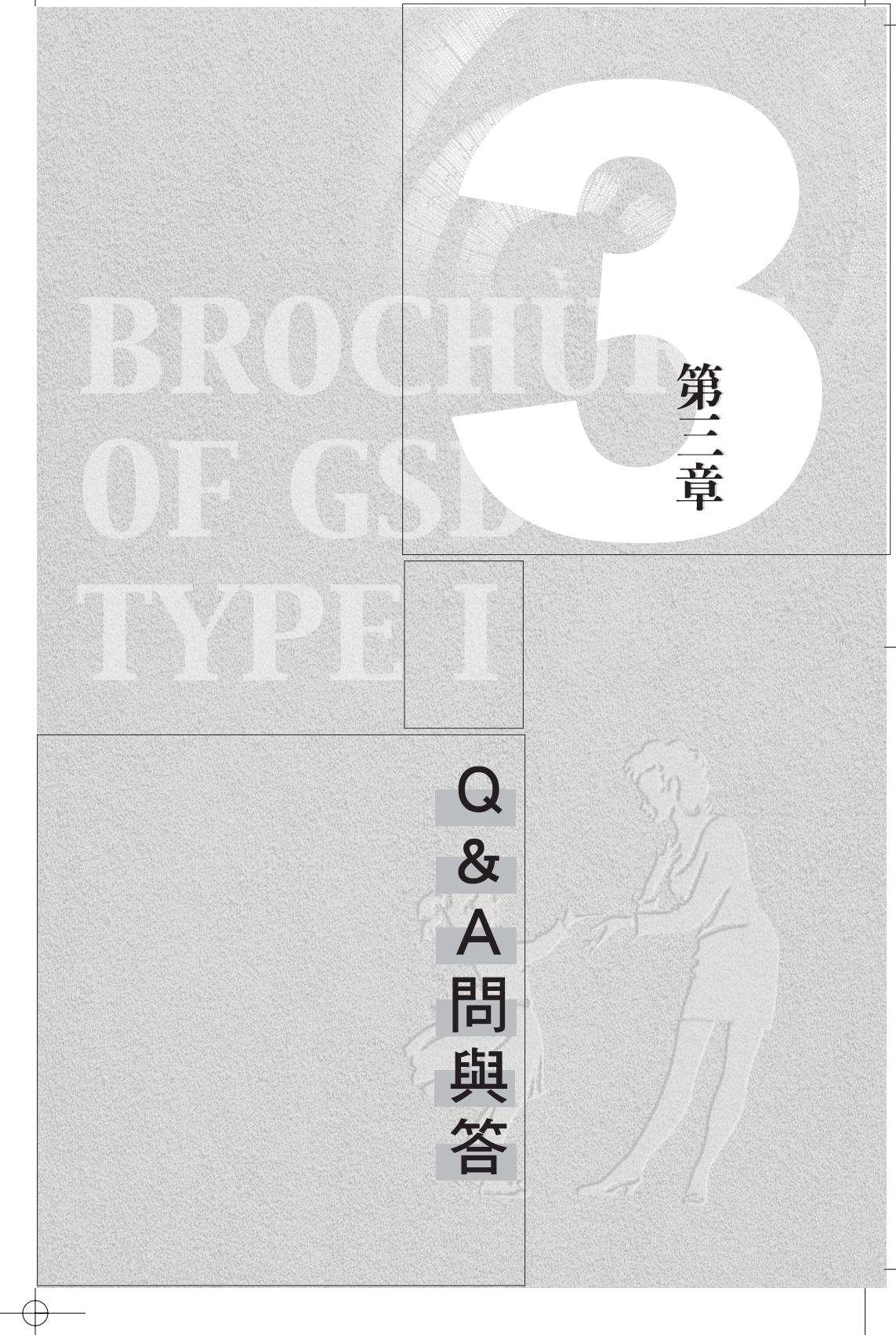
- 1).英國肝醣儲積症協會
Association for Glycogen Storage Disease;AGSD-UK
<http://www.agsd.org.uk>
- 2).美國肝醣儲積症協會
Association for Glycogen Storage Disease;AGSD—USA
<http://www.agsdus.org>
- 3).美國肝臟基金會
American Liver Foundation
<http://www.liverfoundation.org>

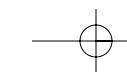


◎國內病友組織

由於目前台灣的肝醣儲積症暫無正式的組織，因此相關問題可洽詢財團法人罕見疾病基金會。

臺北市中山北路二段52號10樓
電話：(02) 2521-0717
<http://www.tfrd.org.tw>





第一型肝醣儲積症



一、Q & A 一醫療篇

Q:什麼是「第一型肝醣儲積症」？

A:肝醣儲積症是一種先天性的代謝異常遺傳疾病，患者體內無法正常代謝肝醣而導致過多的肝醣儲積在肝臟。

Q:罹患「第一型肝醣儲積症」會有什麼症狀？

A:由於肝臟的肝醣代謝受阻礙，因而造成肝脾腫大以及血糖過低的現象。而肌肉中的肝醣代謝異常，無法製造提供肌肉收縮所需的能量，導致患者有肌肉無力及抽筋之情形。患者由於長期缺乏能量，因此有身材略為矮小、發育不良之情形，成年後有可能會併發心臟肥大、高尿酸、高血脂等疾病。

Q:「第一型肝醣儲積症」的遺傳風險為何？

A:肝醣儲積症是屬於體染色體隱性遺傳疾病，通常患

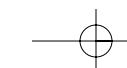
者的父母親均為帶因者，會有25%的機率生下罹患肝醣儲積症的孩子。

Q:「第一型肝醣儲積症」應如何診斷？

A:從患者臨床的症狀與實驗室的檢查數據（包括低血糖濃度、高血脂與高尿酸），可進行初步的診斷，而酵素分析與基因檢查，則可以提供準確的診斷。在產前診斷部分，以抽取孕婦羊水或絨毛膜細胞加以培養的方式，進行酵素或基因突變分析，可以對胎兒進行早期診斷。

Q:應該如何治療「第一型肝醣儲積症」？

A:第一型肝醣儲積症之患者，其血糖的控制極為重要，可藉由生玉米粉的補充或利用夜間鼻胃管餵食方式，來改善病患低血糖與代謝異常之情形。此外，患者飲食的控制亦是相當重要的，營養照顧之目的主要在維持病患身體中穩定的血糖濃度，飲食控制原則如下：



醣類：佔總攝取熱量的60-70%。病患在飲食上以複合醣類為主，儘量避免單醣類食物的攝取，並利用生玉米粉維持體內葡萄糖的需求。

蛋白質：佔總攝取熱量的10-15%，建議病患攝取高生理價值之蛋白質食物。

脂肪：小於總攝取熱量的30%。病患應食用低脂肪類食物，並限制飽和脂肪酸的攝取。

維生素及礦物質：視實際需要而補充。

Q:第一型肝醣儲積症的患者，是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

A:
◎重大傷病卡：肝醣儲積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。



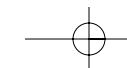
二、Q & A 一社福篇

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.53）
 - (2) 病患病歷摘要



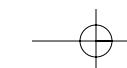
(3) 醫療費用明

(4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見p. 5）

4.由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補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
(04) 2255-0177 轉4

罕見疾病醫療費用申請補助彙總表

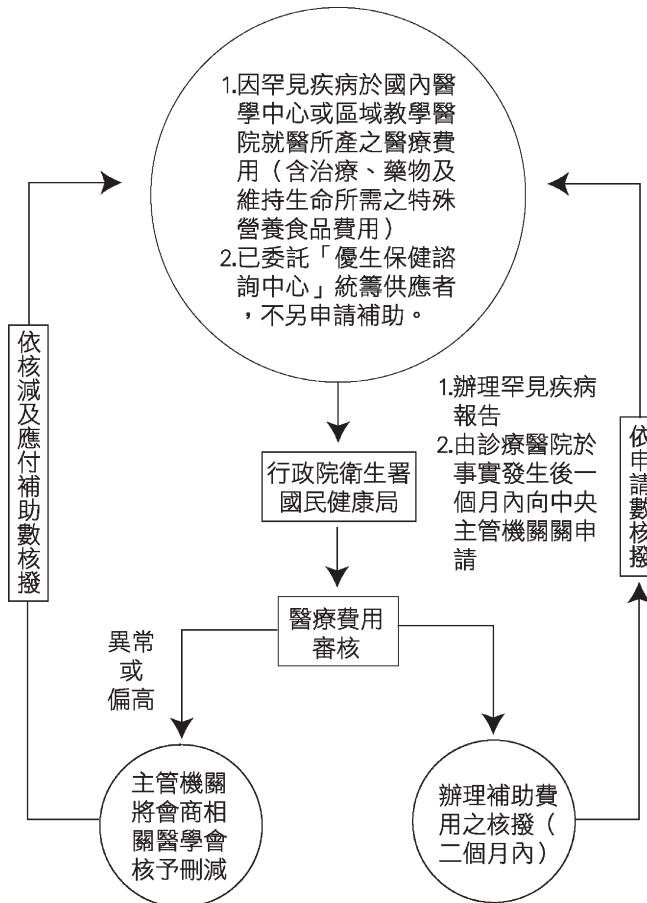


第一型肝糖儲積症



Q & A社福篇

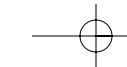
罕見疾病醫療補助申請、審核流程



罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

個案姓名	身分證字號				
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 () _____	手 機 _____			
戶籍所在地 地 址	縣 市 鄉鎮 區市 路 街 段 路 巷 街 弄 路 號 號 樓				
現住地址	縣 市 鄉鎮 區市 路 街 段 路 巷 街 弄 路 號 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)	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否				
診療醫院 (全銜)					
診斷醫師		聯絡電話 ()			

註：
 1. 依據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病患，或其因而致死之屍體，應向中央主管機關報告」。
 2. 依據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」。
 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03號5F），或傳真FAX:(04) 22591682。



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

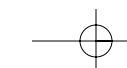
案申請所提供的藥物，每次以一位病患兩年使用量為限，並視實際需要分批進口。

洽詢電話：行政院衛生署藥政處
(02) 2321-0151轉616

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 5439），或上網下載（網址為：

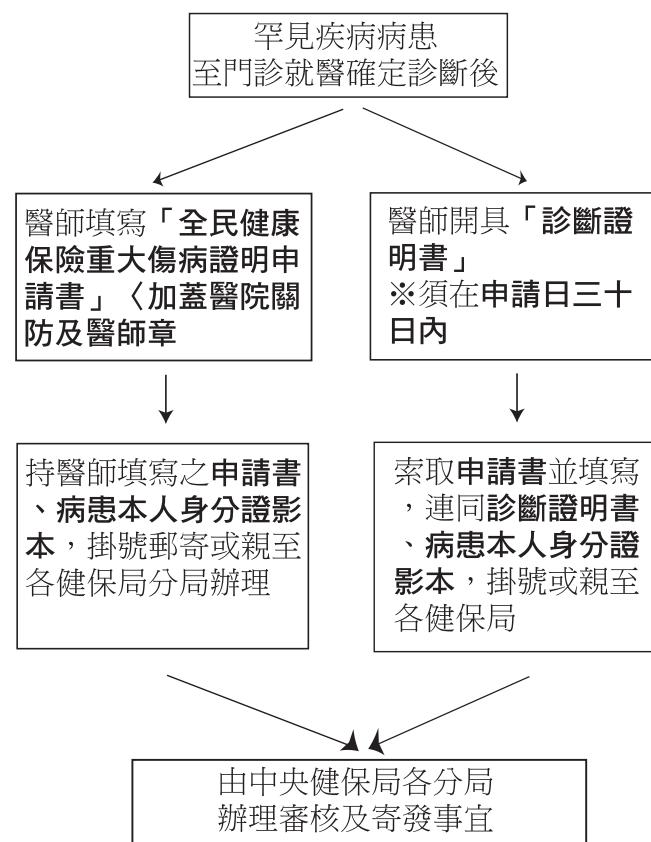


第一型肝糖儲積症



www.nhi.gov.tw/04personal/personal_8.htm），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。

◎「全民健康保險重大傷病卡」申請流程



56

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。

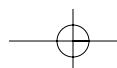
換卡時請檢附以下文件，以掛號郵寄方式，或親自至健保局各分局申請換發：

- 身份證正反面影本（14歲以下無身份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.58）
- 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:遺失或毀損時如何進行補發？

A:填寫「全民健康保險重大傷病證明卡遺失補領申請書」並隨附身分證明文件影本，以掛號郵寄方式，或親自送件，向健保分局申請補發，不需再附診斷證明書。遺失補領申請書可傳真回覆系統取得或至

57



第一型肝糖儲積症



健保分局現場填寫。（傳真號碼：02-27080068按1
再按文件代碼5449）

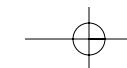
*經本會向健保局反應後，健保局承諾於下一次併進行修正。

全民健康保險重大傷病證明申請書

(第一聯：健保局審查聯) 醫事機構代碼：					
保 險 對 象 名 稱	姓 名	性 別 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 生	年 月 日		
身 分 證 號		受 理 申 請 期 日 期	受 理 編 號	(申請人勿填)	(申請人勿填)
連 絡 地 址		連 絡 電 話			
診 斷 病 名	應加填國際疾病分類碼(ICD-9-CM) 特約醫療院所用印				
申 請 人 簽 章	開 立 申 請 期 日 期	年 月 日	新 申 請 換 發 申 復 申 復 申 復	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	
注 意 事 項	1.本申請書一式二聯，另檢附身分證明文件影本，由保險對象向中央健康保險局各分局填報。(本申請書加蓋醫院戳章及醫師章，於開立30日內有效) 2.持重大傷病證明卡接受之治療，以該證明所載之傷病名稱為限。				
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： 3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。 4. <input type="checkbox"/> 醫務管理戳章：日期戳章： 決行 決行				
	課 長	複 核	承 辦 人		

本申請書一式兩聯

(第二聯：核定通知審查聯)					
保 險 對 象 名 稱	性 別 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 生	年 月 日			
身 分 證 號		受 理 申 請 期 日 期	(申請人勿填)	受 理 編 號	(申請人勿填)
連 絡 地 址		連 絡 電 話			
診 斷 病 名	應加填國際疾病分類碼(ICD-9-CM)				
特約醫療院所用印					
醫 師 簽 章					
有 效 期 限	自 年 月 日 至 年 月 日 止 <input type="checkbox"/> 永 久				
健 保 局 審 核 結 果 欄	台端申請書經中央健康保險局審查結果如下： 1. <input type="checkbox"/> 經審查符合全民健康保險法第36條第2項主管機關公告之全民健康保險重大傷病範圍，同意核發重大傷病證明。持該證明卡接受之治療，以該證明所載之傷病名稱或經診治鑑定為該傷病之相關治療為限。 2. <input type="checkbox"/> 經審查不符全民健康保險法第36條第2項主管機關公告之全民健康保險重大傷病範圍，不同意發給重大傷病證明。 3. <input type="checkbox"/> 經審查後，請補正下列資料： 4. <input type="checkbox"/> 其他 <small>※如對本局核定有異議，可於核定通知文件達至之日起三十日內，檢具書面資料（申復理由、原核定通知）申請復核。</small>				
	醫 務 管 理 專 用 章	日	期	章	截



Q:如何申請〈身心障礙手冊〉？

A: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

◎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：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課

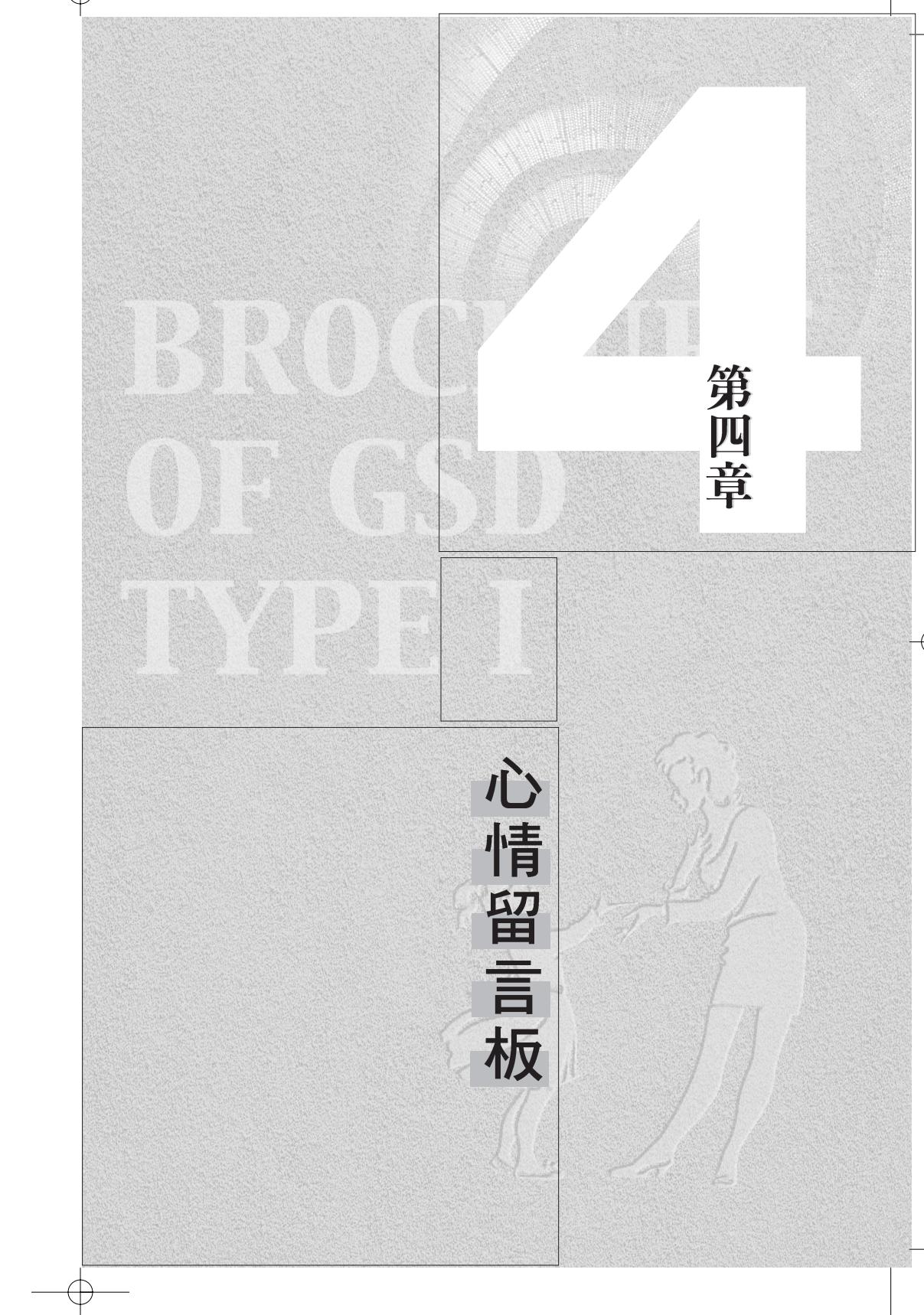
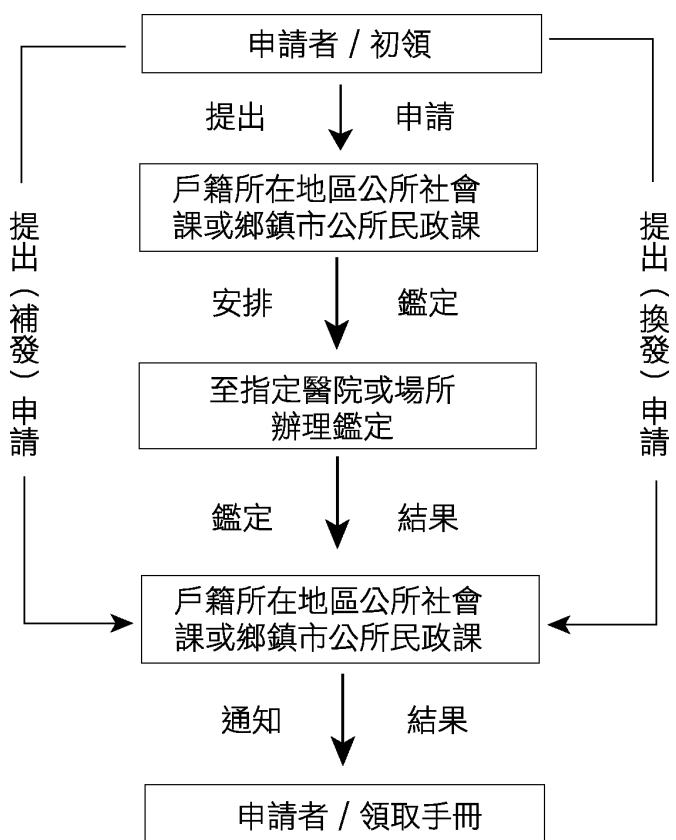


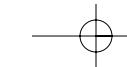
Q:當您的戶籍有異動時

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之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





GSD心情留言板

原本以為可以用智慧與能力克服人生，但卻遭命運捉弄，讓這可愛又可憐的小生命降臨到我們家，原本幸福美滿的婚姻在當時蒙上陰影。

宣宣小寶貝出入醫院頻繁，連護士阿姨都認得她，二歲時因感冒嚴重住進醫院，醫師發現肝臟腫大故轉至教學醫院做了一連串的檢查。報告確定為罕見疾病第一型肝糖儲積症。聽到的當時，我真是無法接受，心中只有一個念頭就是用金錢甚至一切換回孩子的健康，但更壞的消息是，這個疾病沒有藥物可以醫治，我與先生都假裝很堅強，深怕對方更擔心。

每每在夜晚看著小寶貝，我的心裏好痛好難過。辭去工作專心照顧，配合醫師與營養師的建議，希望能有奇蹟出現，可以讓病情控制得宜。三餐飲食外加玉米粉，宣宣很懂事，溝通後能遵照指示乖乖吃玉米粉。某天晚上她突然告訴我她很冷且滿身汗，我想不太對勁，一測血糖值竟低於20，嚇壞的我緊抱著她，哭著說：「我好怕失去你，我們以後一定要記得吃玉米粉」。她就像我的知己一樣，常常聊天，藉著這些機會提醒她不可亂吃東西。

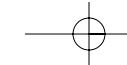
64

問她是否會怪罪我把她生的不健康，她回答說：「不會，因為有一天我一定會好，就可以吃很多東西」。她的貼心懂事，常讓我感到更加的心疼，長久以來，從未一覺到天明，半夜經常被自己驚醒，因深怕錯過了吃玉米粉的時間，造成遺憾，雖辛苦但這一切都是值得。

醫學進步，未來就有希望。她已成長至五歲，讓我感到輕鬆許多，因她就像其他正常小孩一樣喜歡上學，學跳舞、塗畫，渴著正常人的生活，也感謝家人長期的支持一先生、父母、姊姊們，因為只有我一人努力，是無法撐下去的，尤其感謝我的先生，雖無法分擔他工作上的煩惱，也無法細心照顧他，謝謝他的體諒。

宣宣媽媽留

65



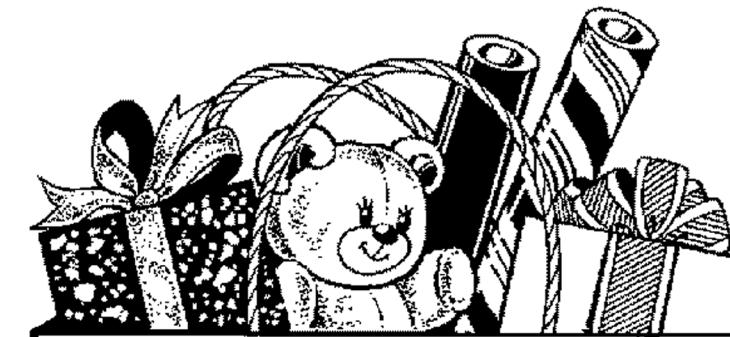
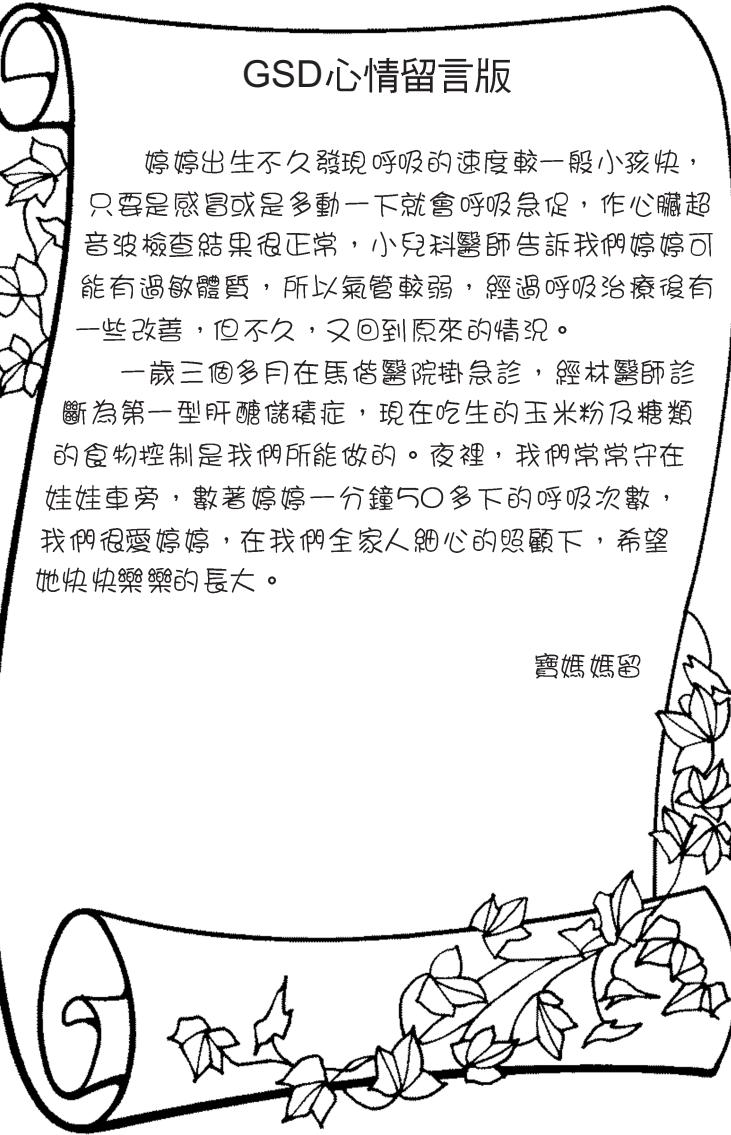
第一型肝糖儲積症

GSD心情留言版

婷婷出生不久發現呼吸的速度較一般小孩快，只要是感冒或是多動一下就會呼吸急促，作心臟超音波檢查結果很正常，小兒科醫師告訴我們婷婷可能有過敏體質，所以氣管較弱，經過呼吸治療後有一些改善，但不久，又回到原來的情況。

一歲三個多月在馬偕醫院掛急診，經林醫師診斷為第一型肝糖儲積症，現在吃的玉米粉及糖類的食物控制是我們所能做的。夜裡，我們常常守在娃娃車旁，數著婷婷一分鐘50多下的呼吸次數，我們很愛婷婷，在我們全家人細心的照顧下，希望她快快樂樂的長大。

寶媽留



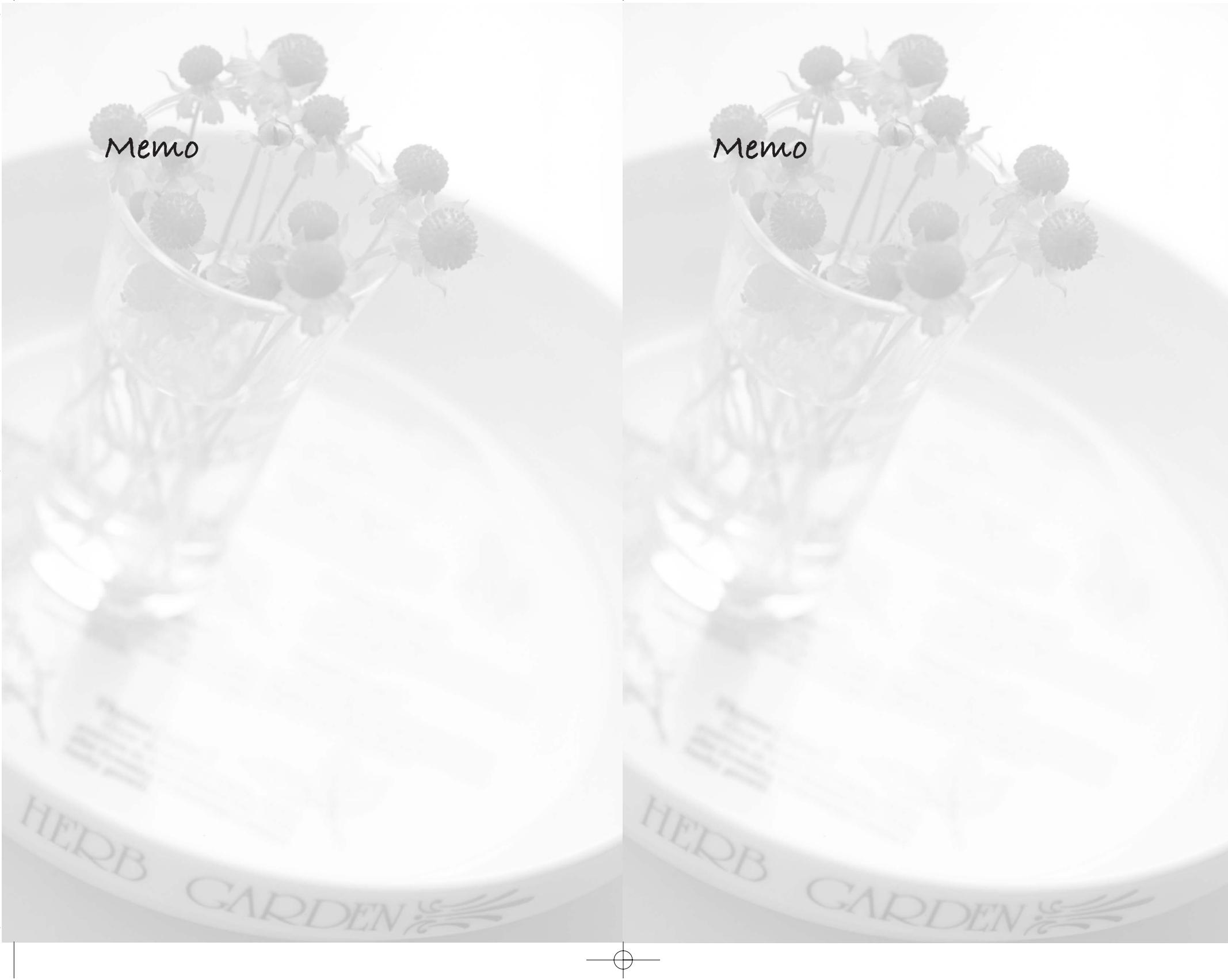
GSD心情留言版

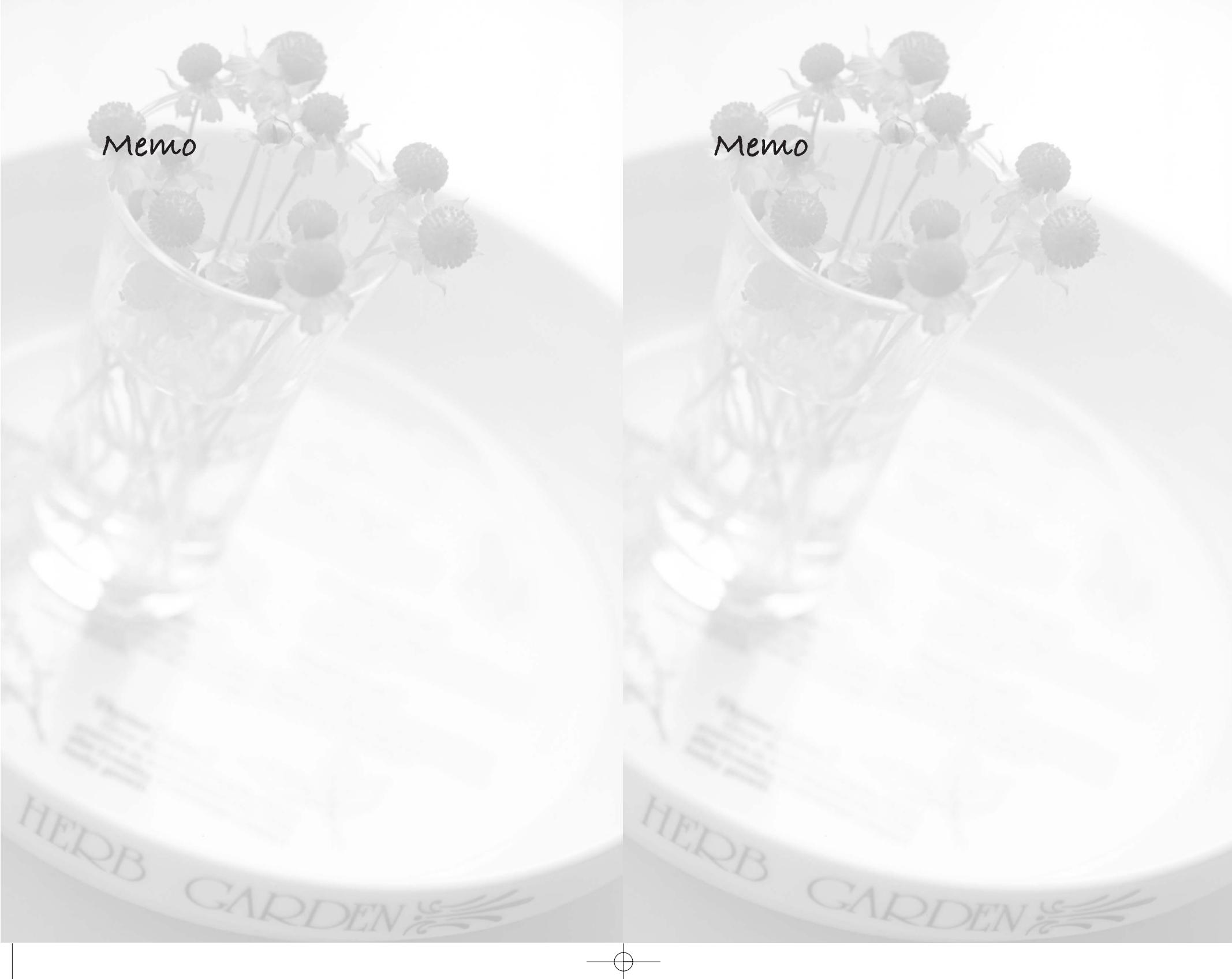
我今年28歲，二專電子科畢業。小時候到臺大醫院求治，經王作仁醫師診治施行肝臟切片。當時經常因不明原因發高燒，又因黃疸經常出入醫院，外觀看起來腹部脹且大，也長不高，小學畢業才99公分，現在則是146公分。曾為治病而吃中藥，導致高尿酸，因腎臟衰竭需急洗腎，全身積水難耐。

國中時，因體力無法負擔，無法打球和上體育課，除此之外，互藝課也無法上，打掃無法做。剛開始遭同學誤解，後來知道病情才漸漸體諒。個性內向不善交談，自覺溝通能力差，曾在電子公司擔任電子器材之維修互程師，但現已離職。偶與同學聚會，聊一聊互作狀況，希望能有機會再互作。

感謝父母親體諒 陪伴我求醫。

小瑞留





罕見疾病照護手冊②—第一型肝醣儲積症照護手冊

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：台北市中山北路二段52號10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