



家族性澱粉樣多發性神經病變 照護手冊

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)



財團法人罕見疾病基金會
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS



ISBN : 978-986-93059-9-0

罕見疾病照護手冊 24

家族性澱粉樣多發性神經病變照護手冊

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)

財團法人罕見疾病基金會

印行



罕見疾病照護手冊 24

● Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)

家族性澱粉樣多發性神經病變

照護手冊



財團法人罕見疾病基金會
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS

家族性澱粉樣多發性神經病變

Brochure of Familial Amyloidotic
Polyneuropathy (FAP)

照護手冊



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
諮商組林綺雲教授、王佩辰研究生 13

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 陳莉茵創辦人 16
- 蛻變的勇氣
夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症病友 劉家輻先生 18

第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介 22
- 二、臨床症狀 29
- 三、診斷原則 36
- 四、治療原則 41
- 五、照護原則 臺大醫院物理治療中心 游舒涵物理治療師 48
 - 初期之感覺異常改善 51
 - 周邊神經病變運動指導 55
 - 生活輔具介紹 78
 - 居家安全 86
- 六、營養照顧 91
- 七、遺傳諮詢 100
- 八、晚發型遺傳疾病之心理相關評估、照護與支持：以家族性
澱粉樣多發性神經病變為例
臺大醫院臨床心理中心 張志瑄 / 楊于婷 / 鄭逸如臨床心理師 103
- 九、資源索引 114

第三章 Q&A 問與答

- 一、Q&A 醫療篇 122
- 二、Q&A 社福篇 125

第四章 心情留言板

- 病友 吳尚哲先生 / 賴福糧先生 138

附 錄：單基因晚發型疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則

中華民國人類遺傳學會 144



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屬照護手冊的想法便逐漸展開。

截至目前為止，本會已陸續出版威爾森氏症、第一型肝醣儲積症、結節硬化症、脊髓肌肉萎縮症、法布瑞氏症、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、先天性表皮分解性水泡症（俗稱泡泡龍）、龐貝氏症、腎上腺腦白質失養症、原發性肺動脈高壓、軟骨發育不全症、紫質症、威廉斯氏症、裘馨氏肌肉失養症、亨丁頓舞

蹈症、成骨不全症、瓦登伯格氏症候群、狄喬治氏症候群、Angelman 氏症候群、戊二酸尿症第一型、芳香族 L- 胺基酸類脫羧基酶缺乏症等 22 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，照護手冊乃邀請各科專家學者提供內容，再由本會共同編輯而成。在此代表本會感謝各方的協助。

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 林炫沛

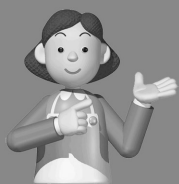
中華民國 111 年 6 月



第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)



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，家人的關心與支持是很重要的。

其次，家人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，家人得知如此訊息時，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，家人們必須掌握疾病對病患各方面的影響，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。

家庭中若有罹患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，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

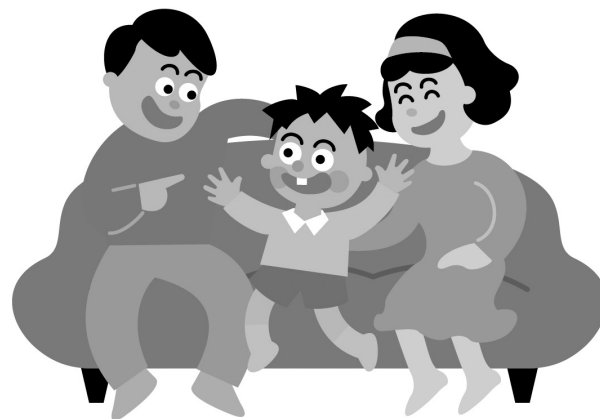
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，

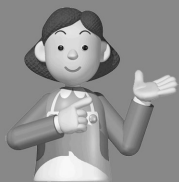
與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

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 陳莉茵創辦人

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」！



蛻變的勇氣

夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症病友 劉家輞

夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症（Charcot-Marie-Tooth Disease）簡稱 CMT，又稱進行性神經性腓骨肌萎縮症，是最常見的遺傳性周邊神經病變疾病。我在就讀國三時，身體突然出現打球常常扭到腳、走路突然絆倒等異樣，家人便開始帶我去找尋病因及治療。從有科學依據的西醫、中醫針灸到民俗療法，乃至拜神佛等各種嘗試，一路伴隨我成長到大學。

多年以後，我認識更多不同疾病的罕見疾病病友，發現原來大家經歷過不斷追尋希望，也不斷地失望。從一開始自己與家人不想放棄，到後來不得不應付周遭的善意關心，如建議、算命、祭改或者是種種直銷健康食品等族繁不及備載。沒有一刻能清閒下來，這些不是因為我們還有多少勇氣去對抗病魔，也難以想像會有任何的蛻變，因為眼前所見的只有失去。

在失去的過程，我並沒有停止運動或復健，也保持定期回醫院神經內科追蹤。在未知絕望底線的情況下，我知曉自己沒有停止努力，沒有自責的理由，父母沒有停止嘗試也沒有停止花錢。多年以後，聽到病友相同經歷的故事，我得到了一點點的安慰，同樣地

也感受到傷悲。

我很幸運的在還能自理生活的時候，遠走他鄉讀大學，讓這樣的無力感留給自己，讓家人得到一點點喘息。我曾嘗試以多運動的方式期待恢復身體原貌，也曾把重心移轉到成績上，但我仍被外在的自卑挫敗，曾經想放棄所有的努力，就這樣混混噩噩過一生。

剛好在這瀕臨崩潰的階段，我遇到貴人給我機會，事後不提往事，也以平常心相待，與我交流。就是在這個時刻，我感受到自己被在乎，也許是敞開心房，我體驗了不少事情，即便自覺自己是一手爛牌，也玩出一番滋味，使我對未知感到好奇，想要去真實經歷。我知道我習慣失去的必然，從開始拿第一隻拐杖、第二隻拐杖，再到存錢買一台自己喜歡的輪椅，認為這一切都是理所當然，所以未來無法拿筷子、難再提筆寫字，也都沒有關係了。

我沒有想過什麼是蛻變，相對地心裡彷彿知道，這樣的今天早就會來到。蛻變，其實在我們這些不會痊癒的病人心裡，就跟奇蹟一樣，早早從資料庫裡下架。生活還是在過，也一直勉強保持需要的身體運動，保持偶爾的偷懶與無奈。隨著病友團體的夥伴增加，大家彼此分享生活妙招，或是醫師沒有告訴我們的營養資訊，逐漸地找到生活和身體的平衡。



這種平衡，在一段時間後，面對部分功能的失去，經驗老道的病友們，在不同階段彼此分享，回看過往，笑看過往，我們不敢活得消沉，似乎大家有一種不可言喻的默契，就是我們從來不顯得喪氣。

未來的日子，我不確定自己還能夠再被打敗幾次，但就是因為當初沒有放棄，才能看到今天不同的心境，以及期盼自己沒有想過的明天，我好想知道，一定還有很多我不知道的明天再等我去看見。

第二章

疾病面面觀

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)



一、疾病簡介

葡萄牙神經學暨病理學專家 Corino de Andrade 醫師於西元 1939 年在葡萄牙北部波爾圖（Porto）地區觀察到多位患者分別敘述或埋怨身體對溫度及疼痛刺激的異常感受及四肢輕癱無力情況，並從一位過世患者的解剖報告發現其身體組織裡存在著澱粉樣物質。西元 1952 年在《大腦》期刊中首度描述一種遺傳性澱粉樣變性的疾病，屬於家族性澱粉樣多發性神經病變（Familial Amyloidotic Polyneuropathy, FAP）之一型，說明疾病影響人體周邊神經系統功能，又稱為 Corino de Andrade 氏病（Corino de Andrade's disease）。

家族性澱粉樣多發性神經病變是一種具有遺傳性的系統性澱粉樣變性。澱粉樣變性（Amyloidosis）是一種蛋白質沉積的疾病，形成原因是特定的蛋白質失去原本正常結構和生理功能，形成不可溶的蛋白質纖維（Fibrils），在細胞周圍聚集並沉積於組織及器官，進而破壞其功能。目前已知有 36 種澱粉樣蛋白與人類疾病有關，可區分為影響多個器官系統的系統性澱粉樣變性（Systemic Amyloidosis）以及僅影響單一器官

的局部性澱粉樣變性（Localized Amyloidosis），有後天性（Acquired）和遺傳性（Hereditary）的區別。

家族性澱粉樣多發性神經病變是一種體染色體顯性遺傳疾病，患者的子女們不受性別影響，有 50% 的機會遺傳到此疾病。在分子遺傳學還沒有普及的時期，依據初期的症狀表現與種族起源區分為四種亞型：

型別	相關種族	受影響之蛋白質	初期之症狀表現
第一型 (FAP I)	葡萄牙、瑞典、 日本	甲狀腺素運載蛋白 (Transthyretin)	下肢對稱性感覺運動 多發性神經病變，病 程在幾年內迅速惡化， 使患者喪失能力。
第二型 (FAP II)	印第安納州／瑞 士、馬里蘭州／ 德國	甲狀腺素運載蛋白 (Transthyretin)	手部多發性神經病變， 以及腕隧道症候群頻 繁發作。
第三型 (FAP III)	愛荷華州	載脂蛋白 A1 (Apolipoprotein A1)	腎臟功能不全、胃潰 瘍
第四型 (FAP IV)	芬蘭、丹麥	凝溶膠蛋白 (Gelsolin)	腦神經病變、角膜格 狀失養症

知識小學堂 什麼是角膜格狀失養症？

角膜格狀失養症（Lattice Corneal Dystrophy, LCD），一種遺傳性眼部疾病，因澱粉樣蛋白沉積導致視力逐漸地進行性退化。

澱粉樣蛋白沉積物主要在眼睛中央角膜呈現線性格子狀混濁，而周邊角膜通常不受影響。



四種亞型中，以甲狀腺素運載蛋白（Transthyretin, TTR）變異最為常見，即 FAP I 及 FAP II，此兩種亞型又稱為家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病（Familial Transthyretin Amyloidosis, FTA），也有人稱之為 TTR-FAP，本手冊則以 FTA 為主要介紹內容。

西元 1978 年學者們從 Corino de Andrade 醫師的研究案例中發現患者體內的澱粉樣變性與甲狀腺素運載蛋白（Transthyretin, TTR）有關，並在西元 1984 年透過高效能液相層析法（High Performance Liquid Chromatography, HPLC）證實。甲狀腺素運載蛋白是由 127 個胺基酸組成的可溶性蛋白質，在生理學上是以四聚體（Tetramer）形態存在的轉運蛋白（Transport protein），可以攜帶甲狀腺素（Thyroxine, T₄）。此外還會與視黃醇結合蛋白（Retinol Binding Protein, RBP）形成視黃醇轉運複合物（Retinol Transport Complex）來運送視黃醇（Retinol）。甲狀腺素運載蛋白可由肝臟、脈絡叢及視網膜色素上皮合成，並分別分泌到血液、腦脊髓液和眼睛。

知識小學堂

什麼是高效能液相層析法？

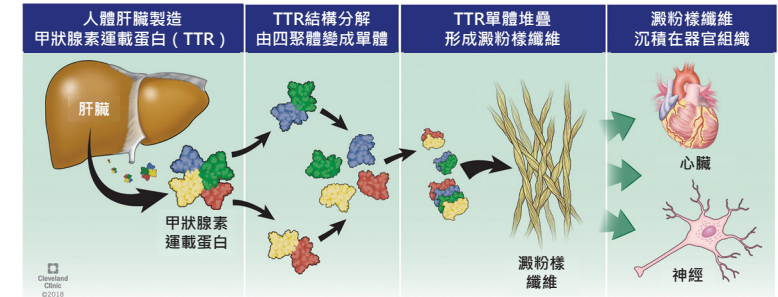
高效能液相層析法（High Performance Liquid Chromatography, HPLC）是一種色譜分析技術，以高壓泵將輸注樣本通過填充吸附劑的壓力柱，分離樣本的各個成分，測量吸光度，用來確認及量化樣本裡每種成分的比例。

知識小學堂

什麼是視黃醇？

視黃醇（Retinol），別名維生素 A 或維他命 A，人體必需維生素，是一種脂溶性抗氧化劑，可維持視力及促進骨骼生長。

家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病（FTA）起因於人體第 18 號染色體長臂（18q11.2-q12.1）位置上 *TTR* 基因發生突變，導致甲狀腺素運載蛋白的結構出現變化，請見圖一。目前已知有超過 130 種點位突變（Point Mutation）或缺失（Deletion）的報告，已經超過 30 個國家有 FTA 患者，全球最常見之 *TTR* 基因型為 Val30Met（Val50Met）^註。



Reprinted with permission, Cleveland Clinic Foundation ©2018. All Rights Reserved.

圖一、甲狀腺素運載蛋白 (TTR) 發生澱粉樣變性過程
由左至右，肝臟製造正常的甲狀腺素運載蛋白 (TTR)，當基因變異，TTR 結構發生系列變化，最後形成澱粉樣纖維沉積在心臟和神經。

（圖片來源：<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/17855-amyloidosis-attr>）

FTA 疾病發生率受 *TTR* 基因型、種族及區域不同而有差異，在歐洲及拉丁美洲以 Val30Met 基因型最為常見，在葡萄牙北部的發生率為 1/538，在美國則是



1/100,000~1,000,000。而 Val122Ile (Val142Ile)^註是美國常見的 *TTR* 基因型（臨床表現以心臟病變為主），在非裔美國人口的發生率為 3~3.9%。華人地區已知漢族族群中有 20 多種致病性 *TTR* 基因型，而在台灣的研究發現 Ala97Ser (Ala117Ser)^註為我國最常見的基因型，此為晚發型疾病，臨床症狀涵蓋神經病變和心臟病變之混合性表現，依據衛生福利部國民健康署罕見疾病通報個案統計（截至 2022/3/31）有 219 人通報確診，其中 77 人已過世。

註：*TTR* 基因型早期命名以切割 20 個胺基酸信號序列之後的成熟蛋白質為初始編號。標準命名則使用從起始密碼子（甲硫胺酸 Methionine, Met）為起始編號。文獻資料仍會使用早期命名方式表示 *TTR* 基因型。

例：基因型 Val30Met，標準命名為 Val50Met。

基因型 Val122Ile，標準命名為 Val142Ile。

基因型 Ala97Ser，標準命名為 Ala117Ser。

在不同的國家中，FTA 的發病年紀也有所不同，以全球最常見的 *TTR* 基因型 Val30Met 為例，葡萄牙患者發病平均年齡為 33 歲，瑞典患者發病平均年齡為 56 歲，日本患者發病平均年齡為 62 歲，至今還不清楚發病年齡差異的原因。然而在同一家族中男性患病率較女性來得高，在日本的統計，男女患病比例可高達約 10：1。

另外 FTA 的外顯率（Penetrance）受地理起源族群及年齡變化的影響而有差異。外顯率在遺傳學裡係

指在整個帶有致病基因的帶因群體中出現疾病症狀的機率。研究學者分別在葡萄牙、法國以及瑞典族群中 100 位帶因成員裡發現：在 80 歲時，葡萄牙和法國族群有接近 85 位帶因成員出現疾病症狀，有 15 位沒有疾病症狀，其外顯率約為 85%；而瑞典族群僅有 69 位帶因成員出現疾病症狀，外顯率為 69%。在 50 歲時，葡萄牙族群的外顯率為 60%，而法國和瑞典族群分別只有 18% 和 11%。

此疾病影響多重器官系統，包括心臟、腎臟、腸胃、眼睛及周邊神經系統，依澱粉樣蛋白沉積區域分成三型：神經型（Neuropathic Form）、軟腦膜型（Leptomeningeal Form）和心臟型（Cardiac Form）。其中以**神經型**最為常見，患者通常從遠端下肢（如：腳趾、小腿）開始出現感覺障礙，漸漸進展到近端腿部再影響到手部，患者對疼痛和溫度的感覺變遲鈍或降低，而輕微觸覺和本體感覺相對比較不受影響。臨床上可以透過皮膚切片和定量感覺檢查（Quantitative Sensory Testing, QST）來診斷感覺障礙，在這個階段相關臨床檢查（如：深層肌腱反射、振動覺）及神經傳導檢查的結果會是正常或是輕微受損。同時可能出現腹瀉、便秘、嘔吐、姿勢性低血壓、排汗異常、膀胱功能障礙及勃起功能障礙等自主神經紊亂。之後會影響運動神經，肌肉開始無力甚至萎縮，行走逐漸困難而需要使用助行器或是輪椅，最終需臥床照護。



軟腦膜型主要影響中樞神經系統，有偏癱性偏頭痛（Hemiplegic Migraines）、失智、癲癇、精神疾病症狀、腦積水、運動共濟失調等，部分患者因為眼睛玻璃體有澱粉樣蛋白沉積導致視力受損。**心臟型**則以心肌病變為主要表現，如：心室肥大、舒張功能障礙、心臟傳導系統異常造成心律不整等。

知識小學堂 什麼是本體感覺？

本體感覺（Proprioception），是自我運動和身體姿勢的感覺，即身體受到肌肉或關節的運動所引發的知覺。

知識小學堂 什麼是共濟失調？

共濟失調（Ataxia），是一種神經疾病特徵，主因於肌肉控制能力不佳導致動作笨拙遲緩、不協調、缺乏規律性。

受 *TTR* 基因型別、FTA 外顯率、症狀涉及的器官以及是否及早被診斷、及早進行治療等多種因素影響，每位 FTA 患者的疾病症狀、嚴重程度及預期壽命皆不同。平均而言，FTA 患者在症狀出現後約 5~15 年間，疾病病程逐漸發展直至死亡。

FTA 從早期症狀治療，1990 年代的肝臟移植，隨著藥物研發技術精進，陸續有穩定甲狀腺素運載蛋白（Transthyretin, TTR）結構和調控基因表現的藥物用來治療患者，以改善疾病症狀，提升生活品質。



二、臨床症狀

家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病（Familial Transthyretin Amyloidosis, FTA）依據澱粉樣蛋白沉積位置區分為神經型（Neuropathic Form）、軟腦膜型（Leptomeningeal Form）和心臟型（Cardiac Form），分別影響不同的器官系統。神經型和軟腦膜型除了主要影響神經系統外，也會因澱粉樣蛋白沉積在其他器官（如：心臟、眼睛、腎臟等）導致相關病變。

型別	主要影響
神經型 FTA	感覺運動神經病變、自主神經病變
軟腦膜型 FTA	中樞神經系統、眼睛
心臟型 FTA	心臟



表一、神經型 FTA 期別階段，依據臨床疾病症狀嚴重度對照多發性神經病變失能分數。^註

神經型 FTA 期別階段	臨床疾病症狀	多發性神經病變失能分數 (Polyneuropathy Disability Score, PND Score)
第 0 期 (Stage 0)	無症狀	-
第 1 期 (Stage I)	輕度，尚未臥床，僅下肢出現症狀	I. 四肢感覺障礙，但仍保有行走能力 II. 行走困難，但不需要拐杖
第 2 期 (Stage II)	中度，神經病變進一步惡化，可以行走但需要協助	IIIa. 行走需要使用單拐或單根腋下拐 (T 形拐) IIIb. 行走需要使用兩支單拐或雙側腋下拐 (T 形拐)
第 3 期 (Stage III)	嚴重，虛弱到臥床或需使用輪椅	IV. 患者使用輪椅或臥床

* 註：引用參考文獻資料 10 中 Table 4，依據臨床疾病嚴重程度對照相對應的多發性神經病變失能分數級別，區分出神經型 FTA 期別階段。

感覺運動神經病變

(一) 長度依賴性感覺運動多發性神經病變 (Length-Dependent Sensorimotor Polyneuropathy)

感覺異常經常是 FTA 患者一開始主訴的症狀，從雙腳開始出現對稱性感覺異常（如：麻木、灼熱或刺痛感）並且對痛覺和溫度感覺的敏感度下降，但仍保有輕微觸覺和本體感覺，肌肉力量和肌腱反射維持正常。

經過數月後，雙腳的感覺異常逐漸地從遠端向近端延伸至腳踝和小腿，而雙腳輕微觸覺感漸漸地喪失。隨著腿部的感覺功能受損，運動神經也會受到影響，患者開始出現下肢運動障礙，如：行走困難、步態不協調及失去維持平衡的能力等。部分患者會出現似燒傷般的神經性疼痛，在夜間的疼痛感更為嚴重。

最後感覺異常將擴展到上肢，患者的四肢將出現無力麻痺 (Flaccid Paralysis)，運動能力受影響而需要仰賴輔具協助行動。

(二) 局灶性單一神經病變 (Focal Mononeuropathy)

澱粉樣蛋白在周邊神經系統中隨機分佈沉積，局部累積在神經幹 (Nerve Trunk)、神經叢 (Nerve Plexus) 或周邊神經造成局灶性單一神經病變，如：腕



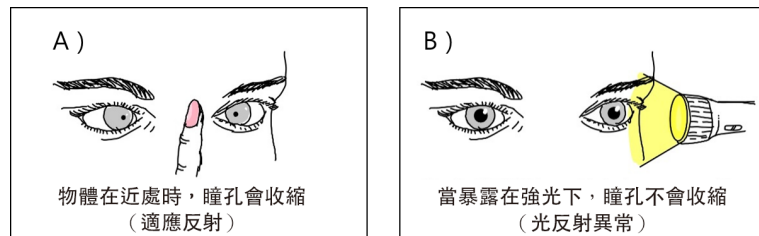
隧道症候群（Carpal Tunnel Syndrome）。

腕隧道症候群是 FTA 早期常見的表徵，其症狀可能在還沒有發生多發性神經病變前出現或是在疾病發展過程中伴隨出現。

當局灶性單一神經病變發生在腦神經，則會導致吞嚥困難、構音障礙或是舌頭萎縮等症狀。發生在睫狀神經，造成瞳孔出現 Argyll Robertson 症候群，如圖二。

知識小學堂 什麼是 Argyll Robertson 症候群？

Argyll Robertson 症候群（Argyll Robertson Pupil），在物體靠近的情況下瞳孔正常出現收縮反應，即瞳孔縮小（圖二 A）；但暴露於強光時瞳孔沒有出現收縮反應，即瞳孔大小不變（圖二 B）。（正常情況下，遇到強光瞳孔會收縮）



圖二、Argyll Robertson 症候群

（圖片來源：https://en.wikipedia.org/wiki/Argyll_Robertson_pupil）

自主神經病變

通常影響患者的循環系統（心臟／心血管）、消化系統（腸胃道）和泌尿生殖系統（膀胱）。

心臟／心血管自主神經功能障礙除了造成心臟傳導障礙影響心律外，主要症狀為姿勢性低血壓，患者容易感到疲勞、視力模糊或頭暈。

腸胃道自主神經功能障礙可能使患者出現腹瀉或便秘兩種症狀交替發作。胃輕癱（Gastroparesis）讓患者有噁心感及厭食，嚴重會出現嘔吐症狀無法控制且反覆發作，造成患者脫水和體重減輕。

泌尿生殖系統自主神經功能障礙造成排尿困難和尿滯留，增加患者尿路感染的風險。男性患者出現勃起功能障礙為早期特徵。

中樞神經系統

在 FTA 裡比較少出現中樞神經系統病徵，除了軟腦膜型 FTA 患者有顯著的中樞神經系統病徵表現。主要症狀表現有失智、共濟失調、中風症狀、癲癇發作、蛛網膜下腔出血、腦積水。



心臟

心臟是 FTA 中最常見之澱粉樣蛋白沉積的器官，造成心臟傳導系統異常和心肌病變。患者因心律不整而出現暈眩和昏厥症狀，嚴重可能造成猝死。心律異常影響心臟收縮與舒張，出現心臟舒張功能障礙，長期下來造成心室肥大，最終導致心臟衰竭。

眼睛

約有 10% 的 FTA 患者有眼睛方面的問題，主因為澱粉樣蛋白沉積使玻璃體混濁造成患者的視力受損，另外可能影響房水排放量而導致青光眼。其他眼睛症狀，如：結膜血管局灶性擴張及乾眼症。

腎臟

在 FTA 患者中，腎臟受影響的機率較低。當患者的腎臟受到侵犯時，會出現水腫、蛋白尿及氮血症（Azotemia），進而發展為腎病症候群或是進行性腎功能衰竭。

知識小學堂 什麼是氮血症？

氮血症（Azotemia），人體血液中含氮化合物（如：尿素、肌酐）的含量異常地高，透過血液生化檢驗發現血中尿素氮和血清肌酐數值升高。主要與腎臟對血液過濾能力不足或功能障礙有關。

家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病的可能症狀

全身性的症狀

- 反覆性的泌尿道感染
- 異常出汗
- 起立時暈眩
- 性功能障礙
- 噁心與嘔吐
- 腹瀉
- 嚴重便秘
- 非刻意的體重減輕

與心臟相關的症狀

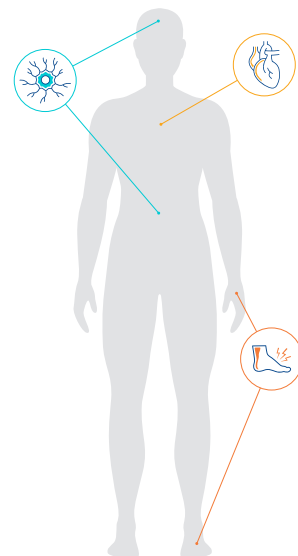
- 疲勞
- 頭暈
- 呼吸急促
- 腿部水腫

其他症狀

- 青光眼
- 視線模糊或有斑點
- 飛蚊症
- 失智惡化
- 類中風症狀
- 腎功能不全

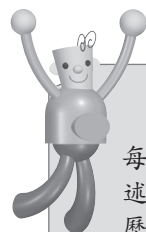
與手、足、手臂以及腿神經相關的症狀

- 刺痛
- 麻木
- 腕隧道症候群
- 灼痛
- 冷熱感覺喪失
- 無法控制動作
- 虛弱無力



圖三、家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病（FTA）可能出現的臨床症狀

（圖片來源：Alnylam 疾病入門手冊）



小叮嚀

上述並未完全列出 FTA 患者可能會經歷的症狀。每位 FTA 患者會經歷的症狀不同，您可能不會發生上述列出的所有症狀，或是您可能不會在同一時間裡經歷這些症狀。FTA 的疾病症狀可能會隨著時間推展逐漸惡化。



三、診斷原則

由於 FTA 在臨床上牽涉到多種器官系統，症狀表現多樣化不具有特異性，加上遺傳基因變異和疾病外顯率等因素，造成診斷困難。早年為疑似 FTA 患者進行疾病診斷需耗費 2~5 年不等，現今仰賴分子遺傳學檢測不僅能及早獲得臨床診斷，也有其他檢查方式能協助 FTA 患者的病程追蹤。

臨床評估

FTA 患者通常到門診就醫時，多數已經開始出現神經病變症狀，但患者可能在出現神經學症狀前，已經有其他關聯病徵表現，如：不明原因的體重減輕、心律不整等。

透過臨床生化和血清免疫檢驗數據，初步排除其他可能造成神經病變因素（如：糖尿病、自體免疫疾病等），收集患者的家族病史以釐清後天性和遺傳性（如：家族成員是否有相同症狀？或是否有 FTA 病史？），這些資訊可以提供臨床醫師整合評估後安排恰當的檢測以確認診斷。

電生理檢查

（一）神經傳導檢查（Nerve Conduction Studies, NCS）

利用電流刺激神經來評估人體感覺神經及運動神經的功能。將刺激探頭放置於神經所在的皮膚上，釋出電脈衝刺激神經，再以電極貼片置於該神經所支配之肌肉或皮膚感覺處記錄神經被刺激後的反應情形。此項檢查主要用來評估感覺異常（如：麻木、刺痛、燒灼感）或是四肢無力的狀況，也可以搭配肌電圖檢查結果一起評估。

（二）肌電圖（Electromyography, EMG）

用小針電極穿刺皮膚到肌肉裡，在肌肉休息狀態及運動收縮時，測量肌肉纖維中的電氣活動，透過肌肉的電氣記錄來分析人體肌肉的狀態與變化。配合神經傳導檢查結果，可用來檢測造成肌肉無力的原因為肌肉疾病或是神經疾病。

（三）自主神經功能測試（Autonomic Function Test, AFT）

自主神經或稱自律神經，自主神經系統囊括交感神經及副交感神經，調節人體血壓、心率、體溫、呼吸、腸胃及膀胱等功能。當自主神經系統出現功能障礙，透過自主神經功能測試可以幫助醫師診斷自主神經功能障礙、分布及嚴重程度。



相關自主神經功能測試，請參考下表：

功能測試	檢測方法
泌汗	定量泌汗神經軸突反射測試 (Quantitative Sudomotor Axon Reflex Testing, QSART)
	體溫調節汗液測試 (Thermoregulatory Sweat Test, TST)
心血管	心率變異分析 (Heart Rate Variability, HRV)
	持續閉氣用力 (Valsalva Maneuver)
腎上腺	持續閉氣用力 (Valsalva Maneuver)
	直立傾斜測試 (Head-Up Tilt, HUT)
	血漿正腎上腺素檢測 (Plasma Norepinephrine)
	腎上腺髓質掃描 (Metaiodo Benzylguanidine, MIBG scan)

組織切片染色分析

(一) 剛果紅染色 (Congo Red Stain)

剛果紅 (Congo Red) 是一種偶氮染料並且可用於鑑定澱粉樣蛋白。澱粉樣蛋白經剛果紅染色後，在光學顯微鏡下呈現橙紅色，在偏光顯微鏡下呈蘋果綠顏色。

臨床上將活體組織（如：唾液腺、腹壁皮下脂肪等）切片用剛果紅染色後，以偏光顯微鏡觀察是否出現具特徵性的蘋果綠，確認組織中有澱粉樣蛋白的存在。

(二) 免疫組織化學染色 (Immunohistochemistry Stain, IHC stain)

在抗體上結合螢光或可呈色之化學物質，藉由抗體與抗原專一性結合反應的免疫學原理，來確認組織中的澱粉樣蛋白型別。

使用抗 TTR 抗體進行活體組織切片之免疫組織化學染色，用以確認組織中的澱粉樣變性與甲狀腺素運載蛋白 (Transthyretin, TTR) 有關。

分子遺傳學檢測

TTR 基因位於人體第 18 號染色體上長臂 12.1 位置，包含 4 個外顯子，大小僅有 7 kb。定序診斷顯示超過 130 種變異被發現與 FTA 有關。

將血液檢體進行 *TTR* 基因定序檢測查找致病變異，近乎 99% 案例透過 *TTR* 基因點位突變確認診斷，零星案例為 *TTR* 基因序列缺失所致。



小叮嚀

分子遺傳學檢測是直接偵測遺傳物質 DNA 是否有異常變化（即發生突變）。檢測結果為陽性（Positive）代表帶有致病基因，需要進一步檢查以確認診斷。但受檢測侷限性影響或是點位突變缺乏文獻佐證，檢測結果可能為無法解釋（Uninterpretable）或意義不明（Unknown Significance）或為陰性（Negative），遇此情況可能需使用其他診斷方法，或有可能是其他類型的澱粉樣變性疾病。

因此在進行分子遺傳學檢測前，建議先與主治醫師進行專業的遺傳諮詢以充分了解檢測風險及益處。



四、治療原則

早年以藥物或手術來治療緩解 FTA 所造成的不適。甲狀腺素運載蛋白（Transthyretin, TTR）主要由肝臟製造，從西元 1990 年起，肝臟移植成為 FTA 的標準治療，用以延緩疾病進展。在醫藥技術上的精進突破與蓬勃發展，時至今日已研發出 TTR 穩定劑與基因靜默療法來改善疾病病症。

症狀治療

臨床上可以使用藥物來緩解病症不適，包括神經性疼痛（如：Gabapentin, Pregabalin, 或 Duloxetine）、胃痙攣（如：Domperidone）、嘔吐（如：Metoclopramide）、腹瀉（如：Opioids）、心律不整（如：Antiarrhythmic Drugs）及性功能障礙（如：Phosphodiesterase Inhibitors）等。

其他臨床症狀，如：腕隧道症候群、白內障或青光眼以手術治療、姿勢性低血壓可穿彈力襪或採鹽漬飲食、以間歇性導尿來改善膀胱排空問題、腎功能衰竭則考慮透析或腎臟移植等。



肝臟移植

由於 TTR 主要由肝臟製造，從西元 1990 年開始肝臟移植成為 FTA 首要治療選擇，避免澱粉樣變性繼續形成。

文獻指出早發型 Val30Met 患者在肝臟移植後 15 年的生存率高達 80%；相較之下，晚發型 Val30Met 患者以及其它非 Val30Met 基因型的患者在移植後 10 年的生存率卻低於 50%。另發現 FTA 患者肝臟移植後發生慢性腎衰竭、糖尿病及心血管疾病的死亡率遠高於其他因肝病進行肝臟移植患者。

肝臟移植是侵入性治療，執行移植手術前需評估 FTA 患者的病情穩定度，手術後需留意照護、監控併發症及器官排斥等風險。

藥物治療

（一）TTR 穩定劑（TTR Stabilizers）

一般正常情況，TTR 以四聚體（Tetramer）形態存在，而 FTA 患者體內的 TTR 因為基因突變造成四聚體結構不穩定解離成單體（Monomer）蛋白，這些 TTR 單體蛋白重組形成不可溶的澱粉樣蛋白纖維（Amyloid Fibril），聚集在細胞周圍，造成澱粉樣變

性（Amyloidosis）。TTR 穩定劑的作用機制是預防 TTR 四聚體結構解離而生成澱粉樣蛋白纖維，如：Diflunisal、Tafamidis。

1、Diflunisal（Anton™ / Difluine™ / Senta™）

一種以抑制前列腺素生成來達到消炎止痛功效的非固醇類止痛及抗發炎藥物（Nonsteroidal Anti-Inflammatory Drug, 簡稱 NSAID）。該藥物對 TTR 四聚體具有高結合親和力可以穩定其結構不容易被解離，阻止澱粉樣蛋白的形成。

Diflunisal 目前屬於藥品仿單標示外使用（Off-Label Use）的治療。研究顯示每天口服該藥物 500mg 可以有效地延緩神經病變退化，但需留意 NSAID 相關副作用，如：急性腎衰竭、腎功能惡化及血小板低下。

2、Tafamidis（Vyndaqel™ / Vyndamax™）

Tafamidis 可與 TTR 四聚體結合，穩定 TTR 四聚體結構，防止澱粉樣蛋白纖維生成堆積。經臨床試驗發現每天口服固定劑量藥物（Vyndaqel™：80mg，Vyndamax™：61mg）具有延緩周邊神經損傷的功效，在治療心臟型 FTA 患者能有效地降低心血管死亡率及相關住院治療比例。



Tafamidis (Vyndaqel™) 優先獲得歐盟核准治療第一期神經型 TTR-FAP 患者。Tafamidis (Vyndamax™) 現已經取得美國及歐盟核准用於治療心臟型 FTA 患者。

(二) 基因靜默療法 (Gene-Silencing Therapy)

此療法是透過調控基因表現的方式來降低某一個特定的突變基因表現比率進行疾病治療。目前有 Patisiran 和 Inotersen 兩個藥物透過調控 TTR mRNA 來減少 TTR 澱粉樣蛋白生成，TTR 生成減少可能會造成維生素 A 不足，因此建議在治療同時補充維生素 A。

1、Patisiran (Onpattro™)

一種以脂質奈米粒子為載體的 RNA 干擾 (RNA Interference, RNAi) 藥物，使用小干擾 RNA (Small Interfering RNA, siRNA) 與特定 mRNA 結合後誘發體內 RNA 干擾機制，以干擾蛋白質的表現，達成抑制基因表現的結果。

Patisiran (Onpattro™) 每三週以靜脈輸液一次藥物，藥物使用劑量以 300μg/kg 做計算，依據患者體重做調整，體重超過 100 公斤的患者，建議使用最大劑量為 30mg，並建議治療患者每天補充約 2500 IU 維生素 A。透過臨床數據顯示 Patisiran (Onpattro™) 除了

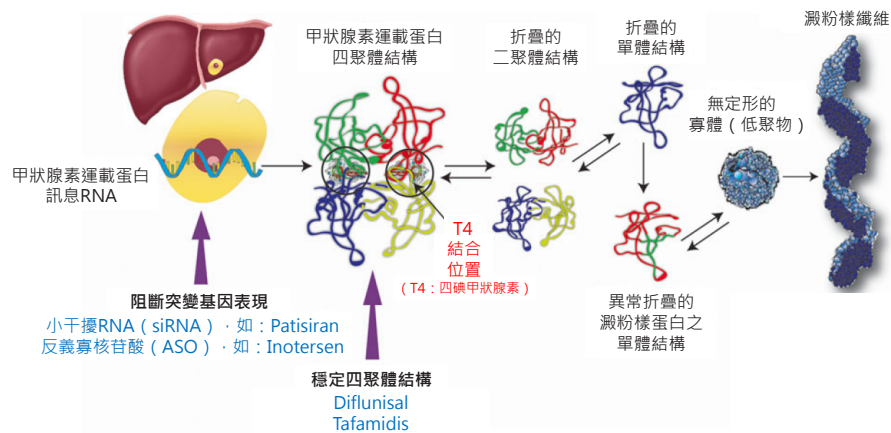
可以延緩及改善神經病變的病程，經長期追蹤證實藥品能維持療效並具有安全性。已經獲得美國、歐盟以及日本核准用於治療 FTA 患者。

2、Inotersen (Tegsedi™)

以反義寡核苷酸 (Antisense Oligonucleotides, ASO) 技術製成之藥物，將小片段的單股核苷酸，與標的 mRNA 結合成互補對，經過酵素 RNase H 切割後，使 TTR mRNA 無法製造蛋白質。

Inotersen (Tegsedi™) 藥物每週以皮下注射一次，劑量為 284mg，目前已經取得美國及歐盟核准用於治療 FTA 患者。臨床研究顯示，該藥物能延緩 FTA 患者神經病變的病程及改善生活品質，但可能會造成血小板低下及腎絲球腎炎之嚴重副作用，因此治療前得先檢測血小板數值及肝腎功能，治療後需持續追蹤監控。

除了上述四種治療藥物外，隨著藥物研發技術精進，目前有好幾種藥物正在臨床試驗階段，新興治療藥物指日可待。有關藥物在臺灣的進展，您可以諮詢您的主治醫師或與罕見疾病基金會聯繫，以了解國內最新的藥物訊息。



圖四、藥物作用於甲狀腺素運載蛋白發生澱粉樣變性過程的階段
(圖片來源: Hanna, M. (2014). Novel Drugs Targeting Transthyretin Amyloidosis. Curr Heart Fail Rep 11, 50–57. <https://doi.org/10.1007/s11897-013-0182-4>)



小叮嚀

任何治療方式都需要配合醫囑及定期回診追蹤及監控身體狀況。使用藥物需監測血液中血小板數值及肝腎功能，密切追蹤其變化。FTA 患者如有其他病史（如肝腎疾病）需主動告知醫師，以便監控及調整藥量。

表二、家族性甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病 (Familial transthyretin amyloidosis, FTA) 治療藥物一覽表

成份名	Diflunisal (待福索)	Tafamidis	Patisiran	Inotersen
商品名	Anton TM Difluine TM Senta TM	Vyndaqel TM Vyndamax TM	Onpattro TM	Tegsedi TM
中文名稱	安痛 / 迪福 / 生利痛	— / 維萬心	詠葆玖	—
藥物類型	甲狀腺素運載蛋白穩定劑 (TTR Stabilizers)		基因靜默療法 (Gene-Silencing Therapy)	
種類	TTR 穩定劑	TTR 穩定劑	小干擾 RNA	反義寡核苷酸
功能	穩定 TTR 四聚體結構		抑制產生不具穩定性的 TTR	
劑型	藥錠劑	軟膠囊劑	注射液劑 (靜脈輸注濃縮液)	注射劑 (皮下注射液)
使用方式	每天口服	每天口服	每三週 靜脈輸注	每週 皮下注射
治療劑量	500mg	Vyndaqel TM : 80mg。 Vyndamax TM : 61mg。	300µg/kg，依 體重計算，最 大使用劑量為 30mg	284mg
藥效	延緩神經病 變退化	延緩周邊神 經損傷 有效降低心 臟型 FTA 患 者的心血管 死亡率及住 院率	延緩及改善 神經病變	延緩及改善 神經病變
副作用	急性腎衰竭 腎功能惡化 血小板低下	腹瀉 上腹痛 泌尿道感染	呼吸道感染 輸注相關反 應 維生素 A 缺 乏	注射部位過 敏反應 血小板低下 腎絲球腎炎



五、照護原則

臺大醫院物理治療中心 游舒涵 物理治療師

家族性澱粉樣多發性神經病變的症狀通常影響感覺神經早於動作神經，並從肢體遠端至近端逐漸發展。罹病初期，雙側上、下肢末梢的感覺先受到影響，通常從腳趾開始出現感覺異常，上肢也會出現腕隧道症候群的症狀。神經痛為初期表現，病友時常出現麻木感、燒灼感、刺痛感，對於溫度和疼痛的表層感覺也會變遲鈍。這些症狀在夜晚會加劇而影響睡眠品質。

隨著疾病進展，病友的觸覺、震動感覺、本體感覺都會產生異常，對於感知自身姿勢、關節動作和身體位置等能力變差，產生所謂的感覺型共濟失調，導致步態不穩，尤其在昏暗或視線不良的環境，不穩的情形會加劇而容易跌倒。

此外，當運動神經受到影響，病友雙側的腳趾和足部開始出現肌肉無力的症狀，大腳趾的動作變得不靈活，拖鞋也會時常掉下來，走路常會覺得拖著腳步，或是不自覺會用腳抬高的方式走路。當感覺異常或無力造成足部動作較少時，肌肉僵硬就容易發生，半夜睡覺可能因小腿肌肉痙攣而中斷睡眠。此階段也因感

覺型共濟失調和肌肉無力，病友會開始出現行走不穩或困難的情形，逐漸需要輔具協助行走與平衡。上肢部分，末端的手部肌肉漸漸也受到影響，開瓶蓋、拿碗筷、寫字等日常生活動作會感覺無力或操作困難。

肌肉無力的症狀隨時間逐漸延伸至大腿與臀部控制膝關節與髖關節等近端肢體的肌肉，進而影響站立平衡、起身站立及上下床、行走、上下樓梯等功能，對於輔具或家屬協助的需求會逐漸增加。罹病後期，病友因全身無力而長時間待在輪椅上或是床上，日常活動量明顯下降，關節活動的機會也因此變少，容易造成肌肉縮短、關節僵硬使活動更加困難，最終更可能形成關節攣縮。

針對以上症狀的應對策略，依據家族性澱粉樣多發性神經病變的嚴重度可分為三階段，第一階段之症狀藉由儀器及運動緩解感覺異常，並及早對於肌肉力量、本體感覺、平衡及動作穩定性進行訓練，增進動作能力及行走安全性。第二階段則進行改善活動功能為主的肌力訓練，並針對共濟失調的症狀進行平衡訓練，搭配選擇使用適當的輔具，維持日常活動的能力。第三階段著重於在家屬協助下進行活動，以維持肌肉力量及關節活動度，改善病友的日常生活功能，並減輕家屬的照護負擔。



	症狀表現	感覺異常改善	動作功能改善		生活輔具協助
			下肢與平衡	上肢	
第一階段	感覺異常出現於四肢，容易出現腕隧道症候群。輕微動作症狀主要集中於下肢，大腳趾輕微肌肉無力，行動不受影響。	1. 經皮神經電刺激器之使用。 2. 腕隧道症候群之物理治療運動。	1. 肌力訓練：站姿和坐姿運動。 2. 共濟失調之穩定訓練。 3. 關節活動度運動：病友主動進行。	1. 肌力訓練：手部和上肢運動。 2. 關節活動度運動：病友主動或家屬部分協助下進行。	飲食輔具。
第二階段	中度動作症狀，四肢皆受影響。感覺型共濟失調及肌肉無力影響行動功能，尚可行走但需要輔具協助。		1. 肌力訓練：坐姿和躺姿運動。 2. 共濟失調之穩定訓練。 3. 肌肉僵硬之緩解運動。 4. 關節活動度運動：病友主動或家屬部分協助下進行。		1. 垂足板 2. 行走輔具：拐杖、助行器。 3. 飲食輔具。
第三階段	嚴重動作症狀，全身無力，日常活動需要家屬協助，大多時間使用輪椅行動或臥床，可能出現關節攣縮。		1. 肌力訓練：家屬協助下進行躺姿運動。 2. 關節活動度運動：家屬部分或完全協助下進行。	1. 肌力訓練：家屬協助下進行上肢運動。 2. 關節活動度運動：家屬部分或完全協助下進行。	輪椅協助。

初期之感覺異常改善

(一) 感覺神經異常之物理治療運動

對於感覺神經異常所產生的麻木或是疼痛的感覺，可使用「經皮神經電刺激器」或稱為「低週波治療器」(Transcutaneous Electrical Nerve Stimulator, TENS) 減緩症狀。低週波治療器屬於醫療器材，購買前請先詢問醫師或物理治療師之適用性，並於購買時注意是否有刊載醫療器材許可證字號。

使用方式需遵照醫師或物理治療師指示，將電極片貼於正確的位置，並避開骨突處及傷口處，電流強度以舒適為原則。單次使用持續約 20 至 30 分鐘，即可達到暫時緩解症狀的效果。使用頻率請詢問醫師或物理治療師之建議，若使用低頻或脈衝模式則建議約 4 小時使用 1 次。使用時及使用後請注意皮膚狀況，若有皮膚敏感或發紅的情形，請立即停止使用。

(二) 腕隧道症候群之物理治療運動

因為類澱粉沉積的特性，病友容易出現腕隧道症候群的症狀，可藉由以下運動放鬆腕部周邊肌肉及增加掌部肌腱活動，以減輕腕部壓力與不適感。每項運動一回合可重複 5~10 次，一天可做 3~5 回合。進行以下運動時，若疼痛或症狀加劇，則請停止該項運動。



1、前臂（指手臂的手肘至手腕間）伸展放鬆運動：



患側手肘伸直前舉至肩高、掌心朝上，另一手抓住患側手指往手背方向拉緊至前臂內側有微微緊繃感，每次維持 10 秒。

（圖片來源：台大醫院物理治療中心）

2、掌部肌腱滑動運動：

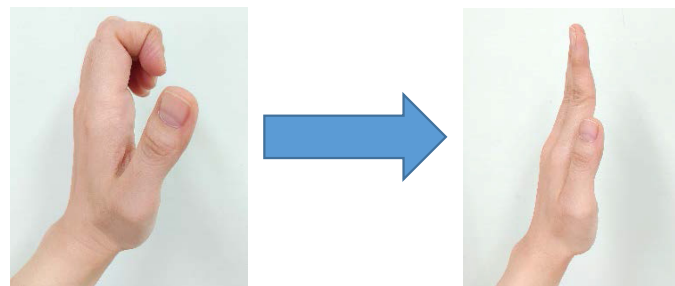
整組運動包含項目 (1) 至項目 (5)，每次需依照順序完整進行。

(1) 手指伸直併攏。



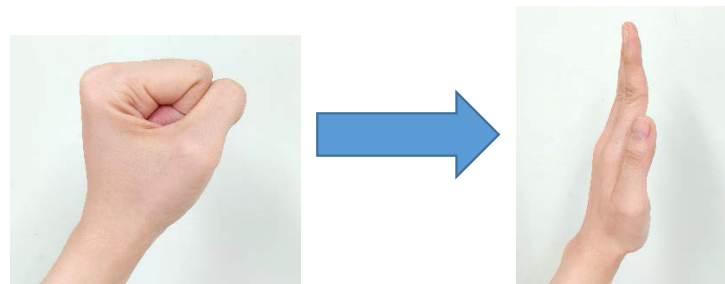
（圖片來源：台大醫院物理治療中心）

(2) 末端兩節指節彎曲，過程保持其他指節伸直，再回到項目 (1) 手指伸直併攏。



（圖片來源：台大醫院物理治療中心）

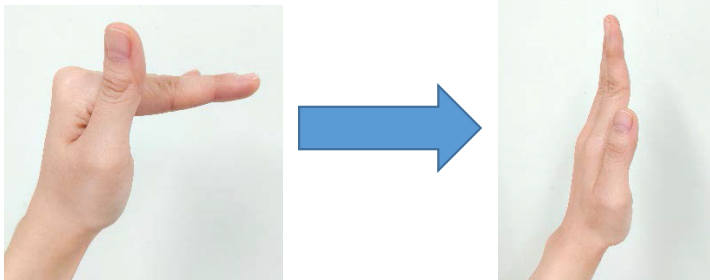
(3) 五指用力握拳，再回到項目 (1) 手指伸直併攏。



（圖片來源：台大醫院物理治療中心）

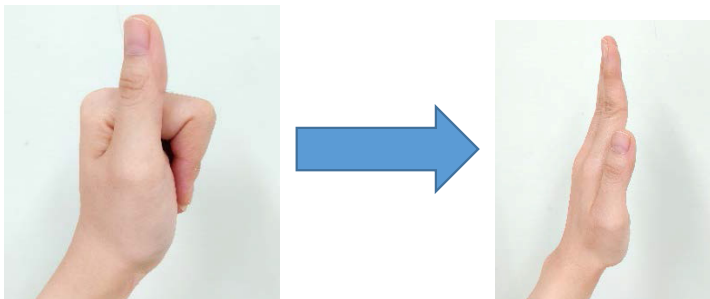


- (4) 食指到小指等四指於與手掌交接處彎曲 90 度，再回到項目 (1) 手指伸直併攏。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

- (5) 拇指比出「讚」的手勢，保持食指到小指等四指末端指節伸直，再回到項目 (1) 手指伸直併攏。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

周邊神經病變運動指導

(一) 增進功能為主之肌力訓練：

運動神經病變會造成肌肉力量逐漸減退，而影響行動與日常生活功能，病友可根據症狀及自己的能力，選擇適合的運動方式及難度，透過肌力訓練改善或維持目前的肌肉力量。每項動作重複 10 次為 1 回合，每天完成 2~3 回合，以不造成肌肉疲勞為原則，動作過程保持正常呼吸，並藉由唸出數字 (1, 2, 3,…) 以避免憋氣。

進階運動可增加沙包和水瓶的重量、握力器的阻力數值、彈力繩的鬆緊度及海綿球或彈力球的彈性，藉由提高阻力增加運動難度。阻力的選擇，以進行 8~10 次動作會感覺到輕微疲憊的程度，即為最適合的阻力。



✓ 下肢運動：

站姿：

1、站姿雙腳踮腳尖和抬腳尖運動：

腳趾朝前、與肩同寬站立，雙手輕扶桌面。

雙腳慢慢踮起腳尖至最高後慢慢放下，再慢慢抬起腳尖至最高後慢慢放下，過程身體挺直並保持平衡。

可單腳踮腳尖和抬腳尖以增加運動難度。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、滑牆運動：

背靠牆，雙腳與肩同寬，腳尖朝向正前方，兩腳距離牆面約為一個腳步長。

雙膝慢慢彎曲使身體沿牆下滑至雙膝彎曲 30~45 度，雙腳膝蓋保持朝向正前方且不超過腳尖，停留 5~10 秒再慢慢伸直雙膝。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、站姿大腿側抬運動：

身體一側靠近桌邊站立，同側手輕扶桌面，對側手叉腰。

保持膝蓋伸直、腳尖朝前，對側大腿往側邊慢慢抬起約 30 度，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



4、站姿大腿前抬運動：



身體一側靠近桌邊站立，同側手輕扶桌面，對側手叉腰。

保持身體直立，對側膝蓋慢慢抬高至接近桌面高度，使大腿和桌面平行，再慢慢放下。

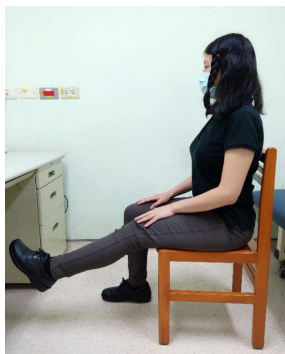
(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

坐姿：

1、坐姿膝伸直運動：

身體挺直坐在穩固的椅子上，膝蓋慢慢伸直至水平並停留 5~10 秒，再慢慢放下。

可在足踝綁沙包 (0.5 公斤開始) 以增加運動難度。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、坐姿大腿外展運動：

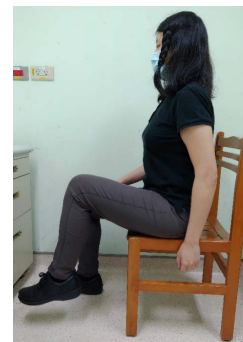
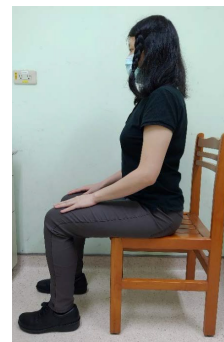
身體挺直坐在穩固的椅子上，彈力帶或彈性繩綁在大腿，雙腳用力撐開並停留 5~10 秒，再慢慢收回。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、坐姿抬大腿運動：

身體挺直坐在穩固的椅子上，單邊大腿抬起至肚臍高度，停留 5~10 秒，再慢慢放下。可在足踝綁沙包以增加運動難度。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



躺姿：

1、躺姿直膝抬腿運動：

平躺，一腳膝關節彎曲使腳板平踩於床面，另一腳保持膝關節伸直、腳板向上勾。

大腿慢慢抬離床面，抬高至對側膝關節高度再慢慢放下。若無法獨立進行，家屬可扶著小腿協助。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、躺姿大腿外展運動：

平躺於床上，保持膝關節伸直、腳趾頭朝向天花板。

一腳慢慢向外打開至最大角度，再慢慢收回。若無法獨立進行，家屬可扶著小腿協助。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



3、抬臀運動：

平躺，雙腳膝關節彎曲、平踩於床面。將臀部慢慢抬高，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

4、躺姿膝伸直運動：

平躺，雙腳膝關節彎曲，枕頭放於雙膝下方墊高。一腳慢慢將膝蓋伸直，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

✓ 手部運動：

1、握力運動：



出力握緊握力器，使握把相互靠近，停留 5~10 秒。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



2、抓握運動：

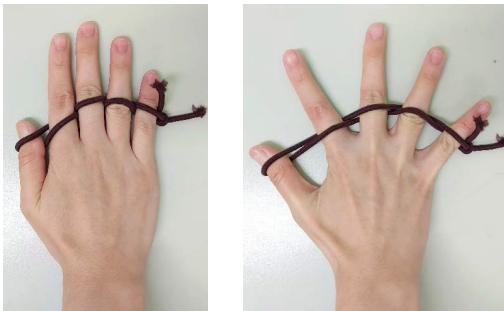


手握海綿球或彈力球，五指同時出力捏球，停留 5~10 秒。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、手指張開運動：

將橡皮筋或彈力繩纏繞於每一指，五指同時出力張開撐住，停留 5~10 秒。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

✓ 上肢運動：

1、手肘彎曲運動：

雙腳與肩同寬，雙手放在身旁，手掌朝上、緊握水瓶 (做 8~10 次會感覺輕微疲憊的重量)，將手肘慢慢彎曲至最大角度，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、手臂上舉運動：

雙腳與肩同寬，一手大拇指朝上、緊握水瓶 (做 8~10 次會感覺輕微疲憊的重量)，慢慢將水瓶往前舉至最高，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、手臂側舉運動：

雙腳與肩同寬，一手大拇指朝上、緊握水瓶(做8~10次會感覺輕微疲憊的重量)，慢慢將水瓶往側邊舉至最高，再慢慢放下。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

(二) 共濟失調之穩定訓練

感覺神經病變會造成本體感覺喪失，產生感覺型共濟失調，病友因此常使用視覺代償本體感覺的不足。藉由下列本體感覺及平衡運動，從睜眼進階至閉眼進行，透過減少視覺代償，加強感知自身姿勢、關節動作和身體位置等本體感覺的訓練，可以增進日常活動時的穩定度，並預防跌倒的發生。運動過程中，請於安全的環境下進行，並請家屬在旁保護安全。

1、腳趾靈活度運動：

每項動作重複10次為1回合，每天完成2~3回合，以不造成肌肉疲勞為原則。由睜眼下進行運動開始，逐步進階至閉眼訓練，家屬可拍攝運動過程以便病友觀看動作表現。



(1) 身體挺直坐在穩固的椅子上，練習用腳趾抓起毛巾或地上的小物品。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



(2) 躺在床上或身體挺直坐在穩固的椅子上，練習用腳趾寫字母 (A, B, C,) 或文字 (ㄅ、ㄆ、ㄇ)，寫字的動作過程盡量明確且流暢。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、靜態平衡運動：

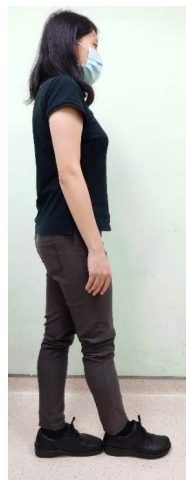
依據平衡能力選擇運動項目，每項動作維持平衡的時間從 5 秒開始，逐步延長至 30 秒，重複 10 次為 1 回合，每天完成 2~3 回合，以不造成肌肉疲勞為原則。由睜眼下進行運動開始，逐步進階至閉眼訓練。進階運動也可嘗試站在瑜珈墊等軟墊上，藉由不穩的地面進行平衡挑戰。運動過程中，務必注意自身及環境安全，請家屬在旁保護及協助。



(1) 雙腳併攏站立：

站在牆邊或穩定的傢俱旁，練習雙腳併攏站，並維持平衡。明顯晃動不穩時，請張開雙腳站立，並扶住牆壁或穩定的傢俱。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



(2) 腳跟 - 腳尖站立：

站在牆邊或穩定的傢俱旁，一腳往前踏，使前腳的腳跟和後腳的腳尖相接呈一直線站立，並維持平衡。若容易晃動時，可先輕扶牆壁或穩定的傢俱下進行，或使前腳和後腳併攏並重疊一半長度，以降低平衡挑戰難度。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



(3) 單腳站立：

站在牆邊或穩定的傢俱旁，一腳膝蓋向後勾起，單腳站立並維持平衡。若容易晃動時，可先輕扶牆壁或穩定的傢俱進行運動，以降低平衡挑戰難度。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、動態平衡運動：

依據平衡能力選擇運動項目，每項運動重複 10 次為 1 回合，每天完成 2~3 回合，以不造成肌肉疲勞為原則。由睜眼下進行運動開始，逐步進階至閉眼訓練。進階運動也可嘗試站在瑜珈墊等軟墊上，藉由不穩的地面進行平衡挑戰。運動過程中，務必注意自身及環境安全，請家屬在旁保護及協助。



小叮嚀

以下動作若容易晃動時，可輕扶牆壁進行運動，以降低平衡挑戰難度。

(1) 向前踏步：

腳趾朝前、赤腳站立在牆邊，一側靠近牆面，向前踏步並保持平衡，再踏步回到原位。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

(2) 向側踏步：

腳趾朝前、赤腳站立面對牆面，先往右側邊踏步並保持平衡，再踏步回到原位，換邊重複同樣動作。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



(3) 向後踏步：

腳趾朝前、赤腳站立在牆邊，一側靠近牆面，向後踏步並保持平衡，再踏步回到原位。。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

4、行走運動：

建議在有扶手的環境下進行訓練，練習向前、向左右側及後退行走。每項運動重複 10 次為 1 回合，每天完成 2~3 回合，以不造成肌肉疲勞為原則。容易晃動時，可輕扶扶手進行運動，以降低平衡挑戰難度。運動過程中，務必注意自身及環境安全，請家屬在旁保護及協助。

(三) 肌肉僵硬之緩解運動

針對足部動作較少所產生肌肉僵硬的情形，可於平時活動前、後及睡前進行伸展運動，有助於緩解肌肉僵硬的不適感。每項動作停留 10~30 秒，重複 10 次為 1 回合，每天完成 2~3 回合。

1、弓箭步後腿伸展運動：



雙手扶牆，雙腳與肩同寬，一腳向前跨一步並膝蓋彎曲呈弓步，另一腳(欲伸展腳)向後跨一步並膝蓋伸直站穩呈箭步，維持雙腳的腳趾朝前、腳跟不離地，感覺後腳的小腿肌肉有輕微緊繃感。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、坐姿後腿拉筋運動：



身體挺直坐在穩定的椅子，將欲伸展的腳向前伸直、腳跟著地且腳尖抵住牆壁，保持膝關節伸直、上半身挺直，感覺小腿後側有輕微緊繃感。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



小叮嚀

物理治療的復健動作會依據患者的疾病進展階段，有不同的安排與調整，建議您配合復健科醫師及物理治療師的專業指導，執行符合身體現況的復健動作，量力而為及適時休息。

（四）預防關節僵硬及攣縮之關節活動度運動

日常活動量會隨病程逐漸下降，關節活動的機會因此變少，容易導致關節僵硬或攣縮，對於穿脫衣褲等日常生活功能造成不便。藉由關節活動度運動，可以預防或改善關節僵硬及攣縮，罹病初期病友可以主動自行完成，中期及後期則在家屬部分或完全協助下進行運動。進行關節活動度運動時，每個動作要緩慢，避免動作太快造成傷害，儘可能做到最大角度並停留 10 秒，動作重複 10 次為 1 回合，每天完成 3 回合。



小叮嚀

照顧者在協助患者進行被動運動時，請隨時留意患者的反應，了解患者當下的情況並進行動作調整。

下肢：

1、髖、膝關節彎曲與伸展：

家屬一手扶著病友的腳後跟，另一手扶在膝蓋後方。病友一起出力彎曲髖與膝關節，使膝蓋接近胸口，再將髖與膝關節伸直放平回到床面。



（圖片來源：台大醫院物理治療中心）

2、髖關節向外伸展：

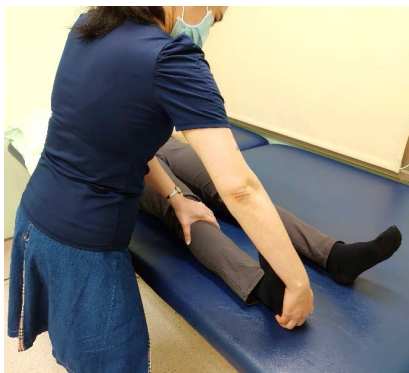
家屬一手扶著病友的腳後跟，另一手扶在膝蓋後方，病友一起出力將大腿沿著床面向外展開。



（圖片來源：台大醫院物理治療中心）



3、踝關節的伸展：



家屬採弓箭步姿勢，一手用手心撐著病友的腳後跟，並用手臂內側貼著病友的腳底，另一手壓著病友的膝蓋。藉由身體重心的移

動，將病友的腳板往身體方向彎曲到最大角度，停留 10 秒後再伸直。

上肢：

1、肩關節向上伸展：

家屬雙手扶著病友的手肘及手腕，病友一起出力將手臂向上舉至靠近耳朵處。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

2、肩關節向外伸展：

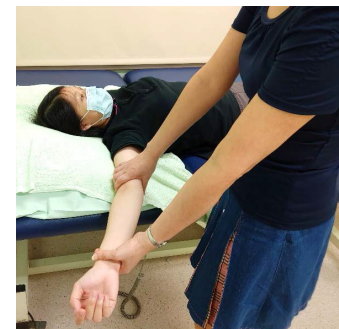


家屬雙手扶著病友的手肘及手腕，病友一起出力將手臂沿著床面抬至靠近耳朵處。

(圖片來源：台大醫院物理治療中心)

3、肩肘橫向擴胸伸展：

家屬雙手扶著病友的手肘及手腕，病友一起出力將前臂由胸口儘量向外打開伸直。



(圖片來源：台大醫院物理治療中心)



生活輔具介紹

(一) 垂足板介紹與穿戴方式

垂足板又稱為踝足裝具，可增加踝足部的穩定度，提供腳踝上抬無力（垂足）的支持，減少走路時因垂足而產生膝蓋抬高的代償動作，以減低能量消耗，並預防肌肉疲勞及拉傷。依材質一般可分成金屬製與塑膠製，塑膠製垂足板因兼具輕便及便宜的優點，較常被選擇使用。而依穿著方式，多分為前置型和後置型兩種，前置型常由職能治療師使用低溫熱塑材料為病友量身製作，固定在小腿前側、腳踝前側及腳掌中段。後置型通常依據病友足型取模並使用高溫熱塑材料製作，固定在小腿後側、腳跟與腳底，可加裝關節增加踝關節活動性。兩者穿著方式皆為坐姿膝蓋彎曲下，將腳套入垂足板並確定位置後，先固定腳踝的黏扣帶，再固定其他的黏扣帶即可。一般建議穿戴垂足板活動達 2 小時應拆下休息，而若於穿著過程出現任何問題或不適，請諮詢醫師、職能治療師或輔具專業人員提供專業意見。

(二) 行走輔具的選擇

當行走出現步態不穩時，輔具的使用就成為了必要的協助，適度使用輔具不僅能提供行走支持，也能降低跌倒的可能性。病友常用的行走輔具包含拐杖和助行器，選購行走輔具前，可尋求物理治療師的專業評估及選購建議，並學習正確使用輔具的方式。若病友開始使用行走輔具，建議在家中也使用輔具，比起扶著家具活動有更高的安全性。

1、拐杖：

(1) 單拐和四腳拐的特色：

單拐具備輕巧、方便攜帶的優點，可提供輕度的支持及平衡，適合剛開始出現行走步態不穩的病友。四腳拐則有較大的支持底面積，所提供的平衡協助較單拐多，但因四個杖腳共同接觸地面的特點，較適合使用於平坦與空間足夠的地面。



(單拐)



(四腳拐)

(圖片來源：輔具資源入口網)

(2) 如何選擇適合的拐杖高度？

拐杖的杖腳放在小趾斜前方 15 公分處，身體站直、肩膀放鬆、手臂自然向拐杖方向擺放，此時將拐杖的握把高度調至大約在手腕線的位置，這樣手放在握把使用時，手肘會呈現約 20~30 度的微微彎曲，方便撐握把的手使力。

2、助行器：

(1) 助行器的特色：

相較於拐杖，助行器能提供更高的承重支持與平衡協助，但需要較大的活動空間，且難以使用於上、下樓梯，適合肌肉無力且平衡不佳但尚能於平地行走的病友。市面上的助行器分為口型和 R 型，R 型具備兩段式高低扶手，

較低的扶手可以協助站起，適合起身有困難的病友。



(口型助行器)



(R 型助行器)

(圖片來源：輔具資源入口網)

(2) 如何選擇適合的助行器高度？

助行器前方的杖腳放在小趾斜前方 15 公分處，身體站直、肩膀放鬆、手臂自然向拐杖方向擺放，此時將握把高度調至大約在手腕線的位置，這樣手放在握把使用時，手肘會呈現約 20~30 度的微微彎曲，方便撐握把的手使力。

(三) 輪椅挑選與適用性

大部分病友於病程後期都要面臨輪椅代步的考量，輪椅的挑選需要一併考慮目前及日後的行動能力、平衡能力、家屬或照顧者可提供的協助程度等因素。建議選購之前，可至各縣市的輔具中心進行諮詢或尋



求甲類輔具評估人員的專業評估建議。

1、輪椅分類：

一般型輪椅結構較耐重也較耐用，但整體重量較重，病友若要自己推行會比較吃力。輕量型輪椅的骨架選用材質較輕的金屬材料，整體重量較輕，適合病友或是家屬長時間推行。特製型輪椅可依照病友的需求進行調整並增加相關功能的輪椅，例如扶手和腳踏墊可拆卸或是座椅可傾斜，通常需要經過各縣市輔具中心人員或甲類輔具評估人員的專業評估。

2、挑選參考原則：

- (1) 座寬的選擇：臀寬再加約 5 公分。
- (2) 座深的選擇：臀部至膝窩的長度 (大腿長) 再減約 3 公分。
- (3) 腳踏板的長度：坐在輪椅並將雙腳放在腳踏板上，大腿前緣剛好接觸到座椅椅面的位置。
- (4) 扶手或腳踏板是否需要可拆卸：
適合無法起身移位及依賴家屬移位的病友，以便輪椅的椅面能更接近床緣。
- (5) 是否需要仰躺功能或空中傾倒功能：
具極佳減壓效果，適合關節攣縮的病友。

3、電動輪椅：

適合有獨立行動需求，手部控制搖桿功能尚可，但步行困難或體力不足的病友。

(四) 飲食輔具

針對手部肌肉無力造成使用餐具困難的問題，有一些飲食輔具可以提供選擇，以協助病友能順利獨立進食。

1、加粗把柄餐具：



(圖片來源：輔具資源入口網)

因為手指精細動作不佳，將餐具把柄加粗有利於病友抓握，也使抓握動作較不費力。

2、夾式筷子、握筷輔助器：

將筷子後端連結在一起，使病友可以抓握筷子正常進食，握把面積增加也使病友能較輕鬆進行抓握動作。



ウインド(有)公司

(圖片來源：輔具資源入口網)

3、助握套：



手指無法緊握時的好幫手

可將一般使用的湯匙等餐具插入使用，減少因握力不足所導致使用餐具的困難。

(圖片來源：輔具資源入口網)

4、可彎曲湯匙、叉子

彎曲的設計使病友由碗盤舀取食物送入口的過程不須使用太多手腕動作，可減輕手部負擔並提升用餐效率。



(圖片來源：輔具資源入口網)



可彎曲湯匙



小叮嚀

當您有輔具需求時，您可以從「輔具資源入口網」網站或是電話諮詢（02-28743415），查詢服務您住家區域的輔具資源中心，再以電話預約輔具評估、申請輔具補助及二手輔具捐贈或媒合等。



Scan Me



居家安全

（一）家庭無障礙空間建議與規劃

為避免病友於家中活動發生危險，應盡早規劃家庭無障礙設施，以因應病程進展隨之增加的居住環境不便性與跌倒風險。

1、改善門檻或家中不平坦的地面：

病友多有足踝無力或垂足的症狀，若家中有門檻及不平坦的地面，容易在不經意間發生絆倒與滑倒的意外，建議在門檻兩側裝設軟性斜板或小斜板以消除高低落差，在門檻正上方可以貼上醒目的防滑條以作為提醒並防止滑倒。

2、光線照明須充足：

因本體感覺逐漸喪失，病友多利用視覺作為代償，容易在光線昏暗的地方失去平衡，因此充足的環境照明相當重要。建議提高家中照明的亮度，在走道加裝感應式照明，在房間到廁所的路上加裝夜燈或夜間照明，並在床頭放置床頭燈以方便開燈，養成起床即開燈的習慣。

3、活動空間加裝扶手：

(1) 寢室：床邊、房間門口、走道。

(2) 浴室：淋浴間或浴缸的側面、行動路線、浴室門口。

(3) 廁所：馬桶、洗手台的側面。

4、浴室裝設防滑裝置：

(1) 地面隨時保持乾燥，並貼上防滑貼片或裝設大片止滑墊。

(2) 淋浴間放置洗澡椅、穿衣服的地方放置止滑椅。

5、樓梯貼上醒目防滑條：

樓梯邊緣若不清晰容易造成踩空，建議在每一階邊緣貼上醒目顏色的防滑條。

（二）日常生活照護技巧與安全

病友會因諸多症狀而阻礙日常活動的進行，其中也內含許多的危機，以下針對一些症狀可能造成的危險提供一些因應措施：

1、感覺不靈敏造成傷害：事前保護、事後觀察



- (1) 避免赤腳行走，尤其在黑暗的地方及粗糙或不平的地面。
- (2) 定期觀察足部，若有傷口應及時處理，若出現皮膚發紅的壓力點，應更換鞋子或踝足裝具，並給予發紅區域保護。
- (3) 做家事時戴手套以避免割傷、破皮或燙傷。
- (4) 洗澡、泡澡前可用溫度計確認水溫以避免燙傷。

2、肌肉無力造成起身時跌倒：有技巧地轉位

(1) 自行從坐姿站起：

屁股往前移至椅子的一半，兩腳與肩同寬、膝蓋彎曲略小於 90 度。雙手放在膝上，身體向前傾，使鼻尖超過腳趾，手再壓大腿或椅子扶手站起來。

(2) 家屬協助下從坐姿站起：

家屬可從臀部協助病友將屁股一左一右慢慢往前挪至椅子的一半。兩腳與肩同寬、膝蓋彎曲略小於 90 度，病友手撐兩側扶手，家屬拉著病友褲頭。病友身體向前傾、鼻尖超過腳趾，病友手壓椅子扶手，同時家屬拉褲頭協助病友站起。

(3) 自行從躺姿坐起：

兩腳膝蓋彎曲，用力踢（踩）床面使膝蓋往床邊倒，從正躺翻身至側臥。將雙腳移至床下方，一手用手肘，另一手用手掌，兩手同時用力撐床坐起。

(4) 家屬協助下從躺姿坐起：

病友兩腳膝蓋彎曲，家屬從病友膝蓋給予助力，並從病友的肩胛處幫助病友翻身往床邊倒成側臥。家屬扶著小腿，協助病友將雙腳垂至床下方。病友一手用手肘，另一手用手掌，兩手同時用力撐床，同時家屬扶住或環抱病友肩膀，協助病友坐起。

3、姿勢性低血壓造成增加活動風險：漸進式下床

(1) 從床上坐起時，請先於床邊坐著約 3~5 分鐘，可擺動雙腳促進循環，確認頭不暈眩且眼睛能看清楚後再站起。

(2) 從椅子上站起時，請扶著固定物站立約 3 分鐘，確認頭不暈眩且眼睛能看清楚後再開始活動。

家族型澱粉樣多發性神經病變為進行性的疾病，隨著疾病病程出現各種肢體感覺與動作問題及自主神經症狀，造成行動及生活的不便。透過物理治療、居家運動及生活輔具的協助，可以減緩病友的症狀、改



善行動功能及增加生活的獨立性。而家屬提供運動輔助及環境改善，則有助於病友更順利及安全地進行日常活動。期望藉由此章節所給予的建議，能協助病友獲得更高的生活品質。



六、營養照顧

前言

家族性澱粉樣多發性神經病變，是一種罕見的染色體顯性遺傳疾病，因澱粉樣蛋白（Amyloid）堆積在身體的不同組織器官，如血管、心臟、腸胃、周邊神經系統等，而出現不同病徵。

早期的腸胃道症狀，包括容易會有吃飽的感覺，胃排空變慢、噁心想吐、腹瀉等症狀，也可能會出現排便不順、便秘等問題。腸胃道的問題，會造成營養不良，體重減輕。以上症狀除了靠藥物緩解之外，也須搭配飲食的調整，飲食營養目標有以下幾點，並於後詳細說明。

- 1、均衡飲食，攝取充足夠熱量、蛋白質
- 2、腸胃不適的飲食調整
- 3、肝臟移植手術後飲食



均衡飲食

每日六大類食物所需，可依據國民健康署成人的每日飲食指南建議，再依照個人狀況去做份量的調整，個人飲食所需份量，請諮詢營養師及相關醫事人員。



每日飲食指南

- 1、補充水分：每天攝取至少 25~30 毫升 / 公斤體重的水分，例如：體重 60 公斤，每日所需 1500~1800 毫升的水份。
- 2、全穀雜糧類：多攝取複合性碳水化合物食材、非精緻的穀類食物，或根莖類食物，例如：地瓜、南瓜、馬鈴薯等食材。
- 3、豆魚蛋肉類：選用優質蛋白質，如：大豆、雞蛋、魚肉、家禽類來源，避免加工類製品。如果本身有

腎臟疾病，請諮詢營養師，以確認蛋白質的攝取量。

- 4、蔬菜水果：蔬果富含豐富的植化素、維生素和礦物質，維持生理代謝時所需要的元素，減少自由基對人體細胞組織的傷害。提醒水果富含果糖，應適當攝取。
- 5、乳品類：宜選擇鮮奶為主，避免選擇調味乳或含糖量較高的發酵乳品。
- 6、油脂：應避免攝取過多 ω -6 脂肪酸，例如：大豆油、葵花油、花生油，因 ω -6 脂肪酸容易促進發炎，宜選擇橄欖油、芥花油、苦茶油為主；以及減少飽和脂肪攝取，比如：動物性油脂。建議每日攝取適量的堅果，例如：核桃 2 粒或杏仁果 5 粒，約手掌心的份量。

- 7、適當補充綜合維生素，其攝取量請參考「國人膳食營養

scan me





六大類食物每份基礎份量請參考國民健康署 每日飲食指南

- 1、全穀雜糧類（1 碗，碗為一般家用飯碗、重量為可食重量）
 - ＝糙米飯 1 碗或雜糧飯 1 碗或米飯 1 碗
 - ＝熟麵條 2 碗或稀飯 2 碗或燕麥粥 2 碗
 - ＝米、大麥、小麥、蕎麥、燕麥、麥粉、麥片 80 公克
 - ＝中型芋頭 4/5 個（220 公克）或小蕃薯 2 個（220 公克）
 - ＝玉米 2 又 2/3 根（340 公克）或馬鈴薯 2 個（360 公克）
 - ＝饅頭 1 又 1/3 個（120 公克）或去邊土司 2 片（120 公克）
- 2、豆魚蛋肉類（1 份，重量為可食部分生重）
 - ＝黃豆（20 公克）或毛豆（50 公克）或黑豆（25 公克）
 - ＝無糖豆漿 1 杯 260cc 或傳統豆腐（80 公克）或嫩豆腐半盒（140 公克）或小方豆干 1 又 1/4 片（40 公克）
 - ＝雞蛋 1 個
 - ＝魚（35 公克）或蝦仁約 6 隻（50 公克）
 - ＝牡蠣（65 公克）或文蛤（160 公克）

- ＝去皮雞胸肉（30 公克）或鴨肉、豬小里肌肉、羊肉、牛腱（35 公克）
- 3、乳品類 1 杯（1 杯＝ 240 毫升全脂、脫脂或低脂奶＝ 1 份）
 - ＝鮮奶、保久乳、優酪乳 1 杯（240 毫升）
 - ＝全脂奶粉 4 湯匙（30 公克）
 - ＝低脂奶粉 3 湯匙（25 公克）
 - ＝脫脂奶粉 2.5 湯匙（20 公克）
 - ＝乳酪（起司）2 片（45 公克）
 - ＝優格 210 公克
 - 4、蔬菜類 1 份（1 份為可食部分生重約 100 公克）
 - ＝生菜沙拉（不含醬料）100 公克
 - ＝煮熟後相當於直徑 15 公分盤 1 碟，或約大半碗
 - ＝收縮率較高的蔬菜葉菜類如小白菜、地瓜葉等，煮熟後約占半碗
 - ＝收縮率較低的蔬菜如四季豆、青花菜等，煮熟後約占 2/3 碗
 - 5、水果類 1 份（1 份為切塊水果約大半碗～1 碗）
 - ＝可食重量估計約等於 100 公克（80~120 公克）
 - 6、油脂與堅果種子類 1 份（重量為可食重量）
 - ＝芥花油、沙拉油等各種烹調用油 1 茶匙（5 公克）
 - ＝杏仁果、核桃仁（7 公克）或開心果、南瓜子、



葵花子、黑（白）芝麻、腰果（10 公克）或各式花生仁（13 公克）或瓜子（15 公克）
= 沙拉醬 2 茶匙（10 公克）或蛋黃醬 1 茶匙（8 公克）

腸胃不適的飲食調整

當有腸胃不適症狀時，請諮詢您的主治醫師，尋求藥物以緩解症狀，並搭配飲食技巧。

- 1、胃食道逆流：低油脂、低纖維、避免刺激性食物、少量多餐。
- 2、腸胃道排空較慢：少量多餐，避免湯水食物和容易造成胃脹氣的食物：豆類食品。
- 3、腹瀉嘔吐：留意水分補充。

增加熱量攝取技巧

- 1、增加烹調用油，以煎煮炒炸等熱量較高的烹調方式烹煮食材。
- 2、使用中鏈脂肪酸，中鏈脂肪酸比長鏈脂肪酸快速吸收。
- 3、在粥品或飲料中加入堅果粉、芝麻粉、五穀粉。

- 4、善用單速配方的營養補充品，可在粥或湯品中加入蛋白粉、粉飴、中鏈脂肪酸等增加熱量。
- 5、善用商業管灌營養品配方，請在使用前諮詢醫療人員。
- 6、烹調食物例如：羹湯或青菜，可以加入太白粉或玉米粉勾芡增加熱量。
- 7、主食選擇可以選焗烤燉飯或燴飯類，米飯會吸收湯汁增加熱量。

飲食質地調整

- 1、飲食分級與食材選擇。

飲食分級	食材選擇和製備技巧
軟質	選用質地軟嫩而纖維低的食材切成 0.5 x 0.5 公分 ~ 2.5 x 2.5 公分（一口大小）來烹調。
半流	將食物剁細或煮軟後再煮成菜肉粥或湯麵之形式。
細軟	切細成標準金屬叉與叉間隙的寬度 0.4 公分後再煮軟。
細泥	將食物以調理機攪打成泥醬狀，利用食物增稠劑添加於流質飲食調和成滑順泥團狀。
濃流	以流質飲食為主，選用質地軟嫩食材，經調理機攪打至無顆粒後，加湯汁或水調和成不易流動的狀態。
均衡流質	以天然食材為主或均衡商業配方，室溫下為完全液態食物。營養均衡，質地細緻、易消化，可長期使用。



2、食材製備方法

食材	製備方法
肉類	物理性方法：拍打、絞碎、切絲。 酸化：醋、紅糟、可樂等方式去燉煮。 酵素：鳳梨酵素或木瓜酵素分解蛋白質。 壓力鍋長時間燉煮，將肉類變軟爛。
蔬菜	物理性方法：切細碎。 冷凍方法：纖維較多，比如蘿蔔、芹菜等冷凍方式破壞纖維，烹煮食更容易入口。 部位：選擇嫩葉處。

3、增稠劑選擇

添加增稠劑的目的，是為了讓流動的液體增加稠度後，形成相似於食團的形狀，讓液體流經喉腔不至於誤入氣管，產生嗆咳的問題。因此如有吞嚥困難，造成飲水發生嗆咳的問題，可諮詢醫事人員協助以增稠劑解決此問題。增稠劑可分為商業用配方和天然，以下例舉天然增稠劑。

另外須注意，飲品是要增稠而非黏，太過黏稠的食物會造成食物難以吞嚥，誤入氣管中。

種類	品項	特性
穀粉類	嬰兒米精、嬰兒麥精、糙米粉、五穀粉等	牛奶、飲品或粥品一起沖泡，增加液體稠度。
根莖類	馬鈴薯、蕃薯、山藥、芋頭	煮熟後可以與牛奶、飲品或粥品一起攪打成糊狀
雜糧類	南瓜、五穀飯	
其他澱粉	玉米粉、地瓜粉、樹薯粉（台灣太白粉）、馬鈴薯粉（日本太白粉）、糯米粉、蓮藕粉、葛粉等	玉米粉：勾芡作濃湯時不會發生像太白粉隔餐產生沉澱分解的返水情形。 地瓜粉：黏性強，不易返水。 樹薯粉：水煮後的食物放涼之後，芡汁會變得較稀。 馬鈴薯粉：濃稠性高，用量少效果佳，但價格高。 葛粉：作用和玉米粉及太白粉的類似，但相較玉米粉、太白粉在較高的溫度使湯汁呈現濃稠狀，而葛粉則在較低的溫度作用。 糯米粉：糯米粉的黏度較在來米粉為高，可以用來製作如芝麻糊等之中式點心。 蓮藕粉：澱粉性狀與馬鈴薯粉較近，加熱至64℃時分子吸水膨脹逐漸變濃稠，當溫度達到90℃時凍泥會變成透明膠狀。

換肝飲食

- 1、避免生食：肝臟移植後，因為使用免疫抑制劑，免疫力會降低，要避免生食食材、帶皮水果。
- 2、勿吃葡萄柚和柚子，會抑制肝臟代謝藥物的酵素，造成藥物在血液中濃度過高。

參考資料：

- 1.Wixner J. Orphanet J Rare Dis 2014
2. 國民飲食指南手冊

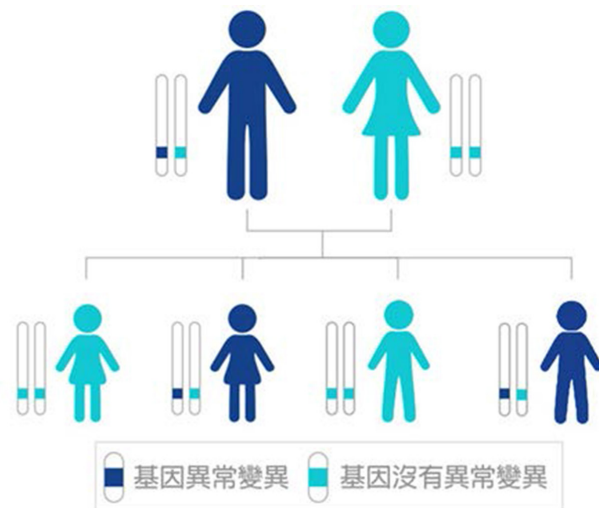


七、遺傳諮詢

家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）是一種體染色體顯性遺傳疾病。「體染色體」係指人體中第 1 到第 22 號染色體。「顯性」意指疾病相關基因只要有一個致病性突變點位，則會出現疾病臨床症狀。

若父母親其中一方為 FAP 患者，後代子女們不論性別，有 50% 的機率遺傳到致病基因而罹患疾病，所以繪製疾病患者的家族圖譜及收集其家族史資料是非常重要的。

另有新突變（*de novo* Mutation）發生的情況，意指父母都不是患者而且分子遺傳學檢測結果也沒有異常，然而在生命傳承過程中，生殖細胞（精細胞 / 卵細胞）或是受精卵在胚胎發育早期發生基因突變所致。



家族成員若遺傳到突變基因，
並不代表他一定會產生症狀。

（圖片來源：Alnylam 醫師諮詢指引）

若家族中有 FAP 患者（如：父母或手足），考量疾病受外顯率影響以及症狀多於中年時期出現，具有遺傳風險的家族成員，如欲執行疾病相關基因檢測，請先向患者的主治醫師或遺傳科醫師諮詢，認識疾病與病程發展並了解檢測方法與流程。在執行基因檢測前後，可以安排與諮商心理師會談，為後續面臨的景況進行規劃，討論社會與倫理議題，以降低心理上的衝擊。未成年人預測性基因檢測，原則上建議延到成



年後執行，讓他們成年後經過遺傳諮詢而有機會自己做決定。

帶有致病基因還沒有出現疾病症狀的成員或是患病成員若有生育規劃，可以先到醫院找遺傳科醫師做產前遺傳諮詢，討論遺傳的可能機率及尋找檢測單位。在已知致病基因點位突變的情況下，產前診斷可在妊娠 10~12 週期間施行絨毛膜取樣或是 16~18 週期間施作羊膜穿刺後進行胎兒產前遺傳基因檢測。或在還沒有懷孕前，可以搭配人工生殖技術進行受精卵胚胎著床前基因檢測。透過完整的產前遺傳諮詢，讓準父母了解醫療資訊及可預期之情況等，綜合評估後做合宜的選擇。



小叮嚀

在進行晚發型疾病發病前遺傳檢驗、未成年人預測性遺傳檢驗以及產前遺傳檢驗前後須經過充分且詳盡的遺傳諮詢，遺傳諮詢次數依疾病與檢驗複雜程度以及受檢者的需求而定。受檢者可選定可信賴的人陪伴自己度過檢驗前、檢驗時、檢驗後以及聽取檢驗結果與後續追蹤時期，但同樣是該疾病高危險群的人士可能不適宜擔任陪伴者。



八、晚發型遺傳疾病之心理相關評估、照護與支持：以家族性澱粉樣多發性神經病變為例

臺大醫院臨床心理中心 張志瑄 / 楊于婷 / 鄭逸如 臨床心理師

晚發型遺傳疾病之基因檢測

所謂晚發型遺傳疾病是指患者在出生和幼年時期沒有出現任何病症，直到成年後才開始出現疾病症狀。例如亨丁頓舞蹈症便是一種遺傳性的腦部退化疾病，患者的子女有一半的機率會得到致病基因，一般發病年齡在 30 到 50 歲之間。又如家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）是由於基因具有致病性突變造成神經退化，台灣資料顯示通常在 55 歲以後發病，這時候患者多數已經結婚生子，而子女有可能從罹病父母身上遺傳到致病基因。若家族中有人罹患晚發型遺傳疾病，透過基因檢測能提早得知是否帶有致病基因及評估發病的可能；然而進行症狀前基因檢測，往往是一段複雜的決策過程，面臨許多挑戰與壓力。



國外長期研究顯示，在適當的準備和良好的支持下，接受症狀前基因檢測的受檢者，對於這個選擇多數感到滿意，也未曾出現災難化反應。不過受檢者若罹患其他生理或心理疾病，可能影響其決策能力或心理適應功能，則需要更謹慎地思考症狀前基因檢測的必要性，甚至應該延遲進行檢測；如果受檢者是未成年人，而預計檢測的晚發型遺傳疾病沒有有效的治療或預防方式，也有人倡導這種情況下，不應該對未成年人進行檢測。考量個人心智功能與心理社會成熟度，是否進行症狀前基因檢測，需要視個別狀況而定。

（一）接受基因檢測的原因

根據研究顯示，接受症狀前基因檢測者，往往面臨人生重要的抉擇，例如進入婚姻關係、家庭生育計畫、職涯規劃或是確認下一代罹病風險等。不管基於什麼原因，接受基因檢測者通常希望在面對罹病風險的問題上，能脫離那種不確定的狀態。

（二）影響決策的因素

當家族中有人罹患晚發型遺傳疾病，個人就有罹病風險，可以考慮是否接受基因檢測。做決定的過程被許多因素影響，包括過去接觸疾病的個人經驗、家庭因素、個人態度與心理狀態等。例如曾經照顧罹患亨丁頓舞蹈症父親渡過疾病晚期，目睹父親難以控制身體動作且合併失智症狀的情形，或與罹病家人處於

發病早期、症狀還不嚴重的階段，或只是聽聞家族長輩有此一疾病，對疾病的認識僅止於其名稱，這些不同的疾病經驗可能會影響個人面對疾病的態度及是否接受基因檢測的決定。

另外，家庭成員是否能直接討論家族遺傳疾病相關議題，也會影響個人對於疾病與基因檢測的想法或信念。有些人善於思考與計劃；有些人則較難以釐清自己的想法，甚至想要逃避造成威脅的問題或情境；有些人平時主動積極因應各樣挑戰，然而面對健康問題則卻步不前。若發現自己有困難思考、難以釐清想法及不同以往的反應，此時尋求心理相關專業的協助有助於決策進行。

（三）有助於決策的準備工作

1. 評估自己對該遺傳疾病的理解程度，例如遺傳模式、症狀表現、病程發展與變化、可能的治療方式等。同時檢視自己對基因檢測及其可能結果的理解，思考接受檢測的利弊得失為何。
2. 預先設想基因檢測的可能結果及其所造成的影響或衝擊，反思自己過去的壓力因應模式為何，評估自己是否具備適當的情緒調節策略或問題解決技巧，以面對與承受基因檢測結果可能帶來的挑戰。



3. 針對前述有關疾病或基因檢測的認識、對檢測結果的利弊分析、設想可能的挑戰、衝擊及個人因應壓力的能力等，若發現有所不足或欠缺，則可著手尋求所需要的資訊，增進解決問題的能力，學習情緒調節的策略等。
4. 若考慮接受基因檢測者尚未成年，在尊重其想法與意願的前提下，家長共同參與此一決策過程，協助未成年的受檢者進行前述三項的思考與準備工作至關重要。



小叮嚀

平時家長若能在子女適當的年紀，以開放的態度說明和討論家族遺傳疾病、可能的遺傳風險、及遺傳諮詢的資源等，則有助於促進子女對於疾病的認知與心理調適。

面對疾病或檢測結果之自我照顧

疾病照護是一段繁複而重要的歷程，從聽聞或接觸 FAP 這個疾病開始、慢慢有更多瞭解，逐步思考是否要進行基因檢測，到可能確知了基因檢測結果。許多人在這一段過程中，可能會感受到內心的忐忑不安、懷疑與不安定、心情低落、生氣及煩躁等交錯情緒。儘管已經在心裡做過一次又一次模擬準備，面對基因檢測結果出來的那一刻，無論是奔騰而出的情緒或是空白，都是面對健康相關威脅時，常見且自然的表現。

無論檢查的結果是什麼，聽到結果後可能都會再次面臨某一些不確定感、或需要調整與改變生活的安排。在這一段過程之中，可能需要許多方式來照顧自己與家人，透過下面的文字讓我們來做一些整理。

（一）面對疾病或檢測結果常見之調適反應

面對變動所帶來的想法、情緒或生活影響，每一個人都是獨一無二而有所不同的。在剛知曉結果時，可能會有難以置信、僵住、焦慮不安、低落難過、或易怒煩躁等情緒反應，然而每個人經歷的情緒狀態、強度及持續時間，受年齡、個人特質、生活背景經驗或檢測動機等影響而有其獨特性。重要的是，允許每個人獨有的反應風格，慢慢地去覺察這些情緒帶來的訊息，讓自己緩緩地安定下來。



（二）面對疾病或檢測結果之心理照顧方式

1. 安定生活安排，建立階段目標：在接受基因檢測前，也許已經做了準備來面對挑戰或困境。當檢測結果確診，要調適的不僅是疾病本身，包含經歷的身體不適或疼痛感，以及隨著疾病逐漸衰退的身體功能等，也需要去調整生活方向。面對未來生活推展，可以先為自己累積能量來面對後續這些變動，包含：適當的營養攝取，以及健康照顧等日常生活作息，來儲存身體能量。藉由具體的生活規劃安排與適當的情緒表達與調整，整合心理能量和資源來面對未來。
2. 維繫醫療團隊合作關係，共同建構疾病認知：透過家庭或親友的經驗、網路訊息等管道，慢慢增加了對疾病與治療的理解。當對於疾病或情緒感到不確定時，讓熟悉的醫療團隊，有機會提供適合的諮詢、建議與協助，討論這些重要課題（如：生育、職涯），有機會促進對自我或疾病更多的了解而更為安定。
3. 親友陪伴與支持，意見交流與拓展資源：確知檢測結果後所面臨的生活變動，除了自身外，也可能連動著家庭對疾病的理解或過往經驗、長期家庭的溝通或互動模式。若有機會促進家庭的溝通、理解與共識，有時也是很大的穩定來源。可以衡量周遭資

源對於調適是否有促進效果，例如：病友團體、周遭哪一些親友合適共同討論等。集結能支持自我的資源，能提供心理上的支持外，也有機會交流或轉換想法、激盪出更豐富的訊息或資源管道。面對疾病是一段橫跨生命的歷程，心理專業人員很願意在這樣的歷程中，與病人一起探索釐清、整理這段歷程的想法、心情感受，思考疾病帶來的改變與意涵，安頓身心狀態與促進家庭溝通。

家庭照護策略與家屬心理支持

（一）家庭照護與心理支持的一般原則

如果家人生病了，家裡的照顧者有些壓力與處理原則無論哪種疾病都類似，但有些則會因疾病的性質而有所不同。心理支持，不只在情緒上，覺察與調整想法、溝通與解決照顧問題、保養精神體力、維護身心健康、合宜善用家庭資源與社會資源、創造正向經驗，都是需要的。

各種疾病類似的部分，例如有些家屬會想要極盡全力陪伴照顧病人，因此放棄自己的工作、人生目標及休閒娛樂，如果沒這麼做，便感到自責、愧疚，甚至其他家屬會有意或不自覺地責難這些家屬。然而，無論是病人或家屬都有自己的人生，每個人都需要被



尊重，沒有誰必須或應該全然為他人而活，這樣才能彼此都獲得最大的力量，並擁有和諧的家庭互動。

另一種情形是，主要照顧者覺得其他家屬都做不來或做不好，或認為病人只能倚靠他，因此不敢或不願意放手，如果病人與家屬們都自在相安，亦無不可；但若負責照顧的家屬筋疲力盡又覺得非自己不可，同時又埋怨其他家屬，這就需要做些調整。而家屬中，其他想分擔照顧的人被拒絕，以致於雙方都蒙受壓力，影響家庭關係，家庭資源也未能善加運用，也是需要調整的跡象。

家庭安排照顧病人的工作時，家人們開放溝通，共同從疾病中學習與成長，強化家庭照顧能力與彈性，並避免無意中將責任與認定強加在某些家屬身上，以及使另一些家屬沒有機會或不易參與，或未能共同盡責。

（二）FAP 家庭的特殊情形與建議做法

家屬首先可以自我檢視：

1. 本身對 FAP 的瞭解有多少？
2. 有考慮做基因檢測嗎？目前是不考慮、很想做但猶豫不決、預計想做、還是暫時不想思考這件事？
3. 如果已經做基因檢測，結果為何？對自己有何規

劃？

4. 如果自己沒有 FAP 致病基因，在照顧生病的家人上，想做的是？為難的是？
5. 如果自己帶有 FAP 致病基因，當自己有照顧能力時，想為生病的家人做的是？為難的是？
6. 如果自己帶有 FAP 致病基因，當未來發病，無法照顧自己時，對於自己從照顧者變成病人，或者自己同時是照顧者（如果屆時有生病的家人），也是病人，對於照顧自己與家人，有什麼想法與感受？

檢視過上述問題後，以下原則可作為自我照顧身心，以及與家人之間彼此支持的參考：

1. 閱讀 FAP 相關資料，加入相關組織或病友團體，增進、更新或修正知識，交換經驗。如果家人們能一同參加或彼此討論，共同促進擁有正確的知識，讓照護做法更正確合宜，會是好方法，有助於提高照護品質、減輕壓力、維護健康。
2. 在照顧生病家人的同時，自己是否也帶有此疾病基因的這個疑問。對這個問題的思考，不會只是決定做不做，而是需要預想可能面對的處境、是否承受得住、能否處理得來。個人可自己單獨或邀請重要他人一起安排基因檢測的心理評估與諮商，分析整理前述問題，並探索做或不做的原因與目標，可得



或不可得的協助，綜合之下再做決定，並接受可以改變決定。

3. 如果沒做檢測，不知道自己的基因狀況，若能帶著這個不確定繼續好好生活，也照顧生病家人，亦無不可。但若這不確定對生活、身心狀態、做決定產生明顯影響，建議可安排諮商，與專家討論，促進做出有益的選擇。
4. 如果做了檢測，結果為沒有，覺得如釋重負，但也可能仍需要調適，包括慶幸自己沒有但又想著是否是真的、為其他家人生病或檢測結果是有而感到罪惡感、覺得照顧的責任落在肩上等。在這過程中，合乎現實地判斷，並妥為區分自己與家人的界線，兼顧個人與家人，才是長久之道。
5. 如果做了檢測，結果為有，這是莫大的衝擊，包括對做檢測的人與家人都是。本人與其他家人如何轉換角色，本人如何適應與調整同時具有相反性質的角色，這些都需要正視與妥善處理。
6. 思考討論上述問題並做準備是有益的，但不可否認即使只是假設性地談，都可能令人感到複雜、沉重、煩躁與害怕，可能覺得不如先不要多想，等真的遇到了再說。有些人隨遇而安，但也有些人難以承受。建議可試著回想自己向來是比較傾向什麼做法的人，適性為自己做選擇與準備。如果對此也感到不

確定，可考慮與專家討論自己的狀況，幫助自己做出合適的決定。

在 FAP 家庭裡，如何照顧生病的家人，並在身體與心理上自我照顧，以及與家人之間彼此支持，是重要的事情。若想要快速自我檢測照顧者壓力，方法之一可使用「照顧者壓力自我測驗」（可參考中華民國家庭照顧者關懷總會網頁），初步自我瞭解，資料中也有給家庭照顧者的自我照顧建議；其他類似的檢測，也可視需要搜尋使用。而除了自我檢測，透過個別與家庭的心理評估與諮商，也是值得採用的方式。每個家庭、每個個人，都有難以透過自填量表反映出來的問題，也不易從一般性原則找到適用有效的方法，若透過專屬的會談，整理遭遇的難題、尚待覺察的盲點與執著、內心深處的糾結與困惑、甚至提醒被自己與他人忽略的付出與貢獻，促進打開彼此之間的溝通與互相關懷，都有益於充分瞭解問題，共同以更好的方式回顧過去、面對現在、迎向未來。



小叮嚀

罕見疾病基金會有提供心理評估與諮商的相關介紹、服務與轉介，可洽詢與討論。



九、資料索引

國際間有許多相關病友組織，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、美國澱粉樣變性基金會
Amyloidosis Foundation
<https://amyloidosis.org/us/>
- 2、美國澱粉樣變性支持團體
Amyloidosis Support Groups
<https://www.amyloidosisupport.org/index.html>
- 3、美國澱粉樣變性研究聯盟
Amyloidosis Research Consortium, Inc.
<https://arci.org/>

- 4、英國甲狀腺素運載蛋白澱粉樣變性病友協會
UK ATTR Amyloidosis Patients Association
<https://ttramylodosis.uk/>
- 5、法國澱粉樣變性聯盟
Amyloidosis Alliance
<https://www.amyloidosisalliance.org/>

◎國內病友組織

1、家族性澱粉樣多發性神經病變病友聯誼會

於110年10月24日正式成立聯誼會，作為病患家庭支持的管道。

目前因其並非正式組織，相關聯繫可洽詢

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. GeneReviews: Hereditary Transthyretin Amyloidosis. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1194/>
2. OMIM: AMYLOIDOSIS, HEREDITARY, TRANSTHYRETIN-RELATED. <https://omim.org/entry/105210>
3. ANDRADE C. (1952). A peculiar form of peripheral neuropathy; familial atypical generalized amyloidosis with special involvement of the peripheral nerves. *Brain : a journal of neurology*, 75(3), 408–427. <https://doi.org/10.1093/brain/75.3.408>
4. Villanueva T. (2005). Corino de Andrade. *BMJ : British Medical Journal*, 331(7509), 163.
5. Ando, Y., Nakamura, M., & Araki, S. (2005). Transthyretin-related familial amyloidotic polyneuropathy. *Archives of neurology*, 62(7), 1057–1062. <https://doi.org/10.1001/archneur.62.7.1057>
6. Planté-Bordeneuve, V., & Said, G. (2011). Familial amyloid polyneuropathy. *The Lancet. Neurology*, 10(12), 1086–1097. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(11\)70246-0](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(11)70246-0)
7. Planté-Bordeneuve, V., & Kerschen, P. (2013). Transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Handbook of clinical neurology*, 115, 643–658. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-52902-2.00038-2>
8. Benson, M.D. (2013). Amyloidosis and Other

- Protein Deposition Diseases. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. 1-18. 10.1016/B978-0-12-383834-6.00083-5. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-383834-6.00083-5>
9. Hanna, M. (2014). Novel Drugs Targeting Transthyretin Amyloidosis. *Curr Heart Fail Rep* 11, 50–57. <https://doi.org/10.1007/s11897-013-0182-4>
10. Adams, D., Suhr, O. B., Hund, E., Obici, L., Tournay, I., Campistol, J. M., Slama, M. S., Hazenberg, B. P., Coelho, T., & European Network for TTR-FAP (ATTReNET) (2016). First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Current opinion in neurology*, 29 Suppl 1(Suppl 1), S14–S26. <https://doi.org/10.1097/WCO.0000000000000289>
11. Obici, L., Kuks, J. B., Buades, J., Adams, D., Suhr, O. B., Coelho, T., Kyriakides, T., & European Network for TTR-FAP (ATTReNET) (2016). Recommendations for presymptomatic genetic testing and management of individuals at risk for hereditary transthyretin amyloidosis. *Current opinion in neurology*, 29 Suppl 1(Suppl 1), S27–S35. <https://doi.org/10.1097/WCO.0000000000000290>
12. Planté-Bordeneuve, V. (2018). Transthyretin familial amyloid polyneuropathy: an update. *Journal of neurology*, 265(4), 976–983. <https://doi.org/10.1007/s00415-017-8708-4>



13. Gertz, M. A., Mauermann, M. L., Grogan, M., & Coelho, T. (2019). Advances in the treatment of hereditary transthyretin amyloidosis: A review. *Brain and behavior*, 9(9), e01371. <https://doi.org/10.1002/brb3.1371>
14. Gertz, M. A., Scheinberg, M., Waddington-Cruz, M., Heitner, S. B., Karam, C., Drachman, B., Khella, S., Whelan, C., & Obici, L. (2019). Inotersen for the treatment of adults with polyneuropathy caused by hereditary transthyretin-mediated amyloidosis. *Expert review of clinical pharmacology*, 12(8), 701–711. <https://doi.org/10.1080/17512433.2019.1635008>
15. Lamb, Y. N., & Deeks, E. D. (2019). Tafamidis: A Review in Transthyretin Amyloidosis with Polyneuropathy. *Drugs*, 79(8), 863–874. <https://doi.org/10.1007/s40265-019-01129-6>
16. Grandis, M., Obici, L., Luigetti, M., Briani, C., Benedicenti, F., Bisogni, G., Canepa, M., Cappelli, F., Danesino, C., Fabrizi, G. M., Fenu, S., Ferrandes, G., Gemelli, C., Manganelli, F., Mazzeo, A., Melchiorri, L., Perfetto, F., Pradotto, L. G., Rimessi, P., Tini, G., ... Mandich, P. (2020). Recommendations for pre-symptomatic genetic testing for hereditary transthyretin amyloidosis in the era of effective therapy: a multicenter Italian consensus. *Orphanet journal of rare diseases*, 15(1), 348. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01633-z>



17. Mayberry, J., Hobson-Webb, L. D., & Gable, K. L. (2020). Transthyretin Familal Amyloid Neuropathy. *Practical neurology*, July/August. <https://practicalneurology.com/articles/2020-july-aug/transthyretin-familal-amyloid-neuropathy>
18. Urits, I., Swanson, D., Swett, M. C., Patel, A., Berardino, K., Amgalan, A., Berger, A. A., Kassem, H., Kaye, A. D., & Viswanath, O. (2020). A Review of Patisiran (ONPATRO®) for the Treatment of Polyneuropathy in People with Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *Neurology and therapy*, 9(2), 301–315. <https://doi.org/10.1007/s40120-020-00208-1>
19. Adams, D., Ando, Y., Beirão, J. M., Coelho, T., Gertz, M. A., Gillmore, J. D., Hawkins, P. N., Lousada, I., Suhr, O. B., & Merlini, G. (2021). Expert consensus recommendations to improve diagnosis of ATTR amyloidosis with polyneuropathy. *Journal of neurology*, 268(6), 2109–2122. <https://doi.org/10.1007/s00415-019-09688-0>
20. 台大醫院神經部衛教資料：家族性澱粉樣多發性神經病變 <https://www.ntuh.gov.tw/neur/Fpage.action?fid=4267>
21. 楓城新聞與評論 第 290 期：家族性澱粉樣多發性神經病變 <http://epaper.mc.ntu.edu.tw/view.php?v=290&pt=a&rn=290-4.pdf&rt=pdf>



22. 施羽桓、戴慶玲、藍旻瑜、Shih, Yu-huan、Tai, Ching-ling、Lan, Min-yu (民 109)，家族性澱粉樣多發性神經病變治療，藥學雜誌，頁 58-64。
23. 食品藥物管理署 適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報 第二十期：家族型類澱粉沉積症神經病變 https://www.pharmaceutic.idv.tw/year_report.aspx

第三章

Q&A 問與答

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)



一、Q & A — 醫療篇

Q：什麼是「家族性澱粉樣多發性神經病變」？

A 這是一種具有家族遺傳性並影響多重器官系統的澱粉樣變性疾病，多數患者發生周邊神經病變，通常從雙腳、小腿開始出現感覺障礙，對痛覺和溫度感覺的敏感度下降，逐漸影響運動神經使肌肉無力、萎縮導致行走困難。心臟受影響的患者則有心肌病變、心律不整等心臟功能障礙症狀。

Q：家族性澱粉樣多發性神經病變的遺傳模式及下一胎的風險？

A 家族性澱粉樣多發性神經病變是一體染色體顯性遺傳的疾病，患者每一胎不分兒子或女兒，均有50%可能會遺傳到此疾病。因為發病年齡較晚，大部分患者可能已經成家立業、生兒育女，往往在不知情的狀況下將致病基因遺傳給下一代，適時的遺傳諮詢對家族性澱粉樣多發性神經病變的家庭，是相當重要的。

Q：家族性澱粉樣多發性神經病變應如何診斷？

A 家族性澱粉樣多發性神經病變除了臨床症狀評估，仍需透過神經傳導、肌電圖、自律神經功能檢查以及分子遺傳學檢測作為主要診斷依據。

Q：家族性澱粉樣多發性神經病變的治療方式？

A 有關家族性澱粉樣多發性神經病變治療，除了症狀治療外，目前對甲狀腺素運載蛋白（Transthyretin, TTR）變異的兩種亞型有 TTR 穩定劑與基因靜默療法治療藥物。您可以諮詢您的主治醫師以了解藥物使用方式。

Q：家族性澱粉樣多發性神經病變該看哪科醫師？

A 家族性澱粉樣多發性神經病變患者可能會依臨床症狀而求診不同科別，包含神經內科、心臟科、眼科、腎臟科等。一般建議可經由神經內科醫師進行初步的臨床診斷。



Q：如果我的家族有人罹患家族性澱粉樣多發性神經病變的話，我是否該做基因檢測？

A 對於有家族史的親屬，建議可經由神經內科或遺傳科進行遺傳諮詢，先了解疾病的家族史，以進一步了解遺傳到疾病的可能性。而若欲進行基因檢測，因檢測結果將會對個人及家人之未來生涯規劃，產生不同影響與衝擊，故應謹慎思考，檢驗前後應有充分之遺傳諮詢。



二、Q & A — 社福篇

Q：家族性澱粉樣多發性神經病變是否可以取得重大傷病證明或身心障礙鑑定？

A 家族性澱粉樣多發性神經病變於 96 年 8 月 22 日獲得衛生福利部核准，正式列入為政府公告罕見疾病。

◎重大傷病證明：家族性澱粉樣多發性神經病變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保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



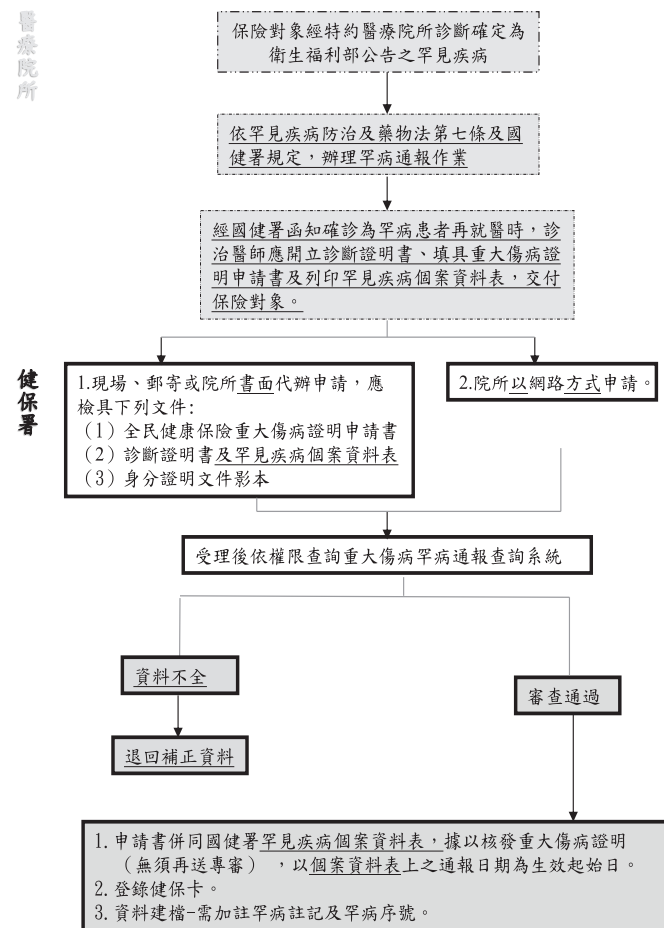
礙類別」，至於身心障礙者資格判定，先由醫事社工、特教、職評等人員籌組專業團隊，在 ICF 分類架構下針對個案之身體功能、結構、活動與社會參與限制等面向完成鑑定，再由各直轄市及縣市主管機關依據鑑定結果、家庭經濟狀況、照顧服務需求、家庭生活需求及社會參與需求等因素進行福利與服務需求評估，據以核發身心障礙證明及提供各項福利與服務。

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之後，經審查通過後發函通知通報醫院，並副知中央健保署；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



註：1. 罕見疾病-多發性硬化症之重大傷病證明有效期限為五年，該罕病個案之有效期限屆滿須重新申請，則依照本署所規範重大傷病申請核發流程辦理。
2. 罕見疾病個案資料表係指經由國健署審查通過之罕病個案，經由系統列印之資料。
3. 辦理本業務所取得之資料，應盡善良管理人之注意義務，其保有、處理及利用，並應遵循個人資料保護法之規定。



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」，可至中央健保署網站 <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現制下，應獲如下保障：

1. 經中央衛生主管機關認定因罕見疾病致身體系統構造或功能障礙者，若八大身心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，其身體功能與構造，至少應以程度 1 級列等。
2. 經中央衛生主管機關認定因罕見疾病致身體系統構造或功能障礙之未滿六歲兒童，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 由本人或委託他人到申請人戶籍地鄉（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。

A 所需文件：

1. 最近三個月內之一吋半身照片三張及印章。
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及印章。

註：

1. 如因障礙情況改變而自行申請重新鑑定，須附最近 3 個月內的身心障礙相關診斷證明正本。
2. 辦理證明換發者應另檢具原證明辦理收繳作廢（身心障礙者福利與服務需求評估及證明核發辦法第 3 條第 3 項）。



Q：身心障礙鑑定申請的方式及流程為何？

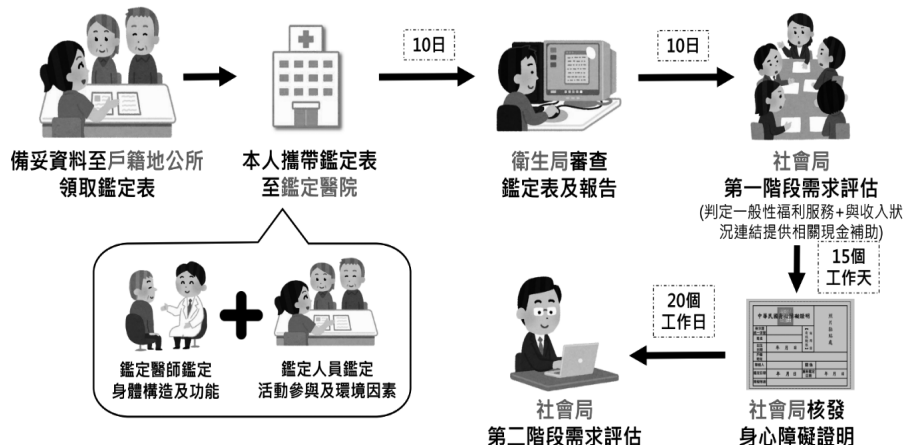
A 一般流程：（圖片來源：衛生福利部護理及健康照護司>身心障礙鑑定專區>身心障礙鑑定簡介>身心障礙鑑定介紹懶人包.pdf）

要去哪裡申請身心障礙鑑定？鑑定的流程是什麼？



■領取鑑定表至身心障礙鑑定醫院辦理身心障礙鑑定。

■約35日(醫院作業10日+衛生局作業10日+社會局(處)作業15個工作日)可拿到身心障礙證明。



併同辦理流程：（圖片來源：衛生福利部護理及健康照護司>身心障礙鑑定專區>身心障礙鑑定簡介>身心障礙鑑定介紹懶人包.pdf）

需求評估可以和鑑定一起進行嗎？



■可以，流程如下：

1. 可先在各縣(市)政府衛生局或衛生福利部網站找到併同辦理醫院名單及時間。
2. 請向戶籍地鄉(鎮、市、區)公所提出申請併同辦理及請領身心障礙者鑑定表。(若欲前往非戶籍地鑑定醫院，請於鑑定7日前申請。)

(身心障礙者鑑定與需求評估作業併同辦理實施辦法第4、5條)



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「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」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. 具一定效益之預防及篩檢費用。
2. 對治療或遺傳有重大影響之檢查、檢驗費用。
3. 確診疑似罕見疾病之檢查、檢驗費用。
4. 確診新增罕見疾病所需之檢查、檢驗費用。
5. 具相當療效及安全性之醫療處置費用。
6. 具一定效益與安全性之支持性及緩和性之照護費用。
7. 經中央主管機關公告之罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。
8. 代謝性罕見疾病之特殊營養諮詢費用。
9. 維持生命所需之居家醫療照護器材費用。

前項各款之費用，已依其他法令規定申請補助或給付者，不得依本辦法重複申請補助；重複領取者，廢止本辦法補助處分之全部或一部，並以書面通知限期返還。

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：

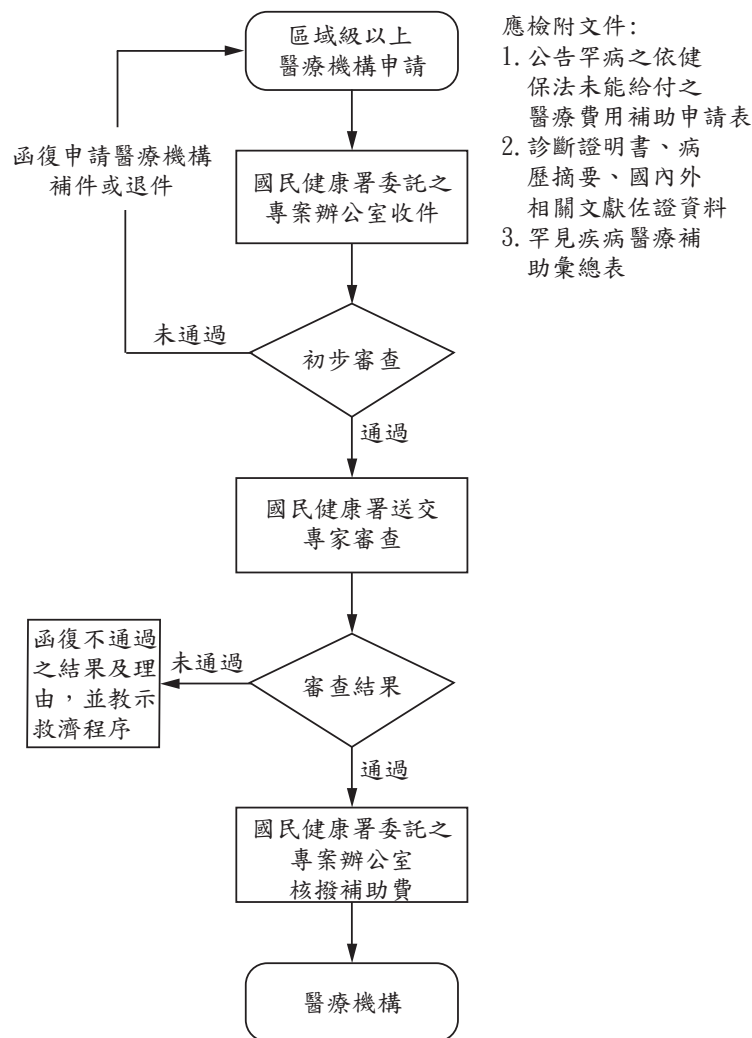
1. 部分補助：以實際所生費用之 80% 為限。其實際補助金額，將由衛生福利部罕見疾病及藥物審議委員會審議。
2. 全額補助：
 - (1) 低收入戶及中低收入戶病人之醫療照護費用。
 - (2) 維持生命所需之緊急醫療照護費用。
 - (3) 維持生命所需之特殊營養食品費用。

申請醫療補助注意事項？

1. 凡申請罕見疾病醫療費用之補助費用（上述補助項目 1-8），診療醫院不得以任何理由向病人收取。
2. 由診療醫院於事實發生後或結帳日後三個月內，檢具相關文件向中央主管機關申請。
3. 相關補助申請表格請至國健署「罕見疾病專區」查詢。<https://www.hpa.gov.tw>
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。



罕見疾病健保未給付醫療費用補助申請流程圖



詳細內容及申請方式，請洽「罕見疾病醫療補助專案辦公室」，電話：(02)2545-9066

Q：如何申請長照服務？

A 哪些身分符合申請長期照護服務？

領有身心障礙證明或手冊的失能者、55 歲以上失能原住民、65 歲以上老人或 50 歲以上失智者皆可申請長照服務。

申請長照服務流程

步驟 1: 於服務時間 週一至週五：

08:30 ~ 12:00、13:30 ~ 17:30

- (1) 透過手機（市話）撥打 1966 長照服務專線，前 5 分鐘免費。
- (2) 親臨住家附近照顧管理中心。
- (3) 住院期間申請長照出院準備服務，進行需求評估。

步驟 2: 如符合資格，照管專員到府評估，依據照顧對象的失能等級，確認服務需求，說明使用額度。

步驟 3: 照管專員與您討論，擬定專屬照顧計畫。

步驟 4: 透過負擔部分費用，取得長照服務，如照顧過程有突發狀況，可與服務單位討論調整服務內容。



長照服務內容與補助

長照 2.0 服務包含「照顧及專業服務」、「交通接送服務」、「輔具及居家無障礙環境改善服務」與「喘息服務」項目，這四類服務是有補助的。經過照顧管理專員評估後，會根據個案失能狀況及需求擬定照顧計畫及核定額度，再由個案管理員協助連結服務，提供合適的照顧服務。

洽詢電話

衛生福利部 長照服務專線 1966

網址：<https://1966.gov.tw/LTC/cp-4495-48857-201.html>

第四章

心情留言板

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)



我還記得從小跟我們住在一起的阿公，大概在我小學二年級時開始生病，一開始是拉肚子，體重一直下降，接著腿部肌肉萎縮，漸漸不良於行，然後就雙腳及雙手神經麻木，身體越來越衰弱，最後在我小學六年級時他就過世了，當時以為可能是家族性的糖尿病引起他的種種症狀。

我的父親並沒有糖尿病，但是他在六十多歲以後，也開始出現了跟我阿公一樣的症狀，天天拉肚子，體重一直下降，腿部肌肉萎縮，漸漸不良於行，手部神經麻木……，五年後因衰弱染上肺炎過世。

我的大哥更早發病，他在 50 歲時就陸續出現了這些症狀，使我們才覺得可能是某種家族遺傳疾病。看過數間醫院後，有一位神經內科醫師認為這是一種免疫型的罕見疾病，並用類固醇來治療，但治療了一年多後，情況沒有好轉，大哥的體重持續下降、走路也變困難。最後因偶然機會求診於台大醫院謝松蒼教授，才確診為罕見疾病—家族性澱粉樣多發性神經病變（TTR-FAP）。

確診之後知道這是一種家族性遺傳疾病，我們便通知了家族相關親戚，有這些症狀的人都趕快去台大醫



院檢查，陸續有一位叔叔及一位姑姑也確診，且他們都有相同症狀並也已進行到二期，不良於行的階段。

我在 50 歲時做了切片檢查並且確診。但是我除了腕隧道症候群之外，並沒有其他症狀。52 歲時，驗出有青光眼，可能也是疾病症狀之一，到了 54 歲時體重竟然掉了約 10 公斤，爬樓梯有困難，雙手也麻木無法做細膩動作。這時醫療團隊建議我開始服用一種類風濕關節炎的止痛藥，生力痛 Diflunisal，這種藥物在仿單上沒有治療 FAP 的效果，但是有研究指出它可以延緩 FAP 症狀的發生。服用之後體重回升了 4 公斤，各種症狀也有改善。

這種罕見疾病原本沒有任何藥物可以治療，但因為科技的進步，這兩年來國際上已經有三種新藥上市，可以延緩 FAP 病程。

衷心希望有這些類似症狀的朋友們，可以去做相關的檢查。這種罕見疾病已經不是無藥可醫的病症，及早發現及早治療，若能配合未來健保對新藥的給付，相信人生充滿希望。

家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）病友 吳尚哲



我的爸爸在 57 歲時開始覺得腳無力，一開始還以為是年紀漸增的老化現象，後來發現爸爸走路的姿勢出現變化，我便帶著爸爸到醫院檢查，但找不到病因，後來被確診為末梢神經病變，當時沒有藥物可以治療，只能回家照護。

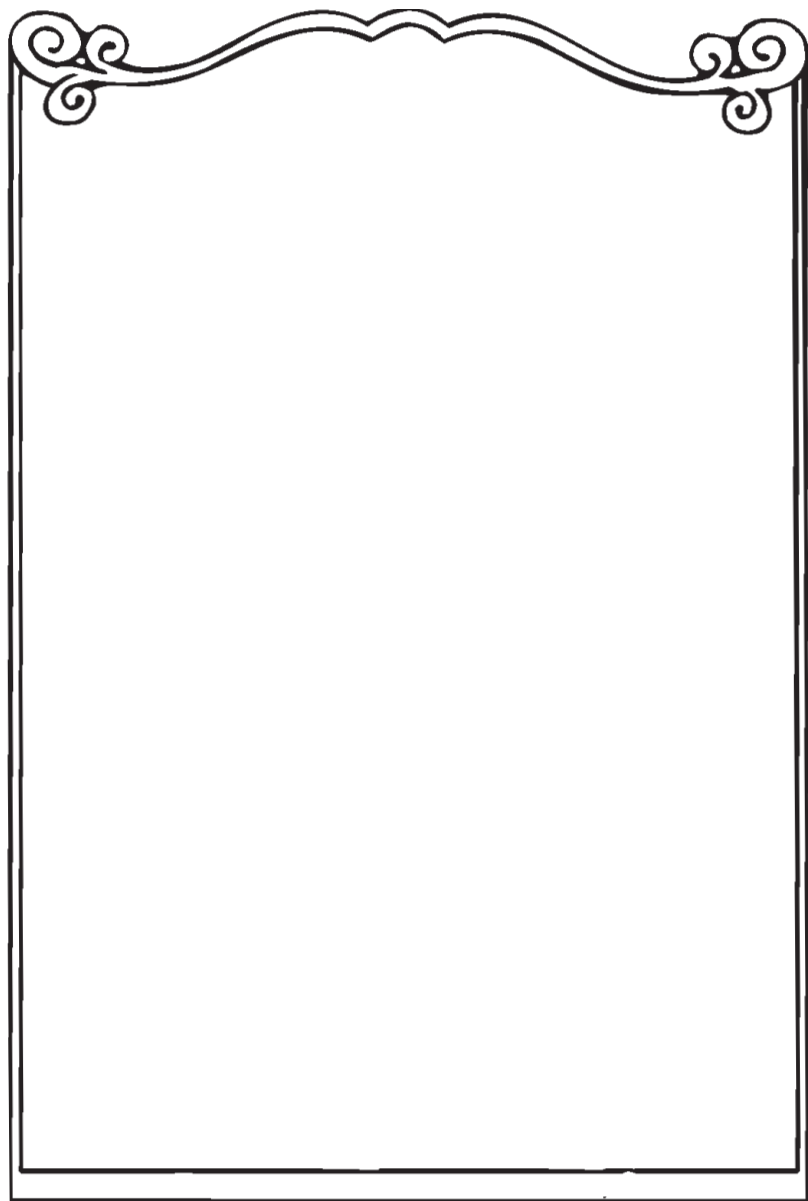
在與疾病共處的 10 年間，爸爸的行動日趨退化並需仰賴輪椅及家人協助飲食，面臨自己在生活上的變化，爸爸雖然感到沮喪與無奈，但他仍以豪爽正向的態度來面對。如今回想起來，我有一位姑姑也是走路姿勢怪怪的，沒有特別去醫院檢查，後來也不太會走路，直至臨終前同樣地已經無法行走。

我是家族手足中第一個出現與爸爸相同類似的症狀，民國 102 年開始腳底有抽痛感就像是觸電般的抽痛並且手會麻，尤其是手指的感覺最為明顯。漸漸地發現在睡覺時手放著就有麻麻的感覺，頻繁出現夜間腳抽筋的情況，腳也日趨無力，小腿肌肉逐漸萎縮。一開始我到各醫院做檢查也查不出原因，輾轉北上就醫，經歷嚴重頭暈住院兩次，做全面性檢查，過程耗時 1 年多，最後透過抽血確診罹患家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）。

確診之後，在主治醫師的協助下，我有機會參與 FAP 治療藥物的臨床試驗計畫，每隔 21 天要北上打針，使用藥物後這些困擾我的抽痛及觸電麻感都不見了，雖然惋惜已經萎縮的小腿無法再復原，但能維持現狀並且有效地緩解疾病症狀，我內心充滿感恩也非常感謝醫療團隊的照護支持。

知道 FAP 是家族遺傳性疾病後，只要知道家族裡哪一位親戚與我有相似症狀，就會鼓勵他們並建議去檢查，儘早就醫，希望越大。很巧合的是在我的家族中確診患有 FAP 的成員個性都和我的爸爸相像屬於豪爽的性格，讓我們遇到疾病以勇敢面對，正向生活。

家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）病友 賴福糧



附 錄

Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)





單基因晚發型疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則

本準則由中華民國人類遺傳學會通過，97 年 10 月 31 日公告，並同意本會使用。

前言：

背景說明：本倫理準則之制定，經考察英、美、澳、日本等生命倫理先進國家之醫學專業組織、醫學遺傳學、人類遺傳學專業組織、國家倫理委員會，以及世界衛生組織、歐洲人類遺傳學會等全球性或區域性醫學、醫學遺傳學專業組織有關遺傳檢驗、遺傳諮詢所發佈之倫理準則、建議或報告，加以比較、分析、彙整，以歸納遺傳檢驗及諮詢的主要倫理議題，以及學界及實務界在這些議題上的共識與爭議。同時並透過對本土遺傳檢驗及諮詢臨床專家之訪談，以瞭解我國遺傳檢驗及諮詢之實務現況與本土典型、常見倫理情境。最後綜合文獻分析與臨床實務觀察結果，草擬本倫理準則；並經研究團隊內部多次討論修改，及先後於 2006 年 11 月台灣神經學學會神經遺傳學組專家會議、2007 年 6 月台大醫院臨床醫學倫理委員會臨床倫理工作坊中發表並徵詢回饋意見，參酌修訂而成。

本準則適用範圍：本倫理準則係針對一般臨床執業上基於醫療目的而應用遺傳檢驗所可能涉及的倫理議題擬定處置建議，以供臨床倫理決策參考或依循；

有關從事基因研究（例如尋找致病基因、家族遺傳模式或發展遺傳檢驗技術等之研究）、親子血緣鑑定、刑事調查等非臨床醫療目的而施行之遺傳檢驗，不屬本準則建議事項範圍。

- 一、本準則規範事項與補充說明
- 二、對有決定能力成人施行晚發型疾病診斷性檢驗
- 三、對有決定能力成人施行有預防或治療方式之晚發型疾病發病前檢驗
- 四、對有決定能力成人施行無預防或治療方式之晚發型疾病發病前檢驗
- 五、對無決定能力成人施行晚發型疾病遺傳檢驗
- 六、對未成年人進行晚發型疾病之遺傳檢驗
 1. 諮詢團隊處理父母此類請求應著重諮詢、教育與溝通，而不應僅是逕依政策準則同意或拒絕。
 2. 未成年人整體最佳利益為首要考量。
 3. 對未成年人施行晚發型疾病診斷性遺傳檢驗
 4. 對未成年人施行發病前檢驗
 5. 鼓勵若情況合適，父母應與子女開放討論家族遺傳疾病之訊息。
- 七、晚發型疾病之產前遺傳檢驗
- 八、晚發型疾病的大規模人口篩檢



一、本準則係規範單基因晚發型疾病 (monogenic late-onset disorder) 之遺傳檢驗及諮詢，本準則未詳細說明之處，請參照《遺傳檢驗及遺傳諮詢一般倫理準則》。

二、對有決定能力成人施行晚發型疾病診斷性檢驗

1. 如醫療團隊經專業評估，認為病患症狀為某晚發型遺傳疾病所致，而擬尋求遺傳診斷確認之，應先確定病患的臨床病徵支持該診斷，或已盡可能排除為其他病因所致。ⁱ
2. 諮詢人員應於檢驗前的諮詢過程中向病患說明該疾病之病程、遺傳性、檢驗方式、對親屬的意義、心理社會影響與倫理議題，進行討論並給予支持。ⁱⁱ

三、對有決定能力成人施行有預防或治療方式之晚發型疾病發病前檢驗

若施行這類檢驗有助及早預防、治療或控制疾病，以延緩發病或減輕症狀，得經檢驗前諮詢，並取得受檢者知情、自主、有效同意後施行之。

四、對有決定能力成人施行無預防或治療方式之晚發型疾病發病前檢驗

1. 對於尚無有效預防、監測、治療方式之晚發型疾病，如符合以下條件，得對具有決定能力之成年人施行之：

- (1) 受檢者充分瞭解檢驗的限制。ⁱⁱⁱ
 - (2) 受檢者並未罹患足以影響其決定能力及心理適應能力之疾病；如果受檢者呈現出有自殺的高度風險，或是罹患可能嚴重減損其適應檢驗結果能力的精神疾病，則應延後施行檢驗。
 - (3) 受檢者已充分考慮了檢驗資訊對自己、配偶、親屬、未來子女或其他人的可能利益、傷害及影響，且檢驗資訊有助於避免受檢者、其配偶、親屬、未來子女或其他人受傷害。^{iv}
 - (4) 檢驗前後應有充分之遺傳諮詢。諮詢之次數應視疾病及其檢驗之複雜程度與病患的需求而定。^v
 - (5) 從檢驗前首次遺傳諮詢到施行檢驗應有適當之時間間隔。確切之時間間隔隨疾病及檢驗之特性、預後…等因素而異。^{vi}
 - (6) 取得受檢者知情、自主、有效同意。
2. 為使受檢者獲得足夠之支持，受檢者可選定可信賴之人，陪伴自己度過檢驗前、檢驗時、檢驗後、聽取結果與後續追蹤時期。陪伴者可以是受檢者信賴的配偶、伴侶、朋友、社工等，但同樣是該疾病高危險群的人士可能不適宜擔任陪伴者。



五、對無決定能力成人施行晚發型疾病遺傳檢驗

1. 若對無決定能力成人施行此類遺傳檢驗並非其目前醫療診斷或治療所必要，則應延後檢驗，待其具備或恢復決定能力時再進行決定。
2. 受檢者若為永久無決定能力之人，醫師得根據受檢本人的整體最佳利益而同意或拒絕之。如檢驗並非促進無決定能力人本身健康所必要，而是為確定其血親之遺傳狀態所必要，擬對無決定能力人施行遺傳檢驗時，應根據檢驗對該無決定能力人整體福祉的影響，審慎決定。若可能的話，宜徵詢機構倫理部門或倫理法律專家之建議。^{vii}

六、對未成年人進行晚發型疾病之遺傳檢驗

1. 當父母要求為未成年子女做晚發型疾病遺傳檢驗時，應根據其疾病性質、醫療和其他方面之可能利益、檢驗對該子女與家人的影響、家庭狀況等因素，做完整的討論。處理這類請求應著重與家長之溝通討論。如果可能的話，應讓該子女參與討論，以瞭解其想法並納入決策考量。
2. 在考慮對未成年人施行晚發型疾病遺傳檢驗時，應以該未成年人整體最佳利益為首要考量。並衡酌個案中決定事務之複雜程

度、疾病之性質預後、該未成年人之心智能力、自主與隱私等因素，給予其意願不同程度之考量及尊重。^{viii}

3. 對已發病之未成年人施行晚發型疾病診斷性遺傳檢驗^{ix}，適用本準則第二條第一項之規定，並應告知未成年人及其法定代理人有關疾病之遺傳性等相關事宜，取得該法定代理人之知情同意。
4. 擬對未成年人施行發病前檢驗時，應考慮下述四項原則：
 - (1) 檢驗要有合理的可能性能讓孩子獲得確實、可證明的好處，包括可透過預防、監測及早期治療來預防、治癒或緩解病情；若僅屬推測、抽象性的可能好處，尚不足以構成這類發病前檢驗的理由。^x
 - (2) 應盡可能保障未成年人在將來對是否接受檢驗，自行做出知情、自主決定之權利，並維護其隱私權。
 - (3) 施行檢驗必須獲得法定代理人知情同意。
 - (4) 如果未成年人對遺傳檢驗及其意涵能有基本的理解，應盡可能尋求其答應（assent）。^{xi}
- 4-1 根據上述標準，不應對未成年人施行無法於成年前進行有效治療或預防之晚發型疾病發病前遺傳檢驗。^{xii}



- 4-2 在極少數情形中，專業評估可能發現未成年個人具有高度成熟的決定能力；惟即使此類未成年人經完整諮詢後自主、知情地決定做晚發性疾病發病前檢驗，如檢驗對其並無直接醫療利益，仍應委婉拒絕其所請，建議其延至成年後再進行。^{xiii}
5. 若合適的話，可鼓勵有晚發型疾病家族史的父母在子女適當年紀時，和他們討論家族遺傳疾病、遺傳風險及遺傳檢驗、遺傳諮詢之事宜，促進家庭內部對該遺傳疾病的開放態度與討論，並有助子女將來適應自己的遺傳風險；惟對於無即時、直接醫療利益之晚發型疾病遺傳檢驗，仍應延至子女成年後自行決定。^{xiv}

七、晚發型疾病之產前遺傳檢驗

1. 此類檢驗應出於孕婦之自願、知情、自主同意，而不應在配偶、公婆等第三人脅迫或壓力下為之。
2. 惟有經過充分、詳盡的遺傳諮詢，才應該施行晚發型疾病的產前遺傳檢驗。
3. 遺傳諮詢人員和其他醫療人員不應將特定檢驗及生育選擇強加於受檢者，但應協助受檢者瞭解、全盤思考其選擇的意涵。

4. 遺傳諮詢人員於檢驗前諮詢時，即應與孕婦討論晚發型疾病產前檢驗可能涉及的心理、家庭、社會及倫理難題，尤其是檢驗可能顯示父母的遺傳風險、後續可能面臨之複雜處置。如果情況合適，應讓其配偶、同居人參與討論。^{xv}
5. 若孕婦要求對胎兒進行晚發型疾病遺傳檢驗，但胎兒的父親或其他家人卻反對，不應因此就拒絕提供孕婦產前檢驗；惟諮詢人員應鼓勵或協助孕婦和家屬討論，瞭解各自的想法和顧慮。

八、晚發型疾病的大規模人口篩檢

1. 如施行晚發型遺傳疾病的篩檢計畫，應先確立並說明計畫目標在促進個人的自主及選擇，抑或減少遺傳疾病的發生率。
2. 只有對於那些能提供有效、適當治療或後續處置的晚發型疾病，才可進行大規模的人口篩檢。
3. 篩檢應配合遺傳諮詢施行之，應取得受檢者之知情同意，務必確保受檢者充分瞭解篩檢的正確率、複檢的意涵、所檢驗疾病或其亞型具有遺傳性等訊息。諮詢時告知及討論之事項適用《遺傳檢驗及遺傳諮詢一般倫理準則》之建議。
4. 篩檢計畫應包含複檢流程，並對於篩檢異常者



能安排適當之諮詢與支持。

5. 篩檢計畫之實施，應配合相關措施以維護受檢者之隱私，避免其社會地位、工作、擇偶、保險等方面受到歧視。

聲明：本準則之擬定為蔡甫昌、胡務亮、楊智超等所執行國科會基因體國家型研究計畫「遺傳諮商的倫理原則與規則 - 以原則主義為進路」之部分研究成果，經人類遺傳學會修訂後採納。

主要參考文獻

- Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT), Report on Genetic Testing for Late Onset Disorders (1998)
- British Medical Association (BMA): Human Genetics: Choice and Responsibility. (Oxford: Oxford University Press, 1998)
- Human Genetics Society of Australia (HGSA), Predictive Testing in Children and Adolescents (Version 2, released in April, 2005)
- Human Genetics Society of Australia (HGSA), Presymptomatic and Predictive Testing for Genetic Disorders (Version 2, released 4/1/2005)
- National Society of Genetic Counselor (NSGC),

Genetic Testing for Adult-onset Disorders, (1997)

- National Society of Genetic Counselor (NSGC), Predisposition Genetic Testing for Late-Onset Disorders in Adults: A Position Paper of the National Society of Genetic Counselors (1997)
- National Society of Genetic Counselor (NSGC), Prenatal and Childhood Testing for Adult-onset Disorders (1995)
- Smith, D.H., et al: Early Warning: Cases and Ethical Guidance for Presymptomatic Testing in Genetic Diseases.(1998)
- The Japan Society of Human Genetics (JSHG), Guidelines for Genetic Testing (2000)
- The Japan Society of Human Genetics (JSHG), Guidelines for Genetic Testing (2003)
- WHO, Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services (1997)
- WHO, Review of Ethical Issues in Medical Genetics: Report of Consultants to WHO (2003)



說明：

- ⁱ 這是為了避免所檢驗的疾病項目與病患的症狀無關，結果對原病因尚無法確認，又做了其他疾病的發病前檢驗，若得到不幸的結果，可能導致病患措手不及。
- ⁱⁱ 此類受檢者儘管已出現病徵，卻未必瞭解該疾病具有遺傳性。
- ⁱⁱⁱ 例如檢驗可能無法得出有用的訊息、檢驗所得的資訊可能不是「絕對有」或「絕對沒有」那般明確、檢驗無法準確預測疾病發作的年齡、有些疾病的遺傳檢驗也不能預測症狀的嚴重性等。
- ^{iv} (1) 晚發型疾病發病前檢驗的可能利益例如：
 - 1. 醫療方面的好處：極少部分晚發型疾病可進行早期治療或預防；而對顯示沒有重大風險的人來說，則可能因此而可結束或免做昂貴又麻煩的監控或預防措施。
 - 2. 個人方面的好處：可以免於不確定感，安排重大的生命決定（如工作、生涯、生育計畫）。對有些人來說，就算是異常的結果也可能比繼續處於不確定中來得好。
 - 3. 為了家族成員現在或將來的好處：若檢驗結果正常，則可使親戚免於持續不確定而可能

導致的傷害。

(2) 晚發型疾病發病前檢驗之可能風險例如：

- 1. 對結果為陽性的人士來說，檢驗風險包括可能導致病患憂鬱、違反其隱私、破壞家庭生活、工作、投保受歧視、受社會污名化。對檢驗結果正常的人來說，風險則有憂鬱和「倖存者罪惡感」（survivor's guilt）。
- ^v 例如根據 Wertz 等人於 2003 年提交 WHO 的諮詢報告便指出，像亨丁頓舞蹈症一類的重症可能需要三到四次的檢驗前諮詢；對得出不幸的檢驗結果的人來說，可能需要無限次的後續諮詢；對結果正常者則可能需要一次後續諮詢，進行解釋並減少其倖存者罪惡感（survivor's guilt）。
- ^{vi} 預知個人是否罹患特定晚發型遺傳疾病將可能為個人帶來生理、心理、家庭、社會各方面的複雜影響，為使受檢者有足夠時間吸收、思考其檢驗決定，自首次檢驗前諮詢至施行檢驗日應有一定之時間間隔。
- ^{vii} 「整體最佳利益」並不等於、也不限於醫療上最佳利益。根據 ACGT(1998)，整體最佳利益須考慮醫療上利益、心理健康、福祉、生活品質、倫理道德和靈性宗教方面的福祉、與其他親屬的關係、經濟方面利益。
- ^{viii} 對未成年人整體最佳利益的考量包括醫療方面



之利益、未成年人自我圖像 (self-image) 的發展、近期或更遠的將來在保險、教育及求職方面是否受歧視、父母之教養、期待與子女成就表現等。

- ^{ix} 有些晚發型疾病也可能有兒童、青少年發病的罕見個案；本條規範即針對「當帶有某晚發型疾病之家族史的未成年人出現相關症狀時，擬對其進行診斷性遺傳檢驗」之情形。
- ^x 例如為消除孩子或父母的焦慮、可根據檢驗結果預做經濟、教育或生涯規劃，則屬推測、抽象性的可能好處。
- ^{xi} 「同意」(consent) 與「答應」(assent) 的區別在於：前者有賴高度的理性能力，亦即能夠充分瞭解各相關選項的內涵、利弊，並根據自身的價值觀進行理智的抉擇（理性、自主地抉擇及行動）；後者並不仰賴高度的理性及決定能力，只要能夠對相關事實具基本之理解，表達接受或拒絕的意願即可。
- ^{xii} 惟在未成年人懷孕的情形中，得為例外；因此時可能需要做產前遺傳診斷，有關產前遺傳診斷之倫理規範，參見本準則第七條。
- ^{xiii} 此類檢驗因涉及諸多層面之複雜、長期影響，故較從事一般醫療決定需要更高、更成熟的決定能力。



對於具備高度成熟決定能力之未成年人自行要求做晚發型疾病發病前檢驗的情形，生命倫理先進國家之專業規範中（如英國ACGT），也有建議若經過完整討論和諮詢，允許對其施行者，但其亦要求應鼓勵青少年和父母討論，獲得支持系統的協助。

- ^{xiv} 過去，反對為未成年人施行發病前檢驗及帶因者檢驗者的反對理由之一，就是檢驗結果可能妨礙孩子的自尊發展；然而近年也有許多贊成這類檢驗者認為：(1) 比起孩子成年後才突然獲知自己的遺傳風險，兒時就做這類檢驗比較不會造成強大的情感傷害，對孩子來說，接受陽性的檢驗結果就只是接受一個事實；(2) 而且孩子可能早已耳聞目睹親人發病，家人避談忌諱反而不利孩子對疾病的認知與態度發展；(3) 此外孩子還沒有確定生涯方向，讓他們從小知道自己的基因狀態將有助他們更務實地發展興趣與生涯規劃。

鑑於對未成年人施行晚發型疾病預測性檢驗之不可逆性、所產生的複雜影響，以及未成年人的決定能力、心理社會成熟度可能不足…等考量，本準則對於為未成年人施行無即時、直接醫療利益之晚發型疾病發病前檢驗，仍維持反對立場；惟也同意遺傳疾病家庭內部若能



公開討論遺傳風險、遺傳檢驗利弊是好的，但要促進家庭內部的開放討論與態度，為未成年人施行預測性檢驗並非唯一辦法，父母可以在孩子適當年齡時開放地與他們討論家族遺傳疾病與遺傳風險的訊息，讓他們在成長期間就瞭解自己有遺傳風險，但仍保有將來成年後自行審慎決定是否做檢驗的權利。

- ^{xv}(1) 在體染色體顯性遺傳疾病的情形中，若高危險的父方或母方尚不知或不願知道自身確切的遺傳狀態，而胎兒檢驗結果為陽性，將顯示其自身帶有該遺傳疾病之基因變異。鑑於父母同時承受自身與胎兒的不幸消息實過於沈重，應於檢驗前諮詢告知並與孕婦討論此對夫妻高危險的一方、家庭關係等影響；若有其他檢驗選擇，如「不揭露遺傳狀態的產前檢驗」（non-disclosing prenatal testing），亦應一併告知、討論。
- (2) 諮詢人員應告知擬受檢孕婦，晚發型疾病產前遺傳檢驗如結果為陽性，將使其面臨雙重的難題：其一，由於此類疾病的嚴重性、發病多為中晚年、現行與未來在治療上的可能性等因素，將使得「是否終止懷孕」的考量格外棘手、引起較大的情感掙扎。其二，如果父母獲知結果後仍決定繼



續懷孕，則形同對將來所出生子女進行發病前檢驗，這又牴觸了一般「不應對未成年人進行無直接醫療利益之晚發型疾病發病前檢驗」的建議，侵犯孩子成年後做自主決定及希望保留隱私的權利。惟此告知與討論目的在使孕婦瞭解其若受檢未來可能面臨的複雜、困難抉擇，審慎思考受檢的決定及後續因應，並不應因此而以「若發現異常胎兒須終止懷孕」為條件，來決定是否提供檢驗服務。

國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

家族性澱粉樣多發性神經病變照護手冊 = Brochure
of familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). -- 第一版.
-- 臺北市：財團法人罕見疾病基金會，民 111.06
面：公分 -- (罕見疾病照護手冊；24)

ISBN 978-986-93059-9-0 (平裝)

1. CST: 罕見疾病 2. CST: 健康照護症

417.9

111008729

書名：家族性澱粉樣多發性神經病變照護手冊

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：111 年 6 月

版(刷)次 第一版 第一刷

ISBN：978-986-93059-9-0

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)

06/14/2022

Taiwan Foundation for Rare Disorders
Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)
6F., 20, Changchun Rd., Zhongshan Dist.
Taipei City 104, Taiwan (R.O.C.)
Tel: 886-2-25210717 Fax: 886-2-25673560
ISSN/ISBN: 978-986-93059-9-0
Email: tfrd@tfrd.org.tw

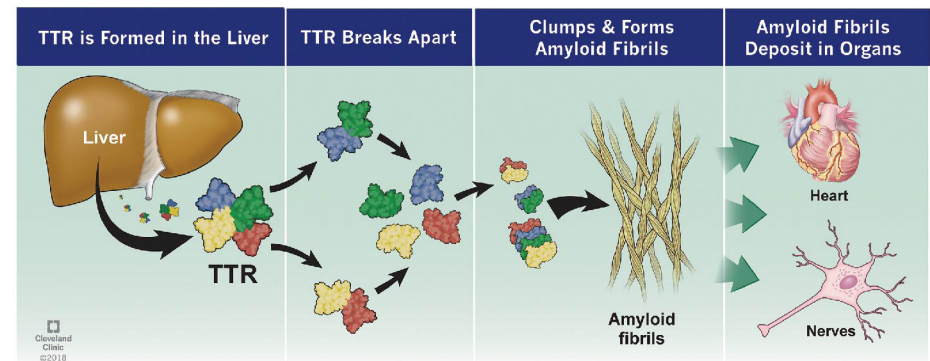
On behalf of **Mazen Hanna, MD** (Staff, Cardiovascular Medicine, Heart Vascular and Thoracic Institute) this letter serves as authorization by The Cleveland Clinic Foundation ("CCF") to **Taiwan Foundation for Rare Disorders**, to publish the work further described in Attachment A ("Artwork") solely for the purposes set forth herein. This authorization and license is an addendum to any agreement ("Author Agreement") signed between **CCF Staff** and **Taiwan Foundation for Rare Disorders** related to the Article and supersedes any language related to the Artwork into the Article as described below, **Taiwan Foundation for Rare Disorders** affirmatively agrees to this addendum and the licensing arrangement agreed to herein.

CCF grants to Publisher, a royalty-free, perpetual, non-exclusive license to use this Artwork as it appears in the work "**Brochure of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)**" article "**Transthyretin amyloidosis process**". Such use may be made of this Artwork in the Article in any format the Publisher utilizes. CCF further grants to Publisher the permission to use such Artwork in future publications and licensing arrangements as the Artwork appears within the Article.

All rights, title and interest in the Artwork shall remain the sole property of CCF, including but not limited to copyrights. The copyrights attribution may not be removed from this Artwork and the words, "Reprinted with permission, Cleveland Clinic Foundation ©2018. All Rights Reserved." must accompany all such uses.

Sincerely,

Cleveland Clinic
Enterprise Creative Services
216-444-2590
artphoto@ccf.org



AMYLOIDOSES_TTR