

狄喬治氏症候群

Brochure of DiGeorge's Syndrome

照護手冊



狄喬治氏症候群

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 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

諮商組教授 & 研究生 林綺雲、王佩辰 13

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 16

◎勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維 18

第二章 疾病面面觀 本章節委託臺大醫院基因醫學部整理

一、疾病簡介 22

二、臨床症狀 25

三、診斷原則 37

四、治療原則 41

五、照護原則 45

心臟疾病照護原則 臺大醫院小兒科 陳俊安醫師 45

顏面照顧原則 臺大醫院整形外科 謝孟祥醫師 48

早期療育及復健治療 臺大醫院復健部 林珊如醫師、謝正宜醫師 52

六、遺傳諮詢 57

七、資源索引 59

第三章 Q&A 問與答

一、Q&A 醫療篇 64

二、Q&A 社福篇 66

第四章 心情留言板 80



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、瓦登伯格氏症候群等 18 種病類之照護手冊。

為了提供罕病家庭最正確的醫療及照顧新知，本手冊委託台大醫院基因醫學部李妮鍾醫師所率領的專業團隊來策劃，邀請各科專家學者提供內容，再由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員共同編輯而成，在此代表本會感謝台大團隊的協助。

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。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 102 年十二月



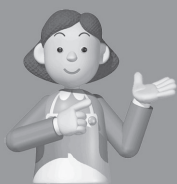
狄喬治氏症候群

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of DiGeorge's Syndrome





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。

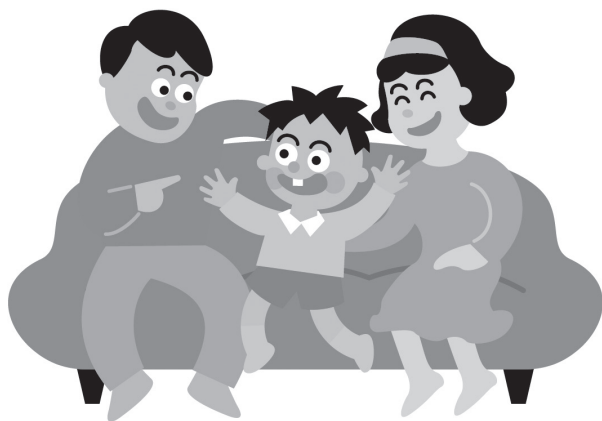
罕病族群的心理服務

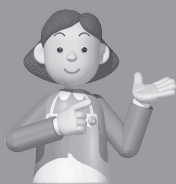
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

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」！



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

Brochure of DiGeorge's Syndrome





一、疾病簡介

狄喬治氏症候群（DiGeorge's Syndrome；DGS）又稱為狄喬氏症、CATCH22、22q11.2 缺損症候群（22q11.2 Deletion Syndrome）或顎帆心臟顏面畸形症候群（Velocardiofacial syndrome），此症是因為第 22 對染色體長臂的 22q11.2 位置發生微小缺失（Microdeletion）所致，由於患者常合併有心臟缺損（Cardiac defects）、臉部的特殊表徵（Abnormal facies）、胸腺發育不全（Thymic hypoplasia）、顎裂（Cleft palate）和血鈣低下（Hypocalcemia）等症狀，所以又稱為 CATCH22 症候群（CATCH22 Syndrome）。

此症是常見的染色體微缺失症候群之一。估算此病症之盛行率從 1/4,000~1/6,395 都有，在一份瑞典的人口統計報告指出平均每年的 100,000 名新生兒當中，就有 14.1 個是狄喬治氏症候群患者；於一份由美國疾病管制中心所作的人口統計報告指出，在白人、黑人和亞洲人當中，此病症之盛行率為 1/6,000，而在西班牙人當中，此病症之盛行率為 1/3,800。從狄喬治氏症

候群的多樣表徵看來，此病症之盛行率應比先前的估算來的高。

此症在 1992 年被證實為致病原因為第 22 對染色體 q11.2 位置微小缺失（Microdeletion）所造成。典型的微缺失約少掉了 3 百萬個鹼基對（3Mb）的片段，包含了將近 25-30 個基因及四個 DNA 的重複序列。這四個重複的 DNA 序列扮演著造成此段染色體微缺失或轉位的重要角色。在這重複序列附近的基因尤其容易缺失，其中 TUPLE1 / DGCR1（TUP-like enhancer of split gene-1 / DiGeorge chromosomal Region 1）、DGCR2（DiGeorge chromosomal Region2）以及 UFD1L（Ubiquitin-fusion-degradation-1-like）等基因，在大部分的患者身上都可以發現缺失，目前認為這些區域的基因控制著胚胎發育時期第三及第四咽囊的發育，與此症的臨床症狀包括先天性心臟病、副甲狀腺功能低下與顎裂相關。此外，另一個基因 TBX1 亦被發現與心臟錐幹畸型（Conotruncal anomaly）的形成以及其他狄喬治氏症候群相關症狀有關。約 15% 的患者呈現非典型的症狀，這可能是由於缺失的基因較少，或是疾病原因非染色體微缺失是此區域內基因點突變（例如 TBX1 基因）所致。

除了第 22 對染色體外，目前知道第 10 對染色體的短臂（10p13-14）位置的缺失，亦可以造成類



似狄喬治氏症候群的臨床表現。只是 10p13-14 缺失的患者通常會有較嚴重的智能不足、較高比例的腎臟先天異常以及生長遲滯，而較少出現心臟方面的異常，此區域的缺失有人稱為 HDR 症候群（H 為 Hypoparathyroidism 副甲狀腺功能低下，D 為 Deafness 聽力障礙，R 為 Renal dysplasia 腎臟異常）。此外，第 18 號長臂的 18q21.33 位置或其他染色體的微小缺失亦曾被報告過出現狄喬治氏症候群的臨床症狀。

雖然因為疾病的關係，此症雖影響多個器官，身高及體重可能也較一般人矮小，只要配合醫師建議定期回診追蹤，注意各方面發展，病友們能擁有健康正常的生活，也有許多病友克服身體的障礙，以樂觀態度面對疾病，積極發揮生命的價值，活出精采與光彩。





二、臨床症狀

狄喬治氏症候群的患者可能會合併許多器官的異常，包括 1. 先天性心臟病；2. 上顎異常；3. 特殊的臉部外觀；4. 學習障礙；5. 免疫缺損等。其他的臨床症狀包括：低血鈣、餵食困難、腎臟異常、聽力缺損（包括傳導和知覺神經）、喉頭氣管異常、生長激素缺乏、自體免疫系統障礙、非低血鈣引起的癲癇以及異常的骨骼等。

表一、狄喬治氏症候群部分症狀的發生率

器官異常	症狀發生率（%）
先天性心臟病	74*
上顎異常	69
免疫缺損	77
學習障礙	70-90
其他的臨床症狀	
低血鈣	50
餵食困難	30
腎臟異常	37

* 備註：表中症狀發生率的百分比代表 100 位個案有該症狀的比例，例如 100 位個案中，有 74 位發現有先天性心臟病。



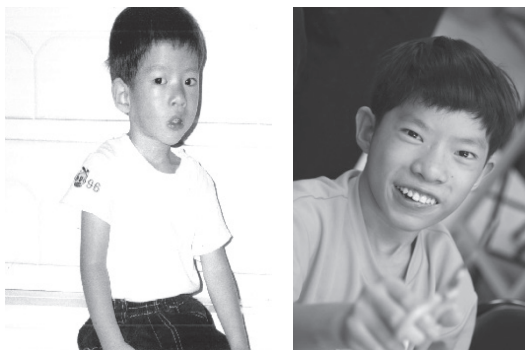
外觀特徵

此症患者會有眼部、臉部特徵、短人中、高拱顎、顎裂、小下巴、或其他顎部異常。

眼部的特徵包括眼距過寬、短眼裂、斜弱視、高冠狀的上眼皮（Hooding of the upper lids）、高冠狀的下眼皮（Hooding of the lower lids）、眼瞼下垂、內眥贅皮以及多排睫毛。

耳部的異常包括低位耳、耳廓異常（外耳廓過度摺疊、方形耳輪、杯狀耳廓、小耳或是突出的耳廓）。有些人會有耳前贅肉或是小凹洞、窄外耳道等異常。鼻子的特色包括鼻根明顯、圓球狀鼻頭、鼻翼發育不良以及鼻尖凹陷。

部分患者哭時臉部會成不對稱（Asymmetric crying face）。但是，臉部的外觀會因父母的臉型而有所不同，有些患者甚至沒有狄喬治氏症候群的臉部特徵。由於患者外觀特徵，眼耳鼻異常合併血管環的存在或是其他咽部先天異常，患者會有明顯的喘鳴聲（Stridor）。



圖一、狄喬治氏症候群患者面部特徵

圖片由狄喬治氏症候群聯誼會會長提供（經本人同意提供）

生理症狀

狄喬治氏症候群患者的生理徵狀，主要是以心臟血管疾病、顎裂、免疫功能不全、副甲狀腺功能低下以及生長發育遲滯為主。

1. 心臟血管疾病

由於基因的缺失，將近 74% 的患童有先天性心臟病的問題。而心臟問題也是造成此症死亡的主要原因，家長一定要配合追蹤治療。此症的心臟異常呈現多樣化，其中以法洛氏四重症為主（請見下表二），其他症狀包含 B 型主動脈弓斷裂、心室隔膜缺損、動脈幹、血管環、心房隔膜缺損、主動脈弓異常、心房或心室中膈缺損等。



表二、狄喬治氏症候群之心臟症狀的比例

心臟方面症狀	比例 (%)
法洛氏四重症	20
主動脈弓中斷 (IAA)	13
心室隔膜缺損 (VSD)	14
動脈幹 (TA)	6
血管環	5.5
心房隔膜缺損	3.5
心房及心室中隔缺損	4
其他 ¹	10
正常	24

註 1：其他如左心室發育不良症候群 (Hypoplastic left heart syndrome)；肺動脈瓣狹窄 (Pulmonary valve stenosis)；右心室雙出口合併主動脈中斷 (Double outlet right ventricle/interrupted aortic arch)；二尖瓣型主動脈瓣疾病 (Bicuspid aortic valve)；內臟異位及心房室間隔缺損合併主動脈中斷 (Heterotaxy/A-V canal/interrupted aortic arch)。

* 資料來源：McDonald-McGinn et al [2010]



小常識

法洛氏四重症介紹

參考資料：台灣兒童心臟學會衛教資料

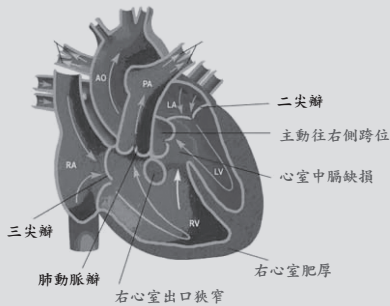
法洛氏四重症是先天性心臟病的一種，主要有四種心臟結構的異常：

- (1) 右心室出口狹窄：是此病症主要缺損，因右心室出口變窄，故通過的血量減少。送到肺部進行氣體交換的血液減少，回左心的充氧血也少，故易使病童營養不足，發育欠佳。
- (2) 心室中膈缺損：因肺動脈狹窄，使右心室的壓力增大，部分血流即由此缺損進入左心室，把缺氧血和充氧血混在一起送往全身，而產生發紺。
- (3) 主動脈往右側跨位：易使左、右心室的血液均由主動脈送出，故易發紺。
- (4) 右心室肥大：是以上三種異常產生的結果，因右心室拼命想將血液送往肺動脈，經年累月，心肌也就變肥厚了。

由於心臟內有由右至左的分流，因此病童會呈現發紺現象。但是如果右心室出口只有輕微或中度的阻塞，則心室中膈缺損處可能呈現左至右分流，而嬰兒並不會有發紺現象。患有法洛氏四重症的嬰兒偶有缺氧性或發紺的發作，此發作經常發生於兩歲前且好發於早晨；發作時病嬰通常呈現發紺、躁動、呼吸急促以及四肢無力，甚至可能會造成抽搐、意識喪失。法洛氏病童運動時會產生呼吸急促，所以病童常會蹲下以減緩不適。通常病童也有生長發育不良現象。

開刀矯正正是根本治療的唯一方法，但內科處理也很重要，例如：預防脫水，「突發性缺氧」的急救，鐵劑的補充，可減少陣發性呼吸困難的發作。外科療法包括完全矯正手術及分流手術，手術種類須視病童情況而定。

病童接受完全矯正手術後，如果右心室壓力正常、沒有明顯的左向右分流或心律不整等情形者，可以不需要限制活動。若有明顯肺動脈瓣逆流、右心室高壓或心律不整者，僅能從事輕度運動。



圖二、法洛氏四重症的缺陷示意圖

圖片來源：台灣兒童心臟學會之衛教資料，經同意後使用。

2. 顎裂

多數的狄喬治氏症候群有顎裂的問題，而臨床表現各異。最常見的為顎咽閉合不全（Velopharyngeal incompetence；VPI）。這可能是因為結構性問題（軟顎異常）、功能性問題（顎咽部肌肉張力較低；Hypotonia of the velopharyngeal musculature）或者兩者都有所引起。通常狄喬治氏症候群的小孩都是出生時因為先天性心臟病而被診斷，但隨這年紀增加，顎咽閉合不全問題會逐漸明顯。

3. 免疫功能不全

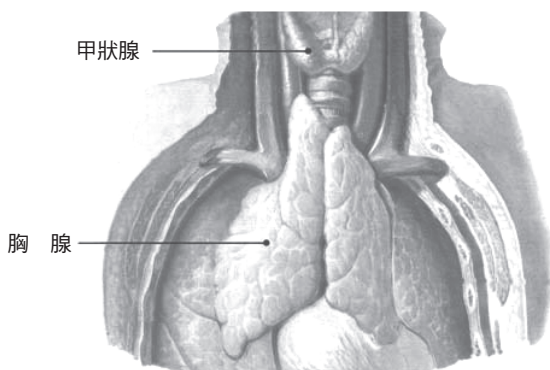
免疫功能不全的原因是因為胸腺發育不良，胸腺發育不良可分為部份發育不全與完全發育不全兩種，部份胸腺發育不全的孩童其免疫功能僅些微偏低，將會隨時間逐漸改善；少部分完全發育不全的孩童，較容易引起感染，通常需要給予治療。

由於胸腺是促成 T 細胞成熟的器官，狄喬治氏症候群患者的 T 細胞產生會有異常。與其他嬰兒相較，狄喬治氏候群症嬰兒的 T 細胞數量偏少，但是隨著年齡增長，T 細胞的數量會逐漸增加，大多數的患童在一歲前 T 細胞的產生會改善。除了 T 細胞產生不良（佔 67-77%）之外，亦有研究指出此症患者亦可能有 T 細胞功能不良（佔 19%）、血漿抗體反應不良（佔 23%）或是免疫球蛋白 A（IgA）低下的情況（佔 13%）。免疫功能低下的結果，患童較易有反覆的感染，如反覆性中耳炎、鼻竇炎或是肺炎等。部分患童有餵食困難的現象，營養不良的狀況會加重免疫功能的缺失。



小叮嚀

學齡期患童若在細心照顧下，很少因為免疫功能不全的問題而反覆進出醫院，請家長不需過度操心。



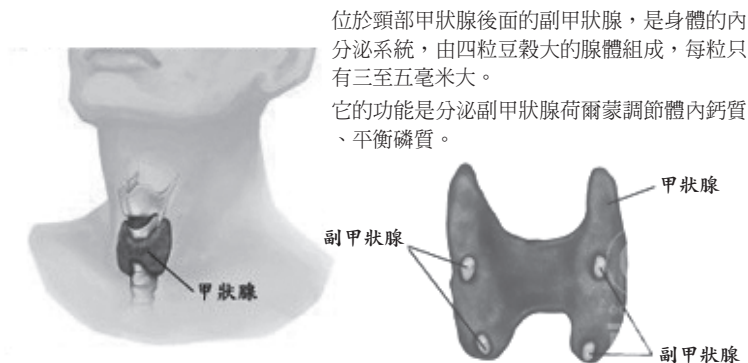
圖三、甲狀腺與胸腺的生理位置示意圖

甲狀腺功能：主要是促進細胞的氧化作用，而增進脂質的代謝、生長發育、維持中樞神經的運作等。

胸腺功能：分泌胸腺激素、促使 T（淋巴）細胞成熟、促進肥大細胞（master cell）分化、發育、消除體內突變細胞、具有控制癌變、控制自身免疫性疾病等作用。

4. 副甲狀腺功能低下

部分患童會有低血鈣的問題，此問題在新生兒時期會最嚴重。若患童出現癲癇的症狀，首先要排除是低血鈣引起的。雖然血鈣的平衡會隨著年紀增長而逐漸正常化，但仍有少數在青春期的兒童期因為生病而出現反覆性低血鈣的病例報告。



圖四、副甲狀腺生理位置示意圖

副甲狀腺功能：主要功能是調節血液中的鈣及磷的濃度，維持在一定的平衡。

5. 餵食問題

有些患童會有餵食困難的問題，需要藉著鼻胃管或胃造瘻餵食。這個問題與先天性心臟病或顎部異常並不一定有直接關係，有些是因為有胃食道逆流或是喉的會厭部功能不良，如突出的環咽肌（Cricopharyngeal muscle）、環咽肌閉合不良（Abnormal cricopharyngeal closure）以及咽部憩室（Diverticulum）所造成。會厭部的形成乃是從第三及四個咽囊所發育出來的，由於此症的影響第三及第四咽囊之發育，故造成會厭部分功能不良。（請見第二章第一節第3段說明，P.23）



6. 生長及發展

部分患童呈現身材矮小，主要合併類胰島素生長因子（Insulin-like Growth Factor 1；IGF-1）以及生長因子結合蛋白 3（Insulin-like growth factor binding protein-3；IGFBP3）低下、生長激素缺乏或是腦下垂體生成不良的狀態。部分患者對生長激素的治療有反應，但需要透過醫師經由檢驗及專業判斷。雖然如此，大部分的成人患者的身高可在正常範圍之內。

狄喬治氏症候群的患童會有發展遲緩的狀況。動作發展，平均放手走路的時間為 18 個月。語言發展也可能到 2-3 歲才出現。約有 20% 的患童有自閉的症狀。曾有一份研究報告針對 12 位學齡前的患童檢測其智商，發現平均的智商為 78 ± 11 分，操作智商為 78 ± 14 分，而語言智商為 82 ± 15 分。其中 16% 的患童發展正常、44% 的患童輕微遲緩，而 40% 的患童有明顯遲緩的現象。

7. 肌肉骨骼系統

患童通常有肌肉張力低下的狀況，其他肌肉骨骼系統的問題，包括多指、畸形足、過度摺疊的腳趾以及併指等異常。患童可能會有脊椎異常及合併肋骨異常（大多為多或少一根肋骨）。

8. 腎臟問題

部分患者會有泌尿系統的異常，包括單一腎臟、多囊腎、馬蹄腎、雙套集尿管、結石、腎小管酸血症、水腎以及夜尿等。

9. 其他

除了上述症狀外，患者可能會有肺臟發育不全、便秘、無肛症、腸道扭轉、先天橫隔疝氣、臍疝氣、腹股溝疝氣、腳部疼痛或是顱縫過早閉合等問題。

行為特徵

1. 人格特質

此症患者的特質可能兩極化。一種為不受抑制及衝動型，另一種為害羞內縮型。患者可能會有注意力不足、容易焦慮、保守以及社會化困難等現象。有些患者會有自閉症或自閉症系列障礙的問題。有研究指出這些患者成年後發生心理方面疾病，如精神分裂症、躁鬱症、焦慮、與憂鬱症的機率較高，但是實際的盛行率還再調查研究當中。

2. 認知表現

患者就學時非語言的學習、視覺空間操作、複雜



狄喬治氏症候群

性語言記憶、專注力、操作記憶、視覺空間記憶以及數學等的學習可能會遇到困難。成人時期的患者認知功能的特色是語言智商分數會較操作智商來得高。



小叮嚀

此疾病症狀相當複雜並涵括生理、行為、發展與心理的問題，故建議須由各科相關醫師及醫療專業人員會診，並定期進行追蹤與評估。



三、診斷原則

狄喬治氏症候群的臨床表現差異很大，需要綜合患者的面部特徵以及生理特徵來進行鑑別診斷。

臨床診斷

醫師會依照患童的臨床表現來推測是否為狄喬治氏症候群。初步可以檢測是否有下列症狀做為臨床診斷之依據，包括：先天性心臟病、低血鈣、免疫功能低下、學習障礙以及特別的臉部外觀。



小叮嚀

雖然狄喬治氏症候群的症狀複雜又涵括多方面，但不是所描述的各项症狀皆會自患者身上觀察到。當您的小寶貝有心血管方面的問題加上胸腺發展異常並合併有癲癇症狀時，應配合醫師密集追蹤觀察而進一步治療。



表三、狄喬治氏症之常見的臨床表徵

影響的層面	臨床表徵
臉部表徵	● 明顯的鼻及鼻樑基部寬大、人中短、上唇薄、耳廓異常、外耳小且有凹窩及眼距寬等。 ● 部分患者有顎裂，且常見叉型懸雍垂及聽力缺損。
心血管系統	● 患者有多重的心臟異常，主要是錐幹心臟缺陷（Conotruncal cardiac defect），包括法洛氏四重症、B 型主動脈阻斷動脈幹、心室中隔缺損、動脈幹、主動脈阻斷或肺動脈發育不良。
內分泌系統	● 副甲狀腺低下所造成的血鈣低下，有時亦有甲狀腺低下的情形。
免疫系統	● 大多數患者仍有部分的胸腺發育。 ● 若胸腺完全未發育的患者，其 T 細胞會嚴重缺乏，易引起伺機性感染（如黴菌、肺孢囊蟲），輸血時也會引起移植物對抗宿主疾病（Graft versus host disease）。
其他	● 通常出生體重正常，但之後的體重成長狀況不佳。 ● 身材矮小 ● 輕度至中度的智能障礙 ● 癲癇 ● 手指細長 ● 肌肉張力不全 ● 學習障礙 ● 在青少年期後可能有 10%~20% 的患者罹患精神病，少數合併有腎臟、泌尿道或生殖器異常。

分子遺傳學檢查

由於此症乃第 22 對染色體長臂 22q11.2 區域微缺失所致，一般的染色體檢查方法並無法偵測此片段的缺失，需要使用特殊的方法特別偵測此位點的缺失才行。目前常用的方法有：

1. 螢光原位雜交法（Fluorescence in situ hybridization; FISH）：

透過螢光微顯微鏡來看出患者是否於第 22 號染色體上有小缺失，90% 的患者可藉此被診斷。

2. 多重連接探針擴增法（Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification；MLPA）：

利用簡單的雜合（Hydriation）、連接（Ligation）及 PCR 增幅（PCR amplication）反應，於單一反應管內可同時偵測 22q11.2 區域內不同基因的核苷酸序列的拷貝數變化。

3. 基因晶片（Array Comparative Genomic Hybridization; Array CGH）：

基因晶片是更新穎的全基因體偵測技術，但因檢驗費用較為昂貴，一般仍建議先使用前兩項檢驗，若是前兩項技術檢測結果呈陰性時（約佔 <5% 的個案）



可使用基因晶片技術分析其他區域。

目前國內各大醫學中心的遺傳諮詢門診皆可提供相關的諮詢及評估，並可協助抽血將檢體送至台灣大學醫學院附設醫院、彰化基督教醫院、柯滄銘婦產科診所（基因飛躍生命科學實驗室）、慧智臨床基因醫學實驗室等機構進行檢驗。

影像學檢查

心臟方面的問題可以利用胸部 X 光片、心電圖以及心臟超音波來檢測。此外，確實的心臟構造問題以及心臟病的嚴重度，可以經由心導管檢查得知。對於胸腺發育不良的部份，可以用胸部 X 光片檢查胸腺是否有發育不全的狀況。



四、治療原則

由於狄喬治氏症候群涉及心臟、內分泌以及免疫方面症狀的治療，現階段治療以改善症狀的支持療法為主。本章節概述各症狀追蹤及治療的重點，相關照顧方式將於下個章節提供更詳細的資訊。

新生兒期

1. 心臟方面檢查胸部 X 光、心電圖、心臟超音波檢查等，若懷疑有血管環（Vascular ring）的存在，則需要進行胸腔核磁共振檢查。先天性心臟病的治療依常規的先天性心臟病治療處理。
2. 測量血漿中的離子鈣濃度，並檢測副甲狀腺功能。若有低血鈣的現象，可以依醫師指示補充鈣，以避免低血鈣。
3. 基本的理學檢查以檢測是否有顎裂。顎裂問題以顱顏修補手術改善。



4. 測量絕對淋巴球的數量，若絕對淋巴球數量（必須包括 T 細胞和 B 細胞）較低者，需轉介給免疫科醫師。測量血漿免疫反應（IgG、IgA、IgM）。T 細胞異常的患者，不要注射活性疫苗（例如：口服小兒麻痺疫苗、麻疹、德國麻疹、腮腺炎疫苗、水痘疫苗以及卡介苗等）；若有反覆感染症狀，可考慮使用預防性抗生素、免疫球蛋白、或是胸腺移植治療。
5. 藉由腎臟超音波來檢查腎臟的結構。
6. 藉由 X 光檢查胸椎。



小叮嚀

幼兒時期，T 細胞異常的患童不可施打活體疫苗，若須施打務必向免疫科醫師諮詢。

嬰兒期

1. 評估是否餵食困難，例如明顯的食道逆流、對於固體食物之吸吮或吞嚥困難及嘔吐或便秘問題。餵食

困難問題則可藉由調整湯匙餵食方式來改善；胃食道逆流部份可藉由制酸劑、促進腸胃蠕動以及姿勢調整來改善。

2. 進行兒童發展之評估。若有語言方面發展遲緩，一歲後可開始進行早療和語言治療以加強其認知、說話和語言的發展。

四歲後

1. 定期檢查頸椎 X 光片，以觀察頸椎發育異常。
2. 追蹤生長狀況，若有身材矮小，建議評估是否有生長激素缺乏的現象。若有生長激素缺乏，可以在醫師指示下施打生長激素以改善身高。
3. 若有心理或行為方面的問題，如自閉症、過動症，或是精神分裂症及躁鬱症等現象，宜早期診斷早期介入以求有較好的預後。



表四、狄喬治氏症候群之治療方式

	完全胸腺發育不良	部分胸腺發育不良
免疫方面	由於 T 細胞的數量相當低，需積極治療，可藉由骨髓移植、胸腺素注射、週邊血液單核球移植及胸腺移植（仍在試驗階段）。	T 細胞和 B 細胞的數目與功能於初期會偏低，但隨著年紀增長，其功能和數目會增加，故感染的機會會下降。患者可接受疫苗接種，但不建議使用活菌疫苗。
內分泌方面	部分患者在新生兒時期會出現低血鈣，但大多是暫時的，約在 1 歲以內會恢復。	
心臟方面	心臟的異常必須以開刀矯正，術後仍需長期照護。	
其他	輸血時需使用照射過的血漿製品，以免引起移植物對抗宿主疾病（Graft versus host disease）；另外患者可能有學習遲緩及智能障礙，所以早期療育相當重要，且需安排聽力檢查並評估其語言發展。	



小叮嚀

患童需要一個以全身系統為基礎的照護，在醫療團隊的照顧下，定期返診追蹤以便給予適時的處理。定期接受一些刺激與啟發將有益於發展，而適當的矯正能幫助他們更能適應於學校生活。



五、照護原則

狄喬治氏症候群的心臟疾病照護原則

台大醫院小兒科 陳俊安醫師

先天性心臟病在狄喬治氏症候群的小朋友中是很常見的，大約 74% 的狄喬治氏症候群會合併有嚴重程度不一的先天性心臟病。比較常見的包括法洛氏四重症（Tetralogy of Fallot）、B 型主動脈弓斷裂（Interrupted aortic arch type B）、動脈幹（Truncus arteriosus）、膜邊型心室中膈缺損（Perimembranous ventricular septal defect），以及主動脈或肺動脈異常（Aortic or pulmonary arterial anomalies）。當然，還有許多其他種類的先天性心臟病也會在狄喬治氏症候群中發生。不過，即使小朋友患有狄喬治氏症候群，其先天性心臟病的處理原則和其他沒有狄喬治氏症候群的小朋友相同，治療成果也不會有明顯差異。

患有先天性心臟病，並不一定要開刀，例如輕度的肺動脈瓣狹窄、小型的心房或心室中膈缺損，或是沒有造成血液循環或呼吸功能影響的血管異常，這些



小朋友日常的照護和一般小朋友相同，只要遵循小兒心臟科醫生的建議定期做追蹤即可。

當然，也有一部分的先天性心臟病比較嚴重，需要接受手術或心導管治療，而且平時也可能需要藥物治療。在照顧這群小朋友時，最重要的指標就是小朋友的生長情形（特別是在嬰兒時期），因為較嚴重的心臟病往往會影響小朋友的生長，所以密切注意體重的變化（記得在兒童手冊上定期畫下小朋友的生長曲線），在必要的時候添加熱量補充品（例如油類及醣類），以及在開完刀後的前幾個月使用鼻胃管輔助進食，是照顧這群小朋友時必須注意及採用的做法。此外，若小朋友因心臟病發生心臟衰竭，我們還會需要營養師的建議，協助指導各位家長如何控制好飲食中的鹽份及水份，同時又可以兼顧到足夠的熱量攝取。

家長們除了可以自己觀察小朋友的生長發育以及進食情形外，還可以進一步觀察小朋友的活動力以及呼吸的狀況。其中，呼吸的狀況尤其重要，除了因為有一部分的先天性心臟病引致心臟衰竭時，會以呼吸急促來表現外，狄喬治氏症候群更特別常合併呼吸道的異常。所以若出現明顯異於平常的呼吸吵雜聲，或是呼吸時胸骨上凹陷、肋骨下凹陷的情形變嚴重時，一定要排除呼吸道異常或血管的壓迫的可能。

若小朋友經醫師診治，需要使用藥物治療時，目前國內只有「利尿劑」和「毛地黃」有水劑，對於兒童的服用較為方便，其餘的藥物還是以錠劑為主，包括乙型阻斷劑（Beta-blocker）、血管緊張素轉化酶抑制劑（Angiotensin-converting enzyme inhibitor）等。因為每個藥物都有使用時要注意的事項，而且兒童是正在成長的個體，所以藥物的劑量及組合，必須由醫師視患童的病情、體重與治療反應隨時做調整，以達到最好的治療效果，並且避免副作用的產生。

此外，因為狄喬治氏症候群常合併免疫力低下，而這些患有先天性心臟病的小朋友的心臟負擔往往會因感染或發燒而顯著增加，有時甚至會因為感冒就必須住進加護病房治療，所以我們建議除了一般的疫苗外，最好也能接種包括肺炎鏈球菌、B 型嗜血桿菌及流行性感冒等疫苗，以減少感染的可能性並減低感染後的嚴重性。



狄喬治氏症候群的顱顏照顧原則

台大醫院整形外科 謝孟祥醫師

狄喬治氏症候群常見的顱顏問題包括：

1. 外觀的異常，包括：雙眼距離過寬、眼角下垂、外耳廓小且有凹窩、鼻樑扁平且鼻頭寬大、人中短、上唇薄、下顎小等。
2. 顎裂：症狀可從輕微之叉型懸雍垂至較嚴重之上顎裂併高拱形上顎。

治療的原則是先處理功能之問題，再處理外觀之異常。因此，在顱顏方面，應先處理下顎過小引發之呼吸問題及顎裂問題，而後再考慮外觀之整形。

如果下顎過小，舌根下掉，就容易阻塞呼吸道，若是合併有顎裂，這種問題就會更嚴重。處理之方法包括暫時性之舌唇黏合術（Tongue-lip adhesion）、提早做下顎延長（Distraction osteogenesis）或是做氣管切開。小朋友若是有其他如心臟等問題而需常常手術或呼吸治療者，建議選擇氣管切開，等到問題解決後再移除。

正常顎裂矯正之時機約 1 歲左右，這是考量 1 歲後小朋友要開始學講話。但是在特殊情況下，如前述

之已做氣管切開時，可等氣管切開移除後再做手術。由於顎裂手術術後需一個月內不得有吸吮動作，亦不得任何物品深入口腔，所以不得用奶嘴餵食，亦不得放置鼻胃管。因此，小朋友需學會用湯匙或杯子啜飲進食。而且術後三個月有可能需再次行插管全身麻醉手術或呼吸治療之小朋友亦不適合，因為插管動作可能會使縫合之傷口繃裂。

此外，顎裂小朋友易併發中耳積水，嚴重者會影響聽力，因此須定期由耳鼻喉科醫師追蹤中耳功能，必要時需做引流手術。

顎裂手術後照顧

1. 術後三週內禁止吸吮動作，包括吸奶瓶及手指。並禁將手或其它物品，如玩具或湯匙放入口內，以防傷口繃裂。
2. 飲食：第一週以清澈流質為主，如糖水、果汁等，牛奶可稍後給予。第二、三週起可給予肉汁、麥粉等流質。三週後回復正常飲食。餵食方法：可用滴管或注射針筒加軟橡皮管餵食，較大小孩可用杯子喝，切記餵食器具不可深入口內。
3. 三週後可恢復正常飲食方法及內容。



術後治療計劃

1. 語言治療：手術完後，即可進行語言訓練，並定期追蹤，必要時可以內視鏡及放射線影像評估是否有二次手術之必要。
2. 整形外科：約有 20% 患童需行第二次手術，時機約在 5、6 歲之後。
3. 耳鼻喉科：需定期追蹤中耳狀況及聽力評估。
4. 牙科：追蹤牙齒及顎骨之發育，有必要者於青少年時開始做牙齒矯正，少數須於牙齒發育完全後（約 16 至 18 歲）做牙齒咬合矯正手術。

其他顱顏問題，包括眼部、鼻部、耳部之外型問題，可視需要行手術治療，並無絕對適合之時間點。一般會建議 7 歲學齡前，先矯治重大或明顯之顏面異常，以免對兒童之心理造成影響。學齡中，家長應和心理醫師及學校老師密切合作，評估外貌異常對小朋友心理和人際關係之影響。顱顏矯治的方法有很多選擇，從較徹底但複雜之手術至較簡單但效果較有限之選擇都有，要視實際之需求，以及患者和家屬的意願而定。

最後，狄喬治氏症候群的治療是具階段性及群體性之性質，因此需要各科專家共同參與組成治療團隊，如此才能提供患者全方面之幫助。





狄喬治氏症候群的早期療育 及復健治療

台大醫院雲林分院復健部 林珊如醫師

台大醫院復健部 謝正宜醫師

定期回診追蹤

狄喬治氏症候群嬰兒，有些會伴隨著先天心臟異常或心臟附近大血管異常，這些異常必須定期回小兒心臟科追蹤治療，必要時須以手術矯正，以確保心臟功能及全身血流量供應完善。若有顏面結構異常，會影響餵食及營養，必須定期回小兒外科追蹤治療或諮詢營養師，使寶寶能安全進食，獲得足夠營養。另外有些胸腺及副甲狀腺會發育不全，導致免疫細胞缺乏或血鈣濃度過低，造成感染增加或痙攣，這些要定期回小兒內分泌科或感染科追蹤，以確保健康。

早期療育

當小嬰兒因手術、感染或其他原因住院，或在家活動力較差時，家長可試著居家復健運動。例如按摩可以安撫小嬰兒的不適及不安；被動關節運動及適當翻身擺位可以避免關節僵硬、肌肉萎縮或褥瘡。寶寶精神較好時，可利用寶寶感興趣的東西和其玩耍，誘發主動動作、增強肌力及耐力。

當小寶寶的心臟、血管、免疫、感染及營養問題獲得妥善控制後，要針對其發展狀況進行評估，再針對落後遲緩的部份，進行早期療育復健治療。除了復健醫師的諮詢外，早期療育復健治療大致包括物理、職能及語言三項。

1. **物理治療：**以肌肉骨骼系統的粗動作控制為主，包括運動治療（肌力、耐力、姿勢穩定、平衡協調訓練）、主動動作之誘發（治療師運用不同的治療手法，設計不同的活動，促進動作發展與協調，增強功能表現）、被動關節運動與牽張治療（預防關節攣縮變形並維持關節活動度）。當寶寶有低張力的表現時，整體發展會受限，自主活動會比正常小朋友差，這時可藉由各種不同的姿勢活動，先訓練其頭頸部穩定。將孩子擺在趴姿，把他喜歡的玩具懸掛在比頭高的高度，使他們有動機去伸直頸部、增加頸部的力量、學習把頭抬穩。接著對軀幹四肢進行訓練，誘發自行翻身、爬行、站立、行走、跑、跳、上下樓梯等。
2. **職能治療：**針對精細動作、知覺動作、認知發展、心理發展、日常生活自理能力加以訓練。對象不只是小朋友，家長也需參與。小朋友的職能治療藉由各種不同的運動和感覺刺激整合與介入，誘發正常動作及認知的發展，協助小孩在動作、自我照顧及



娛樂上，發揮到最大能力，達到獨立自主。治療師以玩具和遊戲為媒介，設計各種的治療，增加小朋友的興趣，並有計畫改造環境，使環境的難度能夠配合小朋友的能力，達到最佳的學習狀態。程度相符的小朋友也可以安排團體遊戲，增加人際互動與社會適應。舉例來說，若小朋友的平衡感、空間概念、溝通表達發展不良時，治療師可提供各種環境改造，利用滾、跳、鑽、爬、溜、盪、轉、扮家家酒、尋寶物、看圖說故事等活動，讓小朋友從中學習。對家長的指導著重在支持及教育父母，使父母能獲得充分的技能與資源，幫助小朋友成長。家長和小朋友朝夕相處，所以很多動作的練習或是行為的糾正，都需要在家中反覆的練習，而且有許多小朋友的行為問題是在家中才會出現，所以家長是影響治療成果的重要因素之一。治療師要教導父母在家的處理技巧，讓父母把治療室所學，充分應用在小朋友的日常生活中；父母也要和治療師充分溝通，找出最適合小朋友的治療方式。

3. 語言治療：吞嚥及語言方面的訓練，語言治療師在早期可以指導如何刺激按摩小寶寶的口腔、如何安全經口進食。記得要由耳鼻喉科確定聽力是否正常。到了語言期，語言治療師可以進行過度鼻音矯正、發聲訓練、口腔動作訓練、口語表達及理解訓練、詞彙累積訓練、句法及語言的應用訓練等。另外，

也可以指導家長進行認知的訓練，例如多接觸各種不同的環境刺激，訓練配對、分類、順序的概念。

策略學習

特別提醒家長，治療是須要長時間的，要有堅持到底的精神，勿因一時未見成果即輕易放棄。有時候，孩子們在某些階段會停留很長時間，甚至不再進步，不過若仔細觀察，仍然會發現細微的改變，此時若輕言放棄，那先前的努力就白費了。不管何種復健治療，都需要一段時間才能看出效果，對小朋友而言，早期介入，效果會更好。不只尋求醫院的協助，在家中或住處附近環境中，家長更需落實居家復健訓練。可以給予小朋友適當的運動，到公園跑跑跳跳、玩遊樂設施及堆沙子，不要讓他們每天坐在電視機前；也要適當的教導生活中的規範，如玩具要自己收、吃飯時要專心、做錯事要處罰等。語言及認知的發展和小朋友周遭的人密切相關，父母應抱持一致的態度，共同參與孩子的教育，多引導孩子觀察，例如走在公園裏，引導孩子觀察植物的種類，讓孩子體會用口語描述的不同經驗，如「紅色的花」、「黃色的花」、「好多花」、「好高的樹」。居家治療強調利用生活中常見的事物，使小朋友很自然地去接觸並從中學習，對屬於發展遲緩危險群的狄喬治氏症侯群小朋友更形重要。



另外，家長們也需要與醫師及治療師充分溝通討論，有適當的期待，才不會隨著孩子年齡的增長，而愈來愈失望。一般而言，大多孩子在一兩年內就可以終止治療，但較嚴重者，可能會有較長的療程。大致上，在進入小學後，就由學校系統，接收復健治療計劃。學齡期狄喬治氏症候群小朋友若有學習障礙或心理問題，建議可至兒童心智科進行評估測驗、心理諮商、追蹤治療並提供適宜之學校教育系統建議。





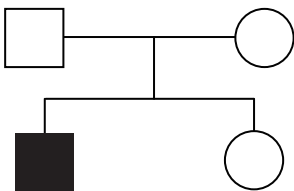
六、遺傳諮詢

人體細胞內有 23 對染色體，而狄喬治氏症候群是因為 22 對染色體上（22q11.2）微片段缺損，其中缺損位置有其中 TUPLE1 / DGCR1、DGCR2 以及 UFD1L 重要基因，缺陷基因控制著胚胎發育時期第三及第四咽囊的發育，與此症的臨床症狀還包括先天性心臟病、副甲狀腺功能低下與顎裂相關，因此導致此疾病。

其遺傳模式可分為兩種：一是偶發的變異；一是體染色體顯性的遺傳。

偶發的變異

約有 93% 個案是屬於此型，不分男女罹病機率相同。其父母並無罹患此症，因精卵受孕過程中產生突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低（如下圖四）。

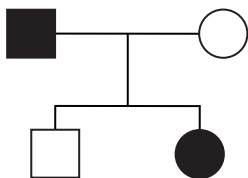


圖五、偶發性突變之遺傳示意圖：父母親均非狄喬治氏症候群患者

□：未罹病男性 ○：未罹病女性 ■：罹病男性 ●：罹病女性

體染色體顯性遺傳

約有 7% 個案是屬於此型。「體染色體顯性遺傳」是亦即父親或母親其中一方為迪喬治氏症候群患者，下一代有 50% 機率會遺傳到父或母的染色體 22q11.2 缺失。建議有計畫生育的父母，先至遺傳科找醫生做產前諮詢。可在懷孕 10-12 週時進行絨毛取樣或 16-18 週時抽取胎兒羊水做細胞培養後進行遺傳檢查。亦可藉由高層次超音波方式偵測是否有先天性心臟病以及顎裂之異常，以作為胎兒是否也罹患此症之參考（如下圖五）。



圖六、體染色體顯性遺傳：父親或母親其中一位為狄喬治氏症候群患者，下一代有 50% 機率罹患此症。



七、資源索引

國際間有許多狄喬治氏症候群相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此症治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之情緒支持管道，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) Chromosome 22 Central

22 染色體中心（位於加拿大）

Email：c22c@ntl.sympatico.ca

www.c22c.org

2) The 22q11 Group

英國第 22q11 染色體團體

Email：22q11@melcom.cix.co.uk

<http://www.cix.co.uk/~melcom/22q11/22qgrp.htm>



3) The International 22q11.2 Deletion Syndrome Foundation, Inc.

國際 22q11.2 缺失症候群基金會（位於美國）

Email : i22qdsf@gmail.com

www.22q.org

◎國內病友組織

1) 狄喬治氏症病友聯誼會

病友會由一群愛孩子的家長主動發起，於 101 年 8 月正式成立，成員約有 50 多名，年齡層分布從幾個月大的孩子到二十幾歲的成人，創會會長為梁智程先生。

電話：02-25210717



首次聯誼會聚會

2) 財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路 20 號 6 樓

電話：(02)2521-0717

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

◎參考文獻資料：

1. Genetics Home Reference：

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=22q112deletionsyndrome>

2. GeneReviews：DiGeorge's Syndrome,

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=gr_22q11deletion

3. National Center for Biotechnology Information

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=gr_22q11deletion

4. OMIM：DiGeorge's Syndrome,

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=188400>

5. Cuneo BF. 22q11.2 deletion syndrome：DiGeorge, velocardiofacial, and conotruncal anomaly face syndromes. *Curr Opin Pediatr* 2001;13:465–472.



6. McDonald-McGinn DM, Kohut T, Zackai EH. Deletion 22q11.2 (velo-cardio-facial syndrome/ DiGeorge syndrome). In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of Genetic Syndromes*. 3 ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010b:263-84.
7. Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study.DevDisabil Res Rev. 2008;14(1):3-10.
8. 台大醫院基因醫學部罕見遺傳一點通
<http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/default.asp>
9. 台灣兒童心臟學會衛教資料
10. 財團法人罕見疾病基金會疾病介紹
http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/151

第三章

Q&A 問與答

Brochure of DiGeorge's Syndrome





一、Q & A — 醫療篇

Q：什麼是「狄喬治氏症候群」？

A 狄喬治氏症候群是因為第 22 對染色體長臂近端的 22q11.2 區域發生微缺失（Microdeletion），造成一個或多個基因的功能異常而致病。臨床上常見的症狀有，心血管疾病、特殊的臉部表徵、高血鈣、智能障礙、特殊的個性與認知表現、生長遲緩、內分泌異常。另外還有嬰兒時期餵食困難、出生時低體重、牙齒和腎臟方面的問題、肌肉張力低下、疝氣等症狀。

Q：狄喬治氏症候群的遺傳模式及下一胎的風險？

A 遺傳模式可分為兩種：

1. 偶發的基因突變：大部份患者均屬此型，不分男女比率均相同，即父母親均非狄喬治氏症候群患者，精卵結合受孕過程中，產生基因突變所致，下一胎生下相同疾病的機率極低。



2. 體染色體顯性遺傳：父親或母親其中一位為狄喬治氏症候群患者，所生的下一代，每一胎不分男女，均有 50% 的機率為狄喬治氏症候群患者。

Q：狄喬治氏症候群應如何診斷？

A 狄喬治氏症候群患者的臨床表現差異很大，疾病初期多以心臟疾病作表徵，患者小時候特殊的面部表徵常易被忽略，有些症狀較不明顯的患者，若非對診斷此疾病有經驗的醫師，甚至到學齡期或成年後才被確診，而目前診斷依據仍以臨床症狀和分子遺傳學檢查為主。

Q：狄喬治氏症候群的治療方式？

A 目前無特殊有效、積極的治療方式，主要是採取症狀療法如：早期療育等，及針對已出現的症狀治療，以及對未出現的症狀預防，所以定期追蹤對狄喬治氏症候群患者，就顯得格外重要了。



二、Q & A — 社福篇

Q：狄喬治氏症候群是否可以取得重大傷病證明或身心障礙鑑定？

A

◎重大傷病證明：狄喬治氏症候群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。

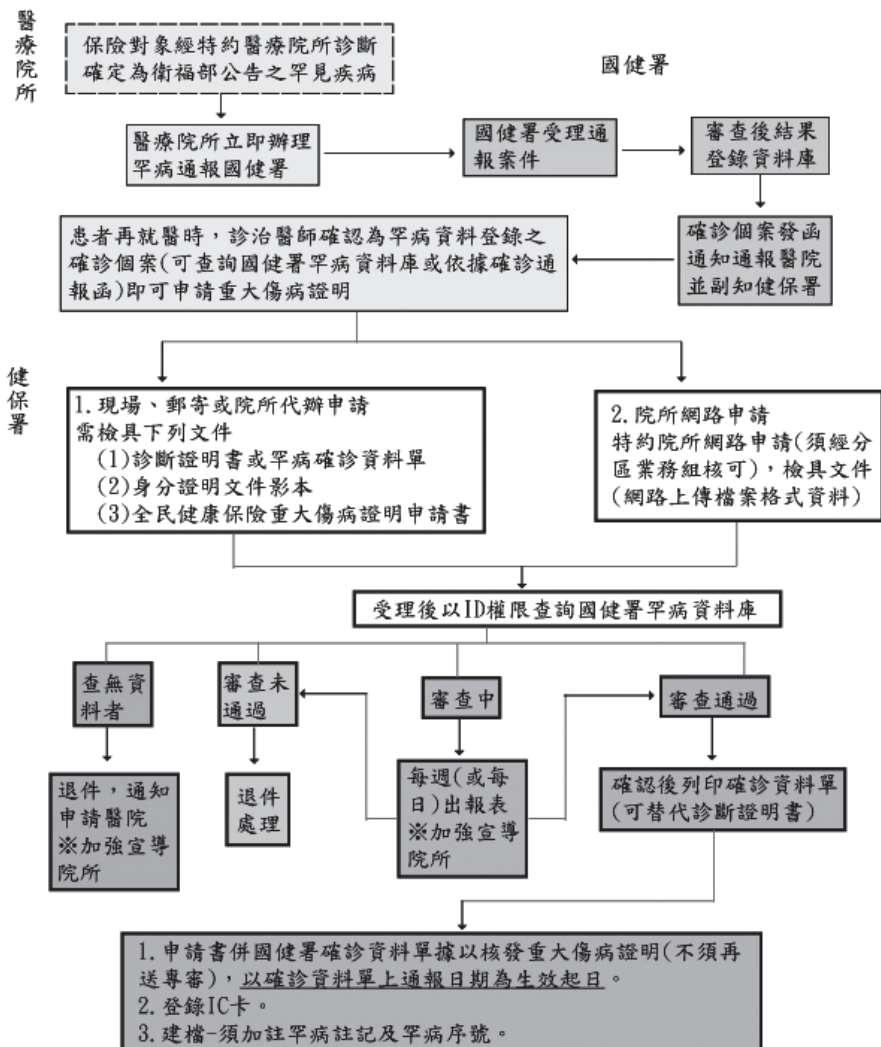
Q：如何申請〈重大傷病證明〉？

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；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圖





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 卡有和不同？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病友，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病友，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」，可至中央健康保險署網站 <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

1. 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。

1. 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：

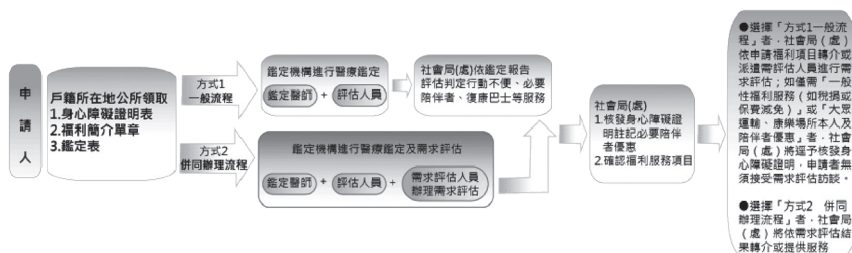
1. 申請人先至指定醫院完成身心障礙鑑定且符合資格；
2. 社會處（局）依據鑑定報告書內容判定行動不便、必要陪伴者及復康巴士等服務，並就符合身心障礙資格者核發身心障礙證明；
3. 依據申請福利服務項目轉介或另行派需求評估



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（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



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：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



狄喬治氏症候群

第四章

心情留言板

Brochure of DiGeorge's Syndrome





心情留言板（一）

當我在診所生下淨淨時，醫生護士卻未將嬰兒抱給我看一眼，只說等會兒醫生會來解釋，讓我緊張地眼淚直流，半小時後，醫生說：『剛才護士找不到肛門量肛溫，不過找到了。』我的心中充滿疑惑，但不知道孩子哪裡出狀況，當下醫生並未詳細告知，第三天，家人將孩子的包巾打開重包時，發現她的右手大姆指多了一塊指片，像是多指症的併指，診所也未告知，讓我產生質疑。出院後的健康檢查及施打預防針則轉到地區性醫院做，淨淨三個多月時，因小感冒讓醫生聽出心雜音，並請我轉診至教學醫院，當下我慌了哭了，覺得這樣殘忍的事為何會在我的寶貝身上呢？在台北的教學醫院就診後，因為四肢（手指頭），生殖器官（無肛症），心臟（法洛氏四合症）及五官明顯（鼻樑挺立，眼距較寬）等特徵，在醫生安排下檢驗出淨淨是屬於罕見疾病 22q11.2 缺損症候群，它是第二十二對染色體異常（CATCH 22）。



淨淨在 5 個月左右先接受肛門手術治療，半年的擴肛治療追蹤；8 個月及 1 歲 2 個月時，做了二次開心手術，期間有三次心導管手術，每次住院都讓身為父母的我們心疼不已，雖然心臟手術尚未完成，但我們對教學醫院的團隊充滿信心及感激。9 個多月時發現淨淨發展遲緩，甚至懷疑她是否會走路（因腳沒什麼力量），接受了語言，物理及職能治療，目前她 1 歲 8 個月，和正常小朋友的發展認知無太大差異（除了身材瘦小以外）。讓我們非常感謝所有復健治療師專業的教導，早期療育更讓全家人及親友們都看到了淨淨的進步。

還記得最初的慌亂，確診後在先生及家人全力支持下，我選擇回到家庭當全職媽媽，用心照顧二個寶貝，婆婆更對我說：『小朋友照顧好最重要，其他事不用費心。』讓我更是感激，樂觀面對是我的人生態度，不論每每帶出門總被人問：『為何小孩如此瘦小？』時，我都能以最正面的心態回答：『她是罕病天使，個子雖小，但和其他小孩一樣可愛又頑皮。看著她與姐姐好，與姐姐吵，我都很開



心她來當我的小孩。』未來有上天的保佑，醫師群的治療與教導，家人的疼愛，我想，淨淨是個幸運兒，可以平安健康地長大。

淨淨媽媽留

心情留言板（二）

維尼出生時的體重 2870 公克，身長：47 公分，
在家中排行老三。

41 週時醫生覺得過預產期太久不太好，所以決定採人工催生方式讓他出生，催生從早上一直到下午，按道理第三胎應該很快，偏偏他就是不出來，也不知加了幾次的催生藥，終於在下午 5：15 出來了，一出生等很久都不哭，一直拍好久才哭出來，醫生發現孩子嘴巴歪歪的，照會小兒外科來看看，當天晚上護士就告訴我維尼不會喝水，試了幾次一喝就噎到臉發黑，幾天後還是無法正常吸吮吞嚥，只好用鼻胃管餵食，一星期後開始出現痙攣現象，次數逐日增加，因血液中鈣的濃度不夠，甚至注射液體鈣，那得要非常小心，萬一滲出皮下很容易造成局部鈣化，所以都是住院醫師親自盯著打完才離開，折騰一陣子，最後才驗出是 DiGeorge's 症候群。

因低血鈣發生痙攣，又因 T 細胞嚴重缺乏常常



感冒，一感冒就發高燒，39~41 度是常有的事，每次一到 38.5 度就必須增加抗痙攣的藥，有時半夜發燒來不及給藥或者退燒塞劑藥效來不及就又發生痙攣，開始也每發生痙攣一次腦部傷害就多一次，隨著發燒常常又導致肺炎，就這樣一直反反覆覆到 5 歲過後才慢慢的減緩感冒次數，當然痙攣的次數也隨之減少。

又因為懸雍垂的問題導致他每吞嚥一次就噎到臉發黑，只好借助鼻胃管餵食，直到 6 個月後經教學醫院醫師建議拔除鼻胃管開始練習吞嚥，以避免長期依賴喪失吞嚥功能及影響日後語言的發展，這是一項艱鉅的過程，開始利用注射針筒 1C.C. 慢慢滴餵，往往餵 5C.C. 有 4C.C. 在手帕上，於是利用洗澡後或曬太陽讓他口乾舌燥，從 1C.C. 的滴餵增加到 10C.C.，經驗告訴我液體容易噎，半固體的食物反而容易訓練吞嚥，於是利用紅蘿蔔泥嬰兒食品開始，看他吞下第一小口，真是令人振奮，為了增加營養牛肉泥、雞肉泥、水果泥、進而開始熬小魚粥餵食，體重才開始有點進展，也因為吞嚥困難吃得

少又慢，七坐八爬九長牙完全跟不上，語言表達也沒出來，所以整個生長過程就落後很多，總是在追生長曲線，永遠都碰不到最下限那條，於是又展開職能和語言的復健至今。

在未入小學之前，學習落後還可以接受，目前已經 6 年級了，從隨性發展到嚴格要求，試過很多的方法，雖然體能、智力發展比一般人遲緩，跟不上課業但學習是必要的，於是又讓他嘗試學琴，當做是專注力及手指的復健，從一開始識譜緩慢、手指無力到有興趣，一學就是好幾年，還通過電子琴檢定 10 級和鋼琴 9 級檢定。慢慢的培養出靈敏的聽覺，音感也就特別好，最終目的當然是讓的生命更豐富、更健康，做個樂觀、正向、快樂的孩子！！

維尼媽媽

Memo



Memo



國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

狄喬治氏症候群照護手冊 . -- 臺北市：罕見疾病
基金會， 民 102. 12

面； 公分

ISBN 978-986-86450-7-3（平裝）

1. 罕見疾病 2. 健康照護

417.9

102025439

書名：狄喬治氏症候群照護手冊

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：102 年 12 月

版（刷）次 第一刷

ISBN：978-986-86450-7-3

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)