

罕見疾病照護手冊 ⑩

Brochure of  
Pompe Disease

# 龐貝氏症 照護手冊

罕見  
照護手冊 ⑩

龐貝氏症  
照護手冊  
Brochure of  
Pompe Disease

行政院衛生署國民健康局



照護手冊

ISBN 986008001-1



9 789860 080018

ISBN-13 : 978-986-00-8001-8

ISBN-10 : 986-00-8001-1

GPN : 1009503992

定價：200元

## Brochure of Pompe Disease

## Brochure of Pompe Disease



行政院衛生署國民健康局

# **龐貝氏症**

# **Pompe Disease**

# **照護手冊**

財團法人罕見疾病基金會 編

行政院衛生署國民健康局 出版

95年12月



# 目錄

## 序言

### 第一章 給父母的話

#### 一、專家的建議

- ◎從家庭資源經營看家有罕見病患  
國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授 .....10
- ◎遇見妳 是一種罕見的經驗  
台北市立聯合醫院婦幼院區 陳質采主任 .....15

#### 二、病友家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」  
罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事 .....17
- ◎天使在我家  
中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長 .....19

### 第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介 .....24
- 二、臨床症狀 .....28
- 三、診斷原則 .....32
- 四、治療及照護原則 .....36
- 五、遺傳諮詢 .....51
- 六、資源索引 .....53

### 第三章 Q&A問與答 .....57

- 一、Q & A -- 醫療篇 .....58
- 二、Q & A -- 社福篇 .....61

### 第四章 心情留言板 .....78



## 龐貝氏症

---



# 序 言 一

## 認識疾病 與病為師

當科學家們在2000年，將人類的生命之書：「基因密碼」完成定序及解讀之同時，已將蘊藏於人類生命本質裡的奧秘，揭開了的面紗。此後，各界之臨床實務者，無不運用基因體序列的發現及基因功能的研究，了解疾病與特定基因間之關係，以精進有關疾病的診斷、治療或預防檢測等方法。

龐貝氏症乃衛生署公告罕見疾病之一，是一種罕見的先天遺傳代謝疾病，主要是由於患者體內無法正常代謝肝醣所致。本局有鑑於罹患此症之病人，其病程之發展，均需家庭長期的協助與照顧，故為提升其生活品質，並使照護者能進一步認識龐貝氏症的相關醫療與照護資訊，減輕面對疾病發展的恐懼與照護時所承受的身心壓力，爰委託財團法人罕見疾病基金會編輯此類照護手冊。

本手冊內容包含：專家的建議、病友家屬經驗談、疾病簡介、臨床症狀、診斷治療及照護原則、遺傳諮詢及醫療與社福資源介紹和家屬留言版等，豐富實用。編輯期間 承蒙台大醫院基因醫學部胡務亮主任與簡穎秀醫師、奇美醫院新生兒科蔡文暉醫師及振興醫院黃湘茹復健師予以細心校閱及提供專業意見，謹致謝意。未來本局將持續編印相關教材，使罕見疾病照護工作灌注更多能量！

行政院衛生署國民健康局局長

蕭美玲謹誌

95年12月

## 序 言 二

### 傾聽需求 化為行動

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

為了使病友在獨自對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會的溫暖與專業的協助，同時也讓病友家屬在照顧病友時能有所參考依循，進而提供更適切的服務，自2003年起，本會開始針對單一病類印行專屬之照護手冊，內容包含：疾病介紹、護理經驗分享及資源索引等部分。目前已出版了結節硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症、法布瑞氏症、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、脊髓性肌肉萎縮症、普瑞德威利氏症及先天性表皮鬆解性水疱症等八冊，以提供病家及專業人員之參考。

本系列之照護手冊是由本會醫療服務組同仁集體編譯而成，如有不盡完善之處，也歡迎病友、醫師及各領域之專家們給予指導，使其內容臻於完善。另特別感謝台大醫院基因醫學部胡務亮主任、簡穎秀醫師、振興復健醫學中心黃湘茹復健師與奇美醫院新生兒科蔡文暉醫師的協助校稿，行政院



衛生署國民健康局與健臻生技有限公司的支持。未來我們將針對更多不同病類，持續進行其他照護手冊之編撰，期盼能帶給病家必要之協助。

罕見疾病基金會代執行長

楊永祥謹誌

95年12月



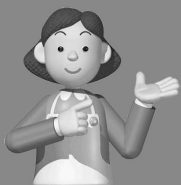


## 第一章

# 給父母的話



Brochure of  
Pompe Disease



## 一、專家的建議

### 從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科科學系 唐先梅副教授

對一個家庭而言，當家中有一位罕見疾病病患時多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因為患的是「罕見」的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對「罕見」，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會。

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

#### 一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異

性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

首先應特別注意的是發病年齡，雖有許多患者從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者是在十幾、二十歲才有症狀出現，甚至在三、四十歲以後已經成家立業之時。一般來說，發病年紀愈小的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動；而年齡愈長則適應上較為困難，有些甚至出現自暴自棄的情況，家長的關心與支持是很重要的。

其次，家長應了解疾病對預期壽命的影響。雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，是有部分病患的預期壽命較一般常人來的短，家長得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，更可貴的是讓家人們因為有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。

最後，家長們必須掌握疾病對病童各方面的影響，可從日常生活的食、衣、住、行來看疾病所應注意的事項，唯有徹底了解疾病對生活所造成的影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。

## 二、家庭角色的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。

家庭中有患有罕見疾病的子女來到，加在父母身上的壓力是難以想像的沈重，從一開始的驚嚇、否認，過程中的接受、調適，以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身面臨的父母才能了解。而子女得病不僅影響整個家庭生活的運作，父母對子女的期望亦會明顯的改變，可能特別寬容、寵愛，或更為訓練、要求，但最重要的是，父母必須「同心接受」有此一罕見的子女，而非「放棄」他。這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但共同努力可讓他心理上是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力更有效率，家庭的生活也更有品質。

### 三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢、及精力下擁有最佳的生活狀況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

在金錢方面，家長可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保給付，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔。另外納稅的減免亦是節流之道，而在家庭的開支上，由於必要開支（如疾病醫藥支付）的增加，一些非必要性的支出可適度減少。

另外，對家有罕病患者的照顧家屬而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，為了讓患者得到最好的生活品質，許多家人必須輪流或是分工照顧病患，有些家人甚至必須離職以方便全日照顧，也因此對於多數家有罕見病患的家庭而言，壓力幾乎成為日常生活中的一部份。現有政策中，外籍看護工和家庭幫傭是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，若擔心語言溝通和經濟負擔，也可向縣市政府洽詢申請居家照護或居家服務；另外，適度的降低對自己及家的標準，例如在家事或工作上的要求，亦是減輕壓力的一種方法。

#### 四、結語

基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，罕病患者承受著人類演化過程中很大的苦難，未來基因生物科技與基因醫療發展也無法預測。目前，政府和民間團體已經加快腳步，為病患建立起一個較完善的環境，作為第一層保護網，罕見疾病的家庭，不再需要默默承受全部苦樂，可以應用家庭內外的資源，提昇病患和全家人的生活品質。



## 遇見妳 是一種罕見的經驗

台北市立聯合醫院婦幼院區 陳質采主任

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

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

### 放開心 專業作家的幫手

這些罕見疾病的家庭都有很了不起的父母，上天交付給他們一項很具挑戰性的親職任務，扶養這麼一個特別的孩子，大家都不太有經驗。家長們往往是邊學邊做，不斷吸收新知，需要很大的彈性與耐性，寬容自己可能犯錯，還要窮於應付周遭不瞭解狀況的親朋好友「好奇」的質問。

面臨這樣的窘境，尋求資源、請教有經驗的專業人員和家長，多吸取相關的知識還是因應的不二法門。此外，開放自己，完全的接納孩子，你才能調整好自己以接受上天交託的任務。



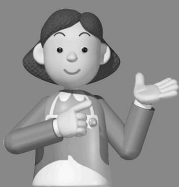
在孩子的成長路上，借助醫療評估以瞭解孩子現有的能力及問題，安排符合其能力的課程，給予合理的期待，也是很重要的。因為，瞭解孩子每一階段的能力，設下適宜的學習目標，父母與療育人員較能夠積極幫助他獲得成就感，為下一個成長階段奠下良好的基礎。此外，借助現有的醫療知識，父母可以及早修正無效能的教養方式，減少挫折感帶給自己 and 孩子的負面影響，學習自我放鬆，儲備足夠的能量，而能與孩子共享童年的美好時光。

## 不停步 發展生命無限可能

基因治療及分子生物醫學的進展，為這些孩子的療育帶來一絲曙光，然而，在這些技術還未完全成熟前，如何就目前所知的醫療資訊，減緩因疾病而引起的障礙，是當前必須積極面對的現實。

罕見疾病的孩子有很高的比例會出現各類的障礙，受生理上的限制（例如：肌肉張力不足），而出現相關認知表現比其智商發展還慢的現象。但這樣子的孩子也不一定教不來，經過訓練，他們往往可以學會簡單的生活自理，在發展上也會有明顯改善。

父母若能解除「心障」，及早帶孩子就醫診斷，勇敢面對問題，孩子就有機會展現他們美麗動人的生命。



## 二、病友家屬經驗談

### 為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事

瀚瀚因為粒線體的問題，手與腿無力而且持續惡化也無藥可救，但是他喜歡玩電腦遊戲和畫圖，爸媽總是陪著出來玩耍。惠惠因為血氨過高沒來得及搶救，不會叫媽媽也站不起來，老是哭鬧，她的生命裡只有痛痛和吃不完的藥。彬彬不知為什麼眼睛看不見，全身軟綿綿的連指甲也長不出來，媽媽焦急的跑斷了腿，抱著他四處求醫，再也見不到安心會心的笑。

我們的孩子都罹患了「罕見疾病」。浪跡醫院尋求診斷的無盡煎熬後，往往緊接著陷落在宣判病因的震驚與惶恐中，伴隨而來的第一個問題---「為什麼是我的孩子？」

**是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」**

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上

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

接受、承受進而「歡喜受」，是責任也是權利，將無限開拓您自己與孩子的生命潛能，而且遠離淪陷於終生的歉疚與遺憾。我們知道任憑誰也沒法子控制生命的長短，我們與至親子女的相聚，則無論長短都可以盡力使生命更寬廣、有溫暖也有繽紛的色彩。在生命的缺口處，一起探尋自在、自由、富足與驚奇，也可能看得到深層而深遠的生命義意呢！疾病與愛，沒有國界、沒有貧富階級，自助者人助，千萬別看輕了自己和家人親屬。試想，一個在飆車的孩子是不是更危險呢？每個人都有不同的十字架要背負著的，不是嗎？

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他/她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他/她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！  
（本文作者為罕見疾病基金會創辦人兼常務董事）



## 天使在我家

中華民國發展遲緩兒童早期療育協會 林美媛秘書長

數年前，我參加一個啟智工作者教師研習營，座談會上講師發了一份問卷，其中有一題是這樣寫的：你認為世上為什麼會有殘障者？學員認真且不需思索地寫出一些想當然爾的答案，例如：母親懷孕時不慎服了不該服的藥；遺傳因素；難產造成的傷害；不明原因……等等。

當我聽到學員這些答案後，心理很不是滋味，於是鼓起勇氣，用顫抖的聲音說出我的抗議：老師，這些答案或許都有可能讓一個生命變成殘障，但我不能接受大家把殘障者與他的母親的這種遭遇，如此簡單化！因為人生充滿了無常的變數，「災難」任何時候都有可能降臨在任何一個人身上。如果說家中不幸生了一個身心障礙的孩子，是那個家庭的一種災難，面對一個「製造了災難」的母親而言，學員的這些說法與認定，無疑的是給他再一次雪上加霜的難堪！因為我本身就是一個極重度多重殘障兒的媽媽！

當我激動的把話說完後，整個教室剎時靜默了下來，或許我的一番話讓大家有點錯愕和難堪，但

也正好有機會讓這些啟智工作者做深度的省思。

我最無法忍受旁人面對著我和女兒的面，大刺刺的自以為是的質問：你是不是在懷孕時吃錯藥？我真想頂她們說：你才吃錯藥呢！可是我學會保護自己不再受傷害，反而開玩笑地說：「是呀！我還吃了一牛車的藥呢！」

法國有位自然主義學家說：「突變現象是不可預期的，屬自發性，突變的原因是控制血液的基因突然不按牌理出牌所致。」我常想：如果社會大眾對許多不明原因的罕見疾病，和對基因的突變能多一點認識的話，就能將「傷感情的事，用較不傷感情的話來處理」。

十二年前，當我從先進的醫療儀器上，得知小女兒是個「先天性腦胼胝體發育不全症候群」的孩子時，只知道不幸和災難降臨我們家了，而還不知道真正的苦難正等著我們去品嚐呢！傷痛、哀怨和不解的心情，在旁人無心的說帖中越來越自責，「誤服藥物」、「遺傳因素」、「懷孕不慎」、「動了胎神」……等等，沒知識沒營養的問話，在面對女兒剛被判終生殘障的初階，任何風吹草動都會刮傷我的心。



直到女兒一歲半時，我才從一位朋友的話語中醒悟並且釋放了出來！他說：「別人都認為生到這種孩子是倒楣透頂的事，是前世結的冤業，或相欠的債！妳無法阻止別人怎麼說，但是問題在妳自己是不是也苟同這種說法？如果妳能從另一個角度去想：孩子她選擇了妳做為她的母親，是因為妳能完完全全地接納她，愛她，不受任何動搖的語言所傷害；妳們互不相欠，只有彼此的成就……」。朋友的一席話，讓我破涕為笑，從此不再受此「災難說」所蠱惑。

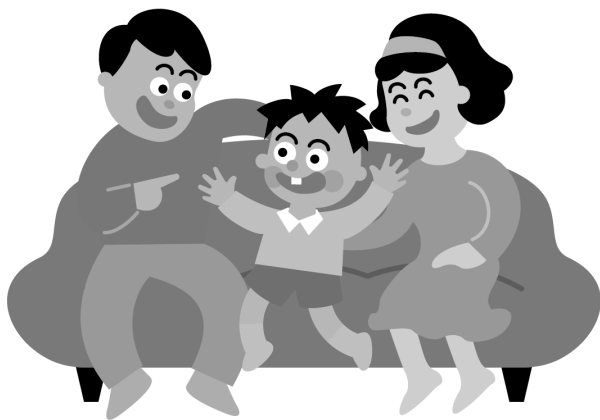
自從列入殘障者媽媽的行列，轉眼已過了十二個年頭，不認識的人，如果我沒有告訴對方家有一位極重度多殘的孩子，他們很難從我的臉上讀出生活的坎坷和生命的風霜，因為我總是充滿活力、開朗的笑聲和有點過動傾向。問我怎麼辦到的？十年前，當我接受了事實又做出了抉擇後，我告訴自己我必須為自己的選擇和女兒的生存品質負責。辛苦和心酸是一言難盡的，所幸我從小吃苦慣了，朋友常笑著說我是「吃苦，當作吃補」！看著弱小的女兒那默默忍受病苦煎熬卻能乖巧無怨的表情，我的力量就源源不斷的湧出！

為了要讓女兒能「坐起來」，不要被醫師的診斷

注定她一生將像「植物人」那樣躺著，我和丈夫開始為了女兒的復健而四處搬家，也因為這樣的因緣，讓我們搭上了台灣最早的「早期療育列車」，我從當初一名被協助者到今天蛻變為助人者，這條路上走得既艱辛又溫馨，有淚有笑，有汗也有收割！

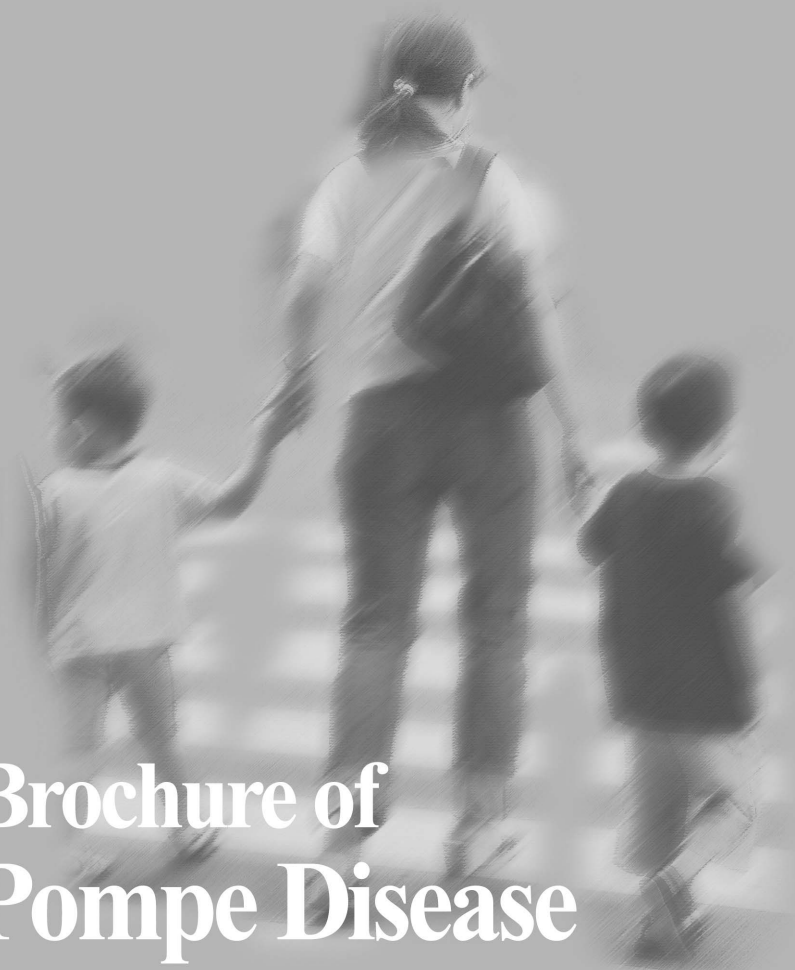
陪著女兒走過風風雨雨的殘缺歲月，我不再怨尤基因為何要突變？不再計較是誰為女兒付出比較多？誰才是身心發展有障礙的人？我們只知道天使來過我家，而且就生在我家呢！

（本文作者為腦胼胝體發育不全症候群病童家長）  
轉載自「螢火集——財團法人罕見疾病基金會成立特刊」



## 第二章

# 疾病面面觀



Brochure of  
Pompe Disease





## 一、疾病簡介

肝醣儲積症(Glycogen Storage Disease)是一種罕見的遺傳代謝疾病，主要是由於患者體內無法正常代謝肝醣所致。其中肝醣儲積症第二型，又稱為龐貝氏症(Pompe Disease)。龐貝氏症的命名源自荷蘭醫師J.C. Pompe，他是首位在1932年敘述患有此疾病嬰兒的醫師。這是由於缺乏酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶(acid  $\alpha$ -glucosidase, GAA)所引起之疾病。GAA是一種溶小體酵素，此酵素在細胞中肝醣的代謝過程中，負責分解多餘的肝醣。由於龐貝氏症是先天性缺乏GAA酵素，使得進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，因而影響到細胞的功能，最嚴重的症狀是肌肉功能受損，而導致肌肉無力，但因為龐貝氏症影響的範圍是全身性的，因而也會引起其他器官變大與功能喪失。

這是一種體染色體隱性遺傳疾病，致病基因GAA位於第十七號染色體上(17q25)，男女的患病機率是一樣的。台灣及中國南方的發生率為1/50,000，而美國及荷蘭統計發生率為1/40,000。

此症可依發病年齡與對器官的影響大致分為嬰兒型與晚發型兩類。典型嬰兒型在1歲前會出現肌肉無力與心臟肥大的症狀，大多數個案會在6個月前發病。

臨床上，嬰兒型最明顯的特徵是肝醣儲積在心臟使得心室肥大，導致心臟迅速擴大，最終造成主動脈血流受阻。肝醣儲積在骨骼肌肉則導致肌肉低張力及肌肉無力，之後呼吸肌也會受影響，造成換氣不足及急速呼吸代償。大部分的患嬰在2、3個月大時，會出現四肢活動力差，及頭部控制力差等症狀。在3、4個月大時，常因為罹患氣管炎，進行胸部X光檢查時發現心臟肥大。肌肉無力及心臟肥大的症狀會持續惡化，一般患者在1歲以前會因心臟衰竭或呼吸衰竭而死亡。

晚發型又細分為孩童型、少年型與成年型。發病年紀可由6個月到成年不等，主要表現肌肉無力的症狀，伴隨呼吸系統受損的症狀，但不會有心臟肥大的問題。

目前除支持性療法外，亦可採用酵素替代療法(Enzyme Replacement Therapy, ERT)，將患者所缺乏的GAA酵素定時注射至血液中，使儲積於細胞內的肝醣能正常代謝分解，台灣已核准此酵素(Alglucosidase alfa)上市並獲得健保給付。另外，曾有報告指出高蛋



### 小百科

生物體內的蛋白質可依功能分為兩大類：一種是構成身體組成的結構蛋白；另一種則是參與體內各項生化反應的酵素，酵素又稱為酶。當體內某一種酵素的活性降低或缺乏時，會使原本應順暢執行的生化反應受到阻礙，造成中間產物的堆積；而龐貝氏症患者就是缺乏GAA酵素，使肝糖因而儲積在細胞內的溶小體中。



表一、各類型肝醣儲積症的基因、主要病變組織或器官與症狀

| 類型             | 基因位置         | 基因     | 缺乏之酵素或運輸者                                        | 主要病變組織或器官       | 主要症狀                                     |
|----------------|--------------|--------|--------------------------------------------------|-----------------|------------------------------------------|
| 第0型            | 12p12.2      | GYS    | 肝醣合成酶<br>(glycogen synthase)                     | 肝臟              | 低血糖、早夭、高血酮                               |
| 第一型<br>(a型次亞型) | 17q21        | G6Pase | 葡萄糖-六-磷酸酶<br>(glucose-6-phosphatase)             | 肝臟              | 肝臟腫大、腎臟病變、<br>血小板功能不良                    |
| 第一型<br>(b型次亞型) | 11q23        | G6PT   | 葡萄糖-六-磷酸轉位酶<br>(glucose-6-phosphate translocase) | 肝臟              | 同第一型(a型次亞型)、<br>嗜中性白血球減少、<br>易受細菌感染      |
| 第二型            | 17q25.2-25.3 | GAA    | 酸性糖苷酶<br>(acidic $\alpha$ -glucosidase)          | 骨骼肌與心肌          | 嬰兒型多於兩歲死亡，<br>青少年型：肌肉病變<br>成人型：症狀相似於肌肉萎縮 |
| 第三型            | 1p21         | GDE    | 肝醣去分支酶<br>(glycogen debranching enzyme)          | 肝臟、骨骼肌<br>與心肌   | 肝臟腫大、肌肉病變                                |
| 第四型            | 3p12         | GBE1   | 肝醣分支酶<br>(glycogen branching enzyme)             | 肝臟與肌肉           | 肝脾腫大、硬化                                  |
| 第五型            | 11q13        | PYGM   | 肌肉的磷酸化酶<br>(phosphorylase)                       | 骨骼肌             | 運動會引起抽筋與<br>疼痛、肌球蛋白尿                     |
| 第六型            | 14q21-22     | PYG1   | 肝臟的磷酸化酶<br>(phosphorylase)                       | 肝臟              | 肝臟腫大、輕微低血糖、<br>高血脂、酮中毒，<br>隨著年齡會有所改善     |
| 第七型            | 12q13.3      | PKFM   | 肌肉的磷酸果糖激酶<br>(phosphofructokinase)               | 肌肉與紅血球          | 症狀同第五型、<br>伴有溶血性貧血                       |
| 第九型            | Xp22.1-22.2  | PHKA2  | 肝醣分解酵素活化酶<br>(phosphorylase kinase)              | 肝臟、白血球與<br>肌肉組織 | 症狀同第六型                                   |
| 其他             | 3q26.1-q26.3 | GLUT2  | 葡萄糖運輸蛋白酶<br>(glucose transporter-2)              | 肝臟              | 生長遲滯、肝臟腫大、<br>軟骨病、腎臟近曲小<br>管功能不良         |



## 二、臨床症狀

雖然龐貝氏症在出生時就存在，但症狀並不會即刻就表現出來。因此，根據發病的年齡，龐貝氏症被分為二類：嬰兒型與晚發型。其中晚發型又細分為孩童型、少年型及成年型。據估計，患有龐貝氏症的病患中，大約有三分之一為嬰兒型，其餘即為晚發型，有些甚至到晚年才會發病。

### 嬰兒型 (Infantile Type)

通常在3到5個月大時即會因肌肉無力及低張力而造成呼吸及餵食困難。因為患者的肌肉無力，造成患病幼童無法坐起，有部分患者會有聽力受損的情形，而且大部分都需要呼吸器協助呼吸。由於他們無法增加或維持正常的體重，初期可能被診斷為生長遲滯 (Failure to thrive)。其他的表現包括巨舌、肝腫大、肌肉增大等。此型的疾病表現是最嚴重且會危及生命的，因為這個疾病通常進展快速，尤其是心臟肥大會造成左心室肥厚及血流受阻，而導致心臟早期衰竭；或是因為呼吸肌受損而導致呼吸急促。嬰兒型病患若

未接受酵素治療，通常在出生1年內會因心室肥厚造成心肌收縮能力下降，無法使血液打出心臟進而導致心室衰竭。

## 孩童型 (Childhood type) 與少年型 (Juvenile Type)

孩童型患者於6個月起即可能發病，症狀表現於大動作發展較慢，且有肌無力及肌肉低張力症狀。他們的智商通常正常，於少年時期發病後會有呼吸困難、肌肉張力低等病徵，通常不會有巨舌、肝腫大、心臟肥大及心肌病變症狀。其病情進展較緩慢，通常能生活至20到30歲間。此類型的病患會因呼吸系統受損傷而導致呼吸衰竭。曾有文獻報告指出30歲後的患者死於動脈瘤，經解剖後發現其動脈平滑肌纖維的溶小體也有肝醣不正常儲積。

## 成人型 (Adult Type)

此型患者於成年期發病，症狀為四肢末梢無力，肌肉無力之部位逐漸萎縮且深部肌腱反射會減少，漸進地影響日常生活能力，如上下樓梯時會感到很費力等，約有三分之一的患者會因呼吸困難而表現出運動耐力不良、端坐呼吸、嗜眠及晚上醒來時頭痛的症

狀，而呼吸功能不足導致患者睡眠時呼吸暫時停止。

由於發病年齡為成年後，患者會經歷曾經擁有的行動能力逐漸失去的生理過程，其心境上通常都會有所感慨及失落，因此需要患者及家屬共同面對與支持，而生活及照護方式也要隨著病情的變化跟著調適。此型患者在被診斷出後仍然能夠生活好幾十年，大部分患者會因為呼吸功能逐漸損失而呼吸衰竭。

## 小結

嬰兒型通常在出生後6個月內發病且迅速惡化，這型病人的心臟、骨骼及呼吸肌均受到很嚴重的損害，心肺衰竭是最大的致死原因。少年型則在約6個月大以後和兒童早期發病，會有肌肉無力的症狀但無心臟疾病。成人型則肌肉症狀慢慢惡化但心臟沒有受損，通常在20-60歲時會出現四肢肌肉無力症狀，與嬰兒型的病患一樣，最終因呼吸衰竭而離開人世。大致說來，若發病越晚心臟功能受到的影響越小。

表二、各類型之發病年齡及初期症狀

| 類 型         | 發 病 年 齡  | 發 病 初 期 之 症 狀  |
|-------------|----------|----------------|
| 嬰兒型         | 出生後6個月內  | 肌肉無力、餵食困難、心臟肥大 |
| 孩童型及<br>少年型 | 6個月至兒童時期 | 肌肉低張力、呼吸困難     |
| 成年型         | 成年之後甚至更晚 | 四肢末端無力、運動耐力不良  |



小叮嚀

龐貝氏症是會讓肌肉功能漸進性退化，直到沒有氣力再多呼出一口氣的疾病。身為患者或家屬，也許我們剛開始時會為自己的際遇感到很不公平，但是，若多想想現在所擁有的，不要再理會已經失去的，以感恩的心看待每一件事，相信會讓自己好一些。





### 三、診斷原則

嬰兒型龐貝氏症臨床上較容易確認，因其症狀較為顯著且病況通常較為急迫。在許多病例中，父母會發現小孩的四肢較軟、沒有力氣、頭部的控制比其他同齡的嬰兒慢等，胸腔X光檢查時會出現明顯的心臟肥大，而醫師會針對此嚴重的問題做進一步的檢查，並懷疑是龐貝氏症。

至於成人型龐貝氏症，因為疾病症狀與許多常見的疾病相似，再加上此疾病為罕見疾病，所以多數醫師較少或缺乏診治此疾病的經驗，醫師在懷疑龐貝氏症前，會先排除其他的病因，因此病患獲得正確診斷的過程通常較為繁複。譬如病患初期的症狀若為呼吸問題，可能會先被診斷為其他呼吸系統疾病。有些患者只有肌肉無力但沒有呼吸短促的症狀，則可能被診斷為肢帶型（Limb-Girdle Muscular Dystrophy）或裘馨氏肌肉失養症(Duchenne Muscular Dystrophy)或是多發性肌炎(一種發炎性肌肉病變)等疾病。因此除經由臨床症狀判斷外，亦須藉由以下檢驗作鑑別診斷。

## 生化檢查

### ●血清肌酸激酶 (Creatine Kinase, CK)

當肌肉受損時，人體會釋出高濃度的肌酸激酶，龐貝氏症患者體內的肌酸激酶濃度增加，嬰兒型患者的數值升高最多，大致上比正常值高出10倍以上。但此酶濃度增加只表示肌肉有病變，尚不能貿然斷定罹患龐貝氏症，醫師會再對此疾病做更確定的檢驗。現今已有的最明確診斷方式是針對肌肉切片或皮膚切片的組織檢體（即培養的皮膚纖維母細胞—Cultured Skin Fibroblast）做酵素活性的測定。

### ●血清天門冬胺酸鹽轉胺酶

(Serum Aspartate Aminotransferase)

嬰兒型患者的數值最高，通常代表肝臟受損及肌肉受損。

### ●酸性 $\alpha$ -葡萄糖酶酵素分析

(Acid  $\alpha$ -Glucosidase Enzyme Assay, GAA)

建議檢驗檢體為皮膚纖維母細胞(Fibroblast)或血液，通常周邊血液需10毫升，收集於含抗凝劑試管(Heparinized Tube)中，採集血液檢體後須先分離全血中之單核球，因此若採血不良或檢體運送情況不佳，可能導致單核球無法分離，因而造成結果無法判讀。以皮膚纖維母細胞所作之酵素分析可得到更可靠的結

果，但需做皮膚切片，屬於較難接受的侵入性檢查。

目前臺大醫院基因醫學部可進行Acid  $\alpha$ -glucosidase酵素檢查，同時也提供龐貝氏症新生兒篩檢。

## 影像檢查

### ●心臟超音波 (Echocardiography)

可提供心臟結構功能資料，進而了解心臟受損程度，協助區別嬰兒型及少年型。同時可評估心臟肥大的情形、了解是否有左心室的增厚、雙側心室肥厚或血流輸出受阻等情形。

### ●心電圖 (Electrocardiography, EKG)

主要透過心臟收縮和擴張運動所產生的弱電流，當此種電流流經全身時，可經由安置在手腳上的電極，轉移到電流計，再以波紋記錄在紙帶上，心電圖出現異常波形時，醫生可依波形的變化，來推測患者心臟是否受損及損傷程度。

### ●肌電圖 (Electroneuromyography)

它是由肌電波記錄器所記錄的肌肉電波活動，利用神經及肌肉的電生理特性，以電流刺激神經記錄其運動和感覺的反應波；或用針極記錄肌肉的電生理活動，來輔助診斷神經肌肉病變的檢查。龐貝氏症患者的檢查結果會呈現肌肉病變的現象，部分患者會呈現假性肌強直放電波(myotonic discharge)，但在臨床上

卻沒有肌強直的現象，顫波(fibrillation)或正相尖波(positive sharp wave)，則代表前角細胞(anterior horn cell)受到影響所致。

## 病理組織檢查(Biopsy)

在顯微鏡下可看出，患者的肌肉病理組織切片中，幾乎所有的肌肉纖維都呈現含有肝醣的大空泡。





## 四、治療及照護原則

### 酵素替代療法

(Enzyme Replacement Therapy; ERT)

龐貝氏症的發生是由於缺乏GAA酵素，而經過15年的努力，目前可以基因工程的方式製造GAA酵素Myozyme® (Alglucosidase alfa)，每月二次定期注射酵素到患者的血液中，以改善患者心臟肥大、肌無力及呼吸衰竭等症狀。此酵素已在2005年列為公告罕見疾病用藥並獲得健保給付。而歐盟醫藥品管理局(EMA)及美國食品藥物檢驗局(FDA)也於2006年核准此藥上市。

#### ● Alglucosidase alfa (Myozyme®)

- 適應症：以基因工程的方式製造之GAA酵素，使用於酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶(Acid  $\alpha$ -glucosidase, GAA)酵素缺乏或低於正常值之龐貝氏症患者。
- 劑型：粉末50mg。
- 用法：稀釋後靜脈注射使用。
- 用量：每公斤體重20mg(20mg/kg)，每二週靜脈注射一次。



• 注意事項：

1. 對Alglucosidase alfa或其合成物過敏者勿使用本藥。
2. 使用時應觀察是否有藥物注射相關反應(Infusion-associated reactions)，通常發生於注射2小時內，會有呼吸急促、面部潮紅、血壓增高、血氧濃度減低、蕁麻疹等症狀，若有此症狀應立即停止注射並與醫師聯繫。
3. 若有服用其他的處方用藥或自行購買藥物服用應告知主治醫師。
4. 目前並未有懷孕女性使用本藥，所以尚未有相關的治療經驗，但可先請教主治醫師。
5. 若忘記回診注射藥物，則請主動與主治醫師連繫。

• 副作用：

1. 藥物注射相關反應(Infusion-associated reactions)。
2. 蕁麻疹、紅疹、皮膚及臉發紅、血壓增高、膚色蒼白、血氧濃度減低、嘔吐、發燒、咳嗽等。
3. 晚發型患者使用1年後，可能會在注射時出現心跳增加、血壓增加、頭痛、臉紅、注射部位疼痛、四肢末梢冰冷等症狀。



小叮嚀

酵素治療藥物的上市，對許多患者及家庭而言，是極大的好消息，為患者帶來一線曙光。然而酵素治療之後，仍需仔細觀察身體狀況，並配合醫師指示搭配其他治療，以達最佳的治療效果！

## 飲食照護

因為肌肉的無力，患者常會有進食困難的問題，而不容易攝取到足夠的營養，因此有些醫師建議採取高蛋白、低碳水化合物飲食，來改善患者的肌肉功能，但並非對所有患者都有幫助。當患者自行進食的狀況逐漸變差時，往往因營養不良而無法維持正常的體重，此時常需輔以外在的餵食管協助進食，使病患能攝取到足夠的營養。有些病患因為肌肉無力，可能導致腸胃蠕動功能變差，甚至造成胃食道逆流而易導致吸入性肺炎，這種狀況最好改用餵食管進食。

餵食管的選擇依病患的需求而不同，短期的可以使用鼻胃管，若有長期使用需求時，可經由胃造瘻口餵食或小腸造瘻口餵食。由於鼻胃管常會使患者覺得不舒服且容易自行滑脫，易引起如吸入性肺炎及上消化道出血等併發症。相較之下，胃造瘻或小腸造瘻口的管子不易脫落且可長久放置，一般覺得比較舒服。

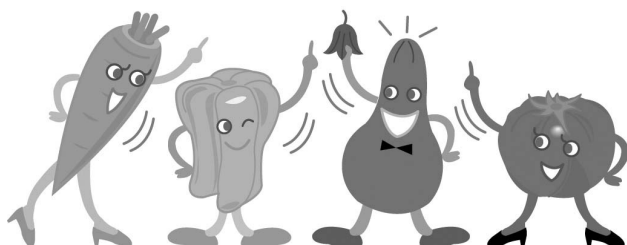
嚴重腸胃蠕動功能喪失的患者，需優先考慮小腸造瘻口餵食，以避免食物在胃中滯留。但小腸造瘻口餵食需使用易消化吸收的「水解蛋白特殊配方奶粉」，在使用前，需先跟醫師及營養師討論，以決定適當的營養攝取量。



### 小叮嚀

「經皮內視鏡胃造瘻術」：方法為採內視鏡在腹壁做局部麻醉及切開一小傷口，即可完成造瘻並放置餵食管。胃造瘻完成後大約兩天即可餵食。傷口約一至兩星期即可癒合且不需特別照顧。

長期經管灌進食的病患，雖然沒有從嘴巴吃東西，但還是要保持口腔的衛生喔！家屬可以用軟毛的牙刷或棉棒沾水，來幫病患清潔口腔，當口氣清新時，患者的心情也會比較開心喔！





## 呼吸照護

由於呼吸肌肉的無力，龐貝氏症患者常會有呼吸困難的問題，因此呼吸問題是日常照護上的重點喔！為了解患者的呼吸狀況，家屬可以分別計算平常時候及睡覺時的呼吸及心跳速率，這是一項簡易了解狀況的小技巧，紀錄過一段時間後，就能較清楚患者的呼吸情形，當有異狀發生時，也能提早警覺。

像醫師一樣使用聽診器聽診也是知道呼吸狀況的方法之一，雖然不能像醫師一樣專業，但是練習過一段時間後，家屬也能分辨呼吸音在平時跟受到感染時的不同；正常的呼吸音應該是清楚、平順、沒有雜音，但若是呼吸速率增加，聽診器聽到的呼吸音有雜音(痰阻塞在支氣管或肺部的聲音)，而且加上有發燒的情形時，很可能是肺部或支氣管受到感染，應盡速就醫。

患者無法自行將痰咳出，常常是加重呼吸問題的原因之一，因此胸腔物理治療(Chest Physical Therapy)就成了平常照護上的好方法，在呼吸肌肉還有力氣時，可以協助及提醒患者進行呼吸的訓練，經由有效的咳嗽，先緩慢的深呼吸，深深的吸氣，然後利用腹



部力量把痰咳出來。若是呼吸肌無力的患者，病患無法將痰咳出，則需家屬協助進行拍痰與姿勢引流，維持肺部清潔。

家屬也需要知道這些病患易因為有痰咳不出來而導致呼吸困難，因此若病患出現呼吸困難時，家屬需鎮定的連絡119並同時進行拍痰與抽痰，以解除呼吸氣道阻塞的緊急狀況。

家屬可學習拍痰以及抽痰的相關技巧，達到有效的胸腔物理治療。進行時間應於飯前一小時之前或飯後二小時以後，以免妨礙消化或引發嘔吐，且施行後可以減輕病患的不適，因此可以增進病患的食慾喔！



### 有效胸腔物理治療小秘訣：「少痰五步驟」

一、聽診器聽聽；二、溼溼蒸汽吸進去；三、有效拍扣擊；四、姿位引流別忘記；五、必要痰得抽一抽。

#### ● 少痰五步驟

##### 一、聽診器聽聽：

先用聽診器聽聽看，分辨肺部哪個位置的雜音較重，斟酌施予的力道與時間。

##### 二、溼溼蒸汽吸進去：

再先以潮濕、溫暖的蒸氣(有時會配合使用化痰的吸入性藥物)，進行蒸氣吸入治療；目的在於使濃稠的痰液濕潤而容易咳出或流出。

##### 三、有效拍扣擊：

以輕敲與震動的技巧，在有分泌物的肺節處叩擊，使分泌物黏液引流至細支氣管中易於流出。方法為拍打者將手弓成杯狀，手指併攏作為空氣墊，以手腕為軸或使用拍痰器，以適度的力道規律的叩擊病患背兩側前胸及上背部（避開脊椎骨），由下往上拍動，每個部位拍5~10下後，才移至下一個拍打位置，



敲擊聲音應呈空洞聲，一次約拍打5~10分鐘。

拍痰時，須隨時注意病患的呼吸、咳嗽及膚色狀況，並準備氧氣設備，以防有缺氧的情形發生，當患者出現呼吸喘或困難、臉色或唇色發白等異常的狀況時，應立即停止，儘速給予高濃度的氧氣，並視情況予以抽痰。

#### 四、姿位引流別忘記：

姿位引流是讓病患採不同方向的姿位，藉由重力，讓痰液可以順利流出。譬如：左邊的痰較多，則採反方向的右側臥。

#### 五、必要痰得抽一抽：

抽痰是一項無菌的技術，一開始必須在專業醫護人員的指導下進行，經由口鼻或氣切管的抽吸，能清除患者呼吸道的分泌物，增進舒適並減少感染的症狀。



#### 小叮嚀

拍痰後，因為氣管跟肺部的濃痰較鬆落，呼吸音聽起來會比拍痰前還粗糙、混濁，這是正常的現象，家屬不用太過擔心喔！

## ● 抽痰方法介紹

1. 先給予病患100% 的氧氣約1分鐘。
2. 打開抽痰機開關調整至適當壓力；成人約10~12cmHg，兒童8-12cmHg，嬰兒6-8cmHg。
3. 將無菌抽痰管袋端拆開，連接外科接管。
4. 以慣用手戴上無菌手套取出抽痰管，以無吸力狀態，輕輕將抽痰管放入；口鼻約6-8吋，氣切管約5吋，氣切內管約8-12吋。
5. 抽吸時非慣用手按住抽痰管之通氣孔，慣用手以旋轉左右方式往外抽吸，每次大人不可超過15秒，小孩5~8秒。兩次抽痰應隔2-3分鐘。
6. 抽痰管取出後抽吸少許清水，清潔外科接管。
7. 反脫手套包住抽痰管丟棄。
8. 再給予病患100% 的氧氣1分鐘。

## ● 呼吸儀器介紹

隨著病程進展或是在緊急的狀況下，患者可能會需要使用呼吸器，以減輕呼吸肌肉的負擔。呼吸器是幫浦以不同的壓力運送溫暖、潮濕的空氣到肺部，使用狀況及機型需視病患的情況而定，有些只需短期或只在夜間使用，但隨著病情的惡化，大多數未治療的患者都可能需要長期使用呼吸器。

病患也可能因為肌肉無力導致吞嚥功能喪失，因



此即使是自己的口水也無法順利吞嚥，此時最好考慮接受氣管切開術，以維護肺部清潔並避免肺部纖維化而造成不可逆的肺病變。

## ●非侵入型呼吸器

一開始，可從非侵入性的呼吸器開始使用，此種呼吸器是經由可罩住鼻或口、或二者的面罩運送空氣，不需要使用氣切管。這類機型提供了方便、易攜帶、便宜的優點。一旦呼吸功能穩定，就可以訓練病患自行呼吸，逐漸脫離使用呼吸器。以下介紹兩型非侵入型呼吸器：

### 一、持續正壓呼吸器 (Continuous Positive Airway Pressure; CPAP)：

使用持續正壓呼吸器之病患可以自主呼吸，呼吸時，是以輕微的正壓，輸送空氣到肺部，使患者無須額外作功即可吸入較多的空氣。不斷的正壓也能幫助支持呼吸道的暢通，可避免夜間因睡眠呼吸暫停的危險。

### 二、雙正壓呼吸器 (Bi-level Positive Airway Pressure; Bi-PAP)：

是一種修改過的持續正壓呼吸器機型，可提供兩種不同程度的空氣壓力，在吸氣時加壓，呼氣時減

壓。雙正壓呼吸器適用於使用固定壓力的標準機型，但無法舒服地呼氣的病患。

## ●侵入型呼吸器

在某些緊急的狀況下，如急性呼吸窘迫時，患者喪失了自行呼吸的能力，醫師多會緊急予以插管，將一個管子經過嘴巴或鼻子直接插入氣管，並接上機械式呼吸器，將已調節且充氧的空氣直接輸送到肺臟。

此外，病患若長期24小時都需使用呼吸器，就需考慮進行氣管切開術，將管子插入氣切管，運送空氣到肺部。有些氣切管具有瓣膜，使得呼吸器在運轉時病患仍能說話。以下介紹侵入型呼吸器，此類型需配合插管或氣切使用：

### 一、輔助控制型呼吸器(Assist Control Mode Ventilation; ACMV)：

通常使用此機型，讓病患吸氣時可帶動呼吸器協助呼吸，而與病患的呼吸同步。此外，輔助型呼吸器也提供支援的功能，當病患無法自主吸氣時，此機器仍能自行將空氣送入。

### 二、間歇性同步強迫換氣呼吸器(Synchronized Intermittent Mandatory Ventilation; SIMV)：

可讓患者在呼吸器的設定次數間自主的呼吸。如此，在持續使用呼吸器時，病患可以練習並重新訓練



橫膈膜肌肉，以協助病患準備脫離或慢慢減少呼吸器的使用。

### 三、壓力支撐換氣呼吸器(Pressure-Support Ventilation; PSV)：

此機型是用來協助病患自行逐漸脫離對呼吸器依賴的機器，只有偵測到病患試著要吸氣時，才提供呼吸協助。此機型並不具有如輔助型呼吸器的支援功能。

### 四、高頻呼吸器(High Frequency Ventilation; HFV)：

是一種新型的呼吸器，以較高的頻率輸送較少量的空氣，而被認為可以減少壓力傷害的危險，或是因肺部壓力快速變化而造成的損傷，因此適用於嬰幼兒與兒童。



#### 小叮嚀

「氣管切開術」是指以外科手術的方式在頸部前端的氣管，開一個半永久的呼吸道，可用來接上呼吸器，協助病患呼吸，當病患自行呼吸的情況好轉時，就可以進行呼吸訓練以移除氣切管。

氣切的傷口癒合後，病患只會留下一小道傷疤，通常不影響到呼吸、吞嚥或說話的功能。



## 復健治療

由於肢體的無力，患者的肌肉常會因為缺少活動而導致僵硬甚至攣縮，因此特別量身訂作的運動計畫就很重要，可以幫助病患保留目前的狀況並維持他們的體力。

在接受酵素補充治療的患者，由於肌肉活動可以加快酵素進入肌肉細胞，因此特別需要配合積極的物理治療，以達到最好的治療成效!物理治療的重點應包含:

### 1. 動作與肌力訓練：

父母平時可以用遊戲的方式引導孩子主動做出各項肢體活動，來促進動作發展，並防止肌肉萎縮。嬰兒型患者尤其要加強注意軀幹與雙腳的力氣，例如：可以讓孩子雙腳抬高用力踢、練習站立、以及趴著將上半身抬高…等遊戲。少年型的患者，也可以用遊戲的方式來進行各種肌力訓練及平衡活動。同時，病患也可以進行特別的抗阻力運動，例如：胸部肌肉的訓練，這可以幫助病患強化吸入性肌肉，減少肺部感染的危險。

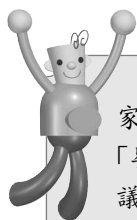


## 2. 被動關節活動與按摩：

由於患者肢體無力，活動量下降，家屬要常常幫他們活動肢體與關節，以避免關節攣縮變形。嬰兒型患者尤其要特別注意維持腳踝關節的活動度喔！同時，經常幫孩子按摩也可增加孩子的感覺刺激並預防肢體腫脹喔。

## 3. 輔助性器材的使用：

輔助性器材的使用，如：手杖、助行器或輪椅等，都可以用來協助病患維持日常的活動。當患者無力自行活動或活動減少，可以使用矯具或支撐架，來支撐腳踝、足部及伸展膝蓋，以避免關節攣縮變形，並維持正確的姿勢。此外，其他的行動或居家的輔助器，例如：淋浴椅、機械升降臺等，也都是協助日常活動的好幫手。



### 小叮嚀

家屬可以用「乳液」來幫助按摩肌肉、滋潤皮膚，但「嬰兒油」因分子較大，容易阻塞毛孔，一般較不建議使用喔！

#### 4. 親子遊戲互動：

雖然患者的智力不受影響，但有些孩子往往因為無力自行活動或動作能力遲緩，而失去主動探索環境及遊戲的機會，進而導致認知發展落後。因此家屬平時應常常教導孩子玩玩具或一些親子遊戲，並鼓勵孩子主動參與各種日常生活的活動。

### 其他

患者的智力通常是不受影響的，所以在身體狀況允許下，一樣可以進行日常的活動，但是無論工作或上學，患者都會比一般人更需要大家的關心與支持。而肌肉的無力及因此所造成的不便，常使患者感到灰心沮喪，這時候更需要家人朋友的關懷，所以家屬在照護時，除了身體的問題，也別忘了注意患者的心理健康。平時可以多鼓勵患者說說心理的話，或是參加病友團體，分享心情故事，有時，宣洩就是最好的心理治療喔！對家屬而言，跟其他的病友家庭討論也常可以得到心理的安慰跟支持。



#### 小叮嚀

雖然有了輔助的工具，但是幫病患進行的肢體按摩跟被動運動，還是不可以忘記喔！尤其是嬰兒型的患者常會覺得不舒服而拒絕，也常會用哭哭來抗議，但是規劃好的復健還是要進行喔！不然肢體逐漸萎縮，到時候才真的是不舒服呢！



## 五、遺傳諮詢

龐貝氏症為體染色體隱性遺傳疾病。人類有二十三對染色體，其中只有第二十三對為性染色體（決定性別），其他第一至第二十二對為體染色體。細胞核內的染色體都是成對的，每一對的其中一條來自父親，另一條來自母親。而每一條染色體上都帶有許多基因。基因調控體內所有蛋白質的生成，包括GAA酵素，GAA酵素位於第十七號染色體上。龐貝氏症患者因為GAA基因有缺陷而使得酵素產量不足，甚至完全不產生。

體染色體隱性遺傳疾病，是分別來自雙親的兩個基因都有缺陷而造成的疾病，亦即父母各帶有一個缺陷的基因，稱為帶因者(Carrier)，帶因者通常都不會發病。父母都是帶因者，並不是指他們的小孩一定會患有此疾病，在每一次懷孕中，他們的小孩有25%(也就是四分之一)的機率，遺傳到分別來自父親與母親的兩個缺陷GAA基因，而罹患龐貝氏症。但他們的小孩也有25%的機率遺傳到分別來自父親與母親的兩個正常的GAA基因，而且不會罹病。此外，他們的小孩有50

%的機率只遺傳到一個缺陷的GAA基因，而與父母一樣成為帶因者。帶因者通常是健康的，因為一個正常的基因仍能產生足夠的GAA酵素，可以正常地代謝肝醣。

當家中有一個龐貝氏症的孩子，並計劃懷孕生下一胎時，父母應該在懷孕前便與遺傳科醫生進行遺傳諮詢討論，目前可以考慮進行產前的酵素分析與基因的檢查，這些檢查需要在懷孕10-12週時抽取絨毛膜細胞或在懷孕14-18週時抽取羊水細胞再加以培養以進行檢驗。



### 小叮嚀

提醒家長，如果對上述資訊有疑問，都可以請教各地的遺傳專科醫師或遺傳諮詢人員，以尋求正確的遺傳諮詢服務喔！



## 六、資源索引

### ◎國際病友組織

目前國際有些和龐貝氏症相關之組織，這些組織多由病友家屬及志工所組成，除了提供病患、家屬間的聯絡管道外，也提供治療或醫療照護的訊息，這些組織包括：

#### 1. 國際龐貝氏症協會

International Pompe Association(IPA)

<http://www.worldpompe.org/>

#### 2. 龐貝氏症聯合基金會

United Pompe Foundation(UPF)

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

#### 3. 美國肝醣儲積症協會

The Association for Glycogen Storage Disease (USA)

<http://www.agsdus.org/>

4. 英國肝醣儲積症協會

The Association for Glycogen Storage Disease (UK)

<http://www.agsd.org.uk/home/>

5. 酸性麥芽糖酵素缺乏症協會

The Acid Maltase Deficiency Association(AMDA)

<http://www.amda-pompe.org/>

6. Pompe Community from Genzyme

<http://www.pompe.com>

◎國內病友組織

目前台灣的龐貝氏症尚無正式的組織，因此有相關的問題可以洽詢財團法人罕見疾病基金會(Taiwan Foundation For Rare Disorders; TFRD)。

地址：台北市中山北路二段52號10F

電話：02-25210717

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

參考文獻資料：

1. Barry J. Goldstein : Glycogen Storage Disease, Type II ; emedicine :  
<http://www.emedicine.com/med/topic908.htm>
2. Excerpt from Glycogen Storage Disease, Type II ; emedicine :  
<http://www.emedicine.com/med/byname/Glycogen-Storage-Disease--Type-II.htm>
3. Glycogen Storage Disease II ; OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) :  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=232300>
4. Pompe's Disease Page  
<http://www.pompe.org.uk/>
5. Genzyme Corporation : 認識龐貝氏症(2002)
6. van der Beek NA, Hagemans ML, van der Ploeg AT, Reuser AJ, van Doorn PA :  
Pompe disease (glycogen storage disease type II): clinical features and enzyme replacement therapy. Acta Neurol Belg. 2006 Jun;106(2):82-610.



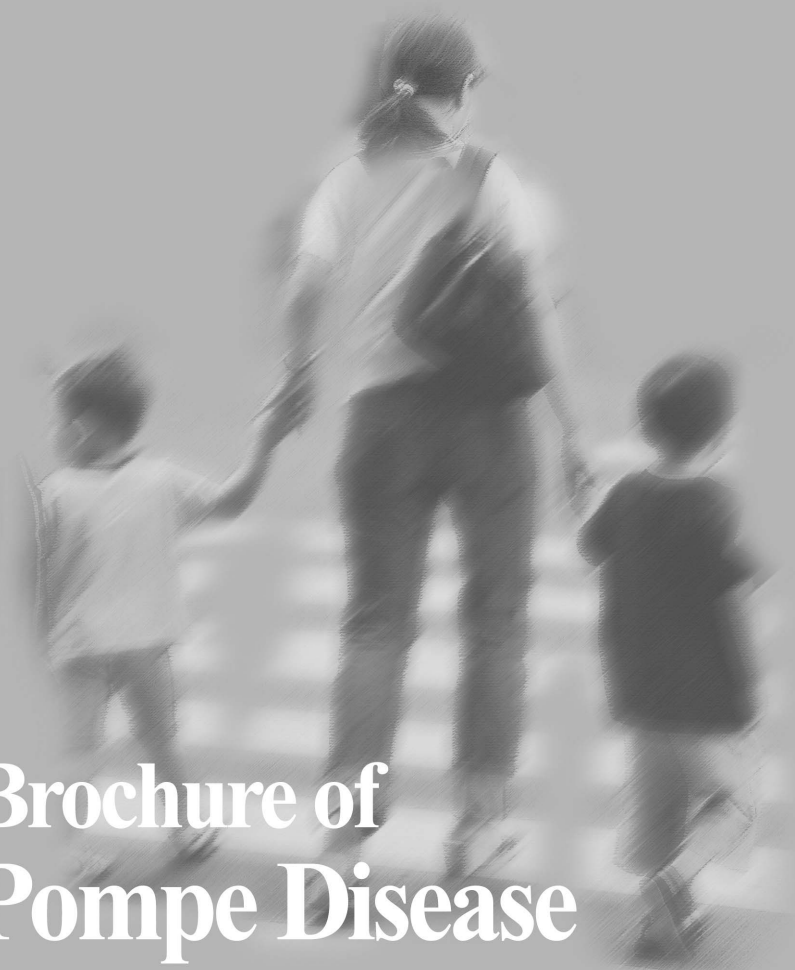


## 龐貝氏症

---

### 第三章

## Q & A 問與答



Brochure of  
Pompe Disease



## 一、Q & A

### —醫療篇

#### Q:什麼是「龐貝氏症」？

**A** 龐貝氏症又稱為酸性麥芽糖酵素缺乏症(acid maltase deficiency, AMD)，以及肝醣儲積症第二型(Glycogen Storage Disorder type II, GSD type II)，因缺乏GAA酵素，使患者體內無法正常代謝肝醣，而導致過多的肝醣儲積在細胞的溶小體中。

#### Q:罹患「龐貝氏症」會有什麼症狀？

**A** 由於肝醣無法正常的進行代謝，使得堆積在溶小體的肝醣逐漸傷害肌肉細胞的功能。患者依發病年齡，約有三分之一為嬰兒型，其餘則為晚發型，有些甚至到晚年才會發病。嬰兒型龐貝氏症的症狀有嚴重的肌肉無力、舌頭肥大、心臟肥大、呼吸困難、肝臟腫大等。晚發型的症狀較輕微，主要是逐漸地肌肉無力，特別是軀幹和下肢，行動時感到疲憊、呼吸短促等。

## Q:「龐貝氏症」的遺傳風險為何？

**A** 「龐貝氏症」是屬於體染色體隱性遺傳疾病，通常患者的父母均為帶因者，則下一代每一胎會有25%的機率生下罹患龐貝氏症的孩子。

## Q:「龐貝氏症」應如何診斷？

**A** 經由患者的臨床症狀與生化檢驗，可進行初步的診斷，嬰兒型的龐貝氏症患者，症狀較為顯著，胸腔X光常表現出明顯的心臟肥大。而酵素分析與基因檢查，則可提供確切的診斷。在產前診斷方面，以抽取孕婦絨毛膜細胞或羊水細胞加以培養後，進行酵素或基因突變分析，可以對胎兒進行早期診斷。目前台大醫院新生兒篩檢中心亦提供新生兒龐貝氏症篩檢。

## Q:應該如何治療「龐貝氏症」？

**A** 目前已由基因工程的方式製造GAA酵素Myozyme® (Alglucosidase alfa)，每月二次定期注射酵素到患者的血液中，改善患者肌無力及呼吸衰竭等症狀，以治癒或緩減龐貝氏症的病程。此酵素已在2005

年列為公告罕見疾病用藥並獲得健保給付。除此之外，醫師可藉由支持療法及症狀治療，改善龐貝氏症患者的生活品質。

## Q:「龐貝氏症」是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

**A** ◎重大傷病卡：龐貝氏症為衛生署公告之罕見疾病。自91年9月1日起，經衛生署明定公告之罕見疾病全數納入重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。

◎身心障礙手冊：根據「身心障礙者鑑定作業辦法」第三條第十五項規範以及相關規定，經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身心功能障礙者，可依其殘障等級申請身心障礙手冊。



## 二、Q & A

### 一社福篇

**Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？**

**A** 為落實早期療育服務，全國各縣市皆設有發展遲緩兒童早期療育通報轉介中心，家長可利用內政部兒童局的網站（<http://www.cbi.gov.tw/welcome.jsp>），尋找當地的早期療育通報轉介中心，該中心可提供諮詢及轉介等相關服務。

**Q：孩子就讀小學以前，我該尋求哪些資源？**

**A** 根據特殊教育法施行細則第七條「各級主管教育行政機關應設置特殊教育學生之鑑定及就學輔導委員會，聘有關專家學者及機關學校人員為委員，必要時並得商請學術、醫療或社會福利機構協助。」因此各縣市皆於教育局設置「鑑定及就學輔導委員會（鑑輔會）」，負責國小、國中特殊

學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

## Q：你知道該疾病的病患可以申請醫療補助嗎？

**A** 只要是符合衛生署公告認定的罕見疾病，病患在國內醫學中心或區域教學醫院就醫的醫療費用，該診療醫院可以根據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條之規定，為您申請健保不給付之醫療費用補助申請。（經診療醫院為您申請補助之費用，診療醫院不得向病患預收。）

## ◎那些項目可以申請補助？

- 1.對罕見疾病的治療方法或遺傳諮詢建議有重大影響，其結果有助於日後治療方向及遺傳諮詢的「診斷費用」，皆可申請補助。
- 2.經國內外研究證實，具有相當療效且被普遍採用，同時已有醫學中心在進行臨床實驗的治療方式、藥物以及維持生命所需要的特殊營養食品等，皆可提出申請。

## ◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部份補助及全額補助兩種：

### 1.部份補助

以健保不給付金額的百分之七十為補助上限，其實際補助金額，將由衛生署罕見疾病及藥物審議委員會醫療小組審議。

### 2.全額補助

罕見疾病患者在兩種狀況下，可以得到全額補助：

- (1) 低收入戶病患的所有醫療費用。
- (2) 罕見疾病患者所使用的藥物，以及維持生命所需要的特殊營養食品（例如：衛生署公告的特殊營養食品）。



### ◎申請醫療補助注意事項？

- 1.凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向病患預收費用。
- 2.病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
- 3.診療醫院須準備的資料：
  - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見p.65）
  - (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（詳見p.67）
- 4.由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。

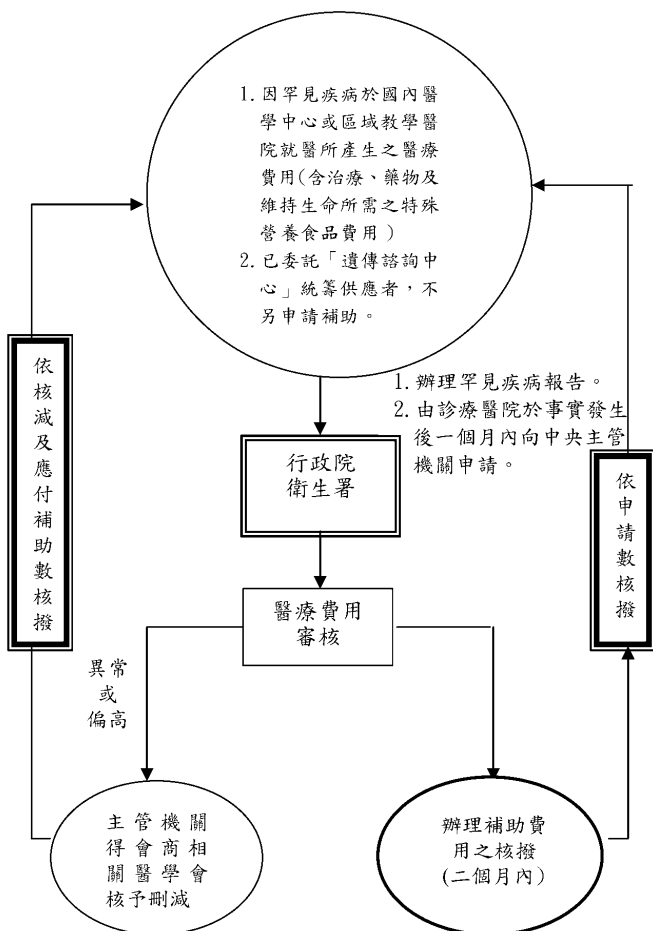
## 罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

|                           |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|-------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------|--|
| 個案姓名                      |                                                                                                                                                           |          | 身份證字號                                                 |                                                                                        |  |
| 出生日期                      | 民國      年      月      日<br>(年齡：      歲)                                                                                                                   | 性別       | <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡<br>死亡日期：(請加註)<br>年      月      日 |  |
| 疑似或確定<br>診斷日期             | 民國      年      月      日                                                                                                                                   | 病歷<br>號碼 |                                                       |                                                                                        |  |
| 個案聯絡<br>電話                | 公 (      )      _____<br>宅 (      )      _____                                                                                                            |          | 手 機                                                   | _____                                                                                  |  |
| 戶籍所在地<br>地 址              | 縣      鄉鎮      村      路      街      段      巷      弄      號      樓<br>市      區市      村      路      街      段      巷      弄      號      樓                    |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 現住地址                      | 縣      鄉鎮      村      路      街      段      巷      弄      號      樓<br>市      區市      村      路      街      段      巷      弄      號      樓                    |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 來診原因                      | <input type="checkbox"/> 1.本人疑有罕見疾病<br><input type="checkbox"/> 2.家族疑有罕見疾病<br><input type="checkbox"/> 3.其他 _____ (請註明)                                   |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 主訴及症狀<br>(C.C. & Symptom) |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 主要病徵<br>(Sign)            |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 主要檢驗結果                    |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 診斷名稱                      | 中文 (填參)<br>英文 (必填)                                                                                                                                        |          |                                                       | ICD-9<br>編碼                                                                            |  |
| 治療情形<br>及建議               |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 協助訪視<br>(請勾選)             | 1.是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構： _____ <input type="checkbox"/> 否<br>2.病患是否同意被醫事專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是； <input type="checkbox"/> 否 |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 診療醫院<br>(全銜)              |                                                                                                                                                           |          |                                                       |                                                                                        |  |
| 診斷醫師                      |                                                                                                                                                           |          | 聯絡電話                                                  | (      )                                                                               |  |

註：

- 「罕見疾病防治及藥物法」第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告」。
- 「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
- 第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局（台中市黎明路二段503號5樓）或傳真FAX: (04) 22545145、22543767，或E-mail: min @bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22550177轉432。

## 罕見疾病醫療補助申請、審核流程



## 醫院 年 月 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表

|         |          |
|---------|----------|
| 頁 數     | 受理日期、受理號 |
| 第 頁：第 頁 |          |

| 身分證字號         | 姓    名 | ICD-9 | 疑    似    診    斷    疾    病    名    稱 | 診斷(檢驗、檢査)費用 | 藥    品    費    用 | 特殊營養食品費用 | 小        計 |
|---------------|--------|-------|--------------------------------------|-------------|------------------|----------|------------|
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
|               |        |       |                                      |             |                  |          |            |
| <b>總    計</b> |        |       |                                      |             |                  |          |            |

33

1. 各費用權係列申請數目可。

2. 依據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條規定：罕見疾病病患，因罕見疾病於國內醫藥中心或區域教學醫院所產生之醫療費用，得依法申請補助。

「醫療費用之補助額度」：以合於規定之費用實際發生數之百分之七十為限。以下列費用得全額補助之：(1)低收入戶病患之醫療費用。(2)罕見遺傳疾病病患使用之藥物及特殊生命科學器材等藥品費用。(3)目前罕見遺傳疾病之藥物及特殊生命科學器材等藥品，因罕見疾病藥物研發經費有限，不得另行開列補助申請，應由中央醫院、中央研究院、罕見疾病醫藥研發計畫等單位，第二階段：罕見疾病藥物、罕見疾病藥物研發計畫等單位，或國立中央研究院等單位所產生之醫療費用，得依法申請補助。

於氣促喘症中請撥用。(4)前項補助費用，由診察醫院於事實發生後之次月份月底前向中央主管機關申請，並不得向病患直接收取。

3 本申請案第一聯由該醫院留存；第二聯寄至行政院衛生署保健處（台北市愛國東路100號13樓，郵政信箱10060）。

醫療費用申請補助總額： 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整

上列病患經本院醫師診察確認為疑似為罕見疾病，經核對其身分證明文件確為其本人，且上列所填各項與使用之藥品與食品相同無訛。

|      |     |
|------|-----|
| 負責醫師 | 填表人 |
| 簽章   | 簽章  |

67

## Q：罕見疾病用藥如何專案申請進口？

### A ◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？

罕見疾病病患，如需使用尚未經過查驗登記的藥品；或已獲核准進口罕見疾病藥品之藥商無法提供該藥品者；或該藥品市價經主管機關認定明顯不合理者，病患可透過主治醫師，向行政院衛生署藥政處，提出專案進口申請。

### ◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備那些資料？

- 1.醫院給衛生署之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所須藥品之來源、數量。
- 2.藥委同意函。
- 3.治療計劃書。
- 4.藥品使用量預估。
- 5.病人同意書。
- 6.產品仿單、說明書。
- 7.各國公定書或藥典收載影本。
- 8.臨床文獻。



◎「藥物專案申請」的時間需要多久？

行政院衛生署藥政處會在收到申請文件三十天內，完成審查作業，並以書面方式通知審查結果。而專案申請所提供的藥物，每次以一位病患兩年使用量為限，並視實際需要分批進口。

洽詢電話：行政院衛生署藥政處  
(02) 2321-0151轉701

## Q：你如何申請〈重大傷病卡〉？

**A** 行政院衛生署九十一年度九月起正式將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。因此罕病患者未來因罕病或其相關治療就醫時，可免除自行負擔之醫療費用。大大解決了就醫的障礙。病友尚未取得重大傷病卡者，或欲更正核卡疾病為正確罕見疾病名稱時，可採以下方式：

你可於門診時，請醫師填寫「全民健康保險重大傷病證明申請書（請加蓋醫院關防及醫師章，詳見p.72）」，並準備醫師開立30日的診斷正本、病患本人的身分證正反面影本或戶口影本，以掛號郵寄方式或親自到各地區健保分局辦理，如現場臨櫃申請者，請攜帶健保IC卡。

## Q：過去使用紙本的重大傷病卡與目前重大傷病註記健保IC卡有何不同？有哪些注意事項？

**A** (1)依健保局的規定，重大傷病卡紙本證明只可使用到民國九十四年三月二十八日為止。領有紙本的重大傷病卡但尚未註記重大傷病在健保IC



卡內的病友們，只要到醫院就醫時，持健保IC卡到讀卡機前，請服務人員協助重新載入重大傷病註記即可完成登錄，之後再至診間就醫即可。

- (2)若是新申請或須換發重大傷病卡的病友，其作業方式仍維持原來的申請程序，在各地健保分局核准後即可在現場登錄。若是以郵件辦理，則是在收到核准函後，可在醫院的讀卡機直接載入資料。
- (3)若因其他因素而需要重大傷病紙本證明的病友，可以將健保局的核准函保留，或是攜帶病患身分證，前往各地健保分局櫃台申請核發「審查通知單」，此單據即具備重大傷病紙本證明的效果囉！

## Q：重大傷病證明遺失如何辦理補發？

**A** 重大傷病證明資料已登錄健保IC卡者，健保IC卡遺失或損壞時，請依「健保IC卡管理須知」規定，填寫「請領健保IC卡申請表」，並檢附身分證證明文件正本（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





龐貝氏症

康保險局或網頁[http://www.nhi.gov.tw/IC\\_Card/download/file/ic.pdf](http://www.nhi.gov.tw/IC_Card/download/file/ic.pdf)下載表格。

| 全民健康保險重大傷病證明申請書                            |                                                                                                                                                                    |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
|--------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----|--|-----------------------------|----|-------------------------------|---------|---|
| 醫事機構代碼：                                    |                                                                                                                                                                    |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
| 申請人姓名                                      |                                                                                                                                                                    |  |     |  | 男： <input type="checkbox"/> | 出生 |                               |         |   |
| 身分證字號                                      |                                                                                                                                                                    |  |     |  | 女： <input type="checkbox"/> | 日期 | 年                             | 月       | 日 |
| 受理申請日期                                     |                                                                                                                                                                    |  |     |  | (申請人勿填)                     |    | 受理編號                          | (申請人勿填) |   |
| 聯絡地址                                       |                                                                                                                                                                    |  |     |  |                             |    | 聯絡電話                          |         |   |
| 診斷病名                                       | 應加填國際疾病分類代碼 (ICD-9-CM)                                                                                                                                             |  |     |  |                             |    | 特約醫療院所用印                      |         |   |
|                                            | 醫師簽章：                                                                                                                                                              |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
| 申請人或代理人簽名或蓋章                               | 簽名：                                                                                                                                                                |  |     |  |                             |    | 新申請： <input type="checkbox"/> |         |   |
|                                            | 身分證字號：                                                                                                                                                             |  |     |  |                             |    | 換發： <input type="checkbox"/>  |         |   |
| 健保局審核意見欄                                   | 申請人與代理人關係：                                                                                                                                                         |  |     |  |                             |    | 申復： <input type="checkbox"/>  |         |   |
|                                            | 1. <input type="checkbox"/> 同意發給重大傷病證明。                                                                                                                            |  |     |  |                             |    | 審查醫師                          |         |   |
|                                            | 2. <input type="checkbox"/> 不符申請條件，不同意。<br>理由：                                                                                                                     |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
|                                            | 3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。                                                                                                                             |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
| 4. <input type="checkbox"/><br>組室專用章：日期戳章： |                                                                                                                                                                    |  |     |  |                             |    |                               |         |   |
| 注意事項                                       | 承辦人：                                                                                                                                                               |  | 復核： |  | 課長：                         |    | 決行：                           |         |   |
|                                            | 1. 本申請書得以現場或郵寄方式向健保局各分局提出申請。<br>2. 本申請書加蓋醫院戳章及醫師章，視同診斷書，於開立 30 日內有效。<br>3. 本申請書經審查核准後，相關資料同時登錄健保 IC 卡。<br>4. 申請時請檢附申請人（本人）身分證明文件影本供留存，若委由代理人申請時，併請出示代理人之身分證明文件供查驗。 |  |     |  |                             |    |                               |         |   |

## Q：如何申請〈身心障礙手冊〉？

- A** 1. 初次申請所需文件
- (1) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
  - (2) 最近一寸半身照片三張
  - (3) 印章
2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

## Q：如何補發或換發〈身心障礙手冊〉？

- A** ◎〈身心障礙手冊〉破損或不堪使用時
1. 換發所需文件：
- (1) 原身心障礙手冊正本
  - (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
  - (3) 最近一寸照片二張
  - (4) 印章
  - (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。
2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎〈身心障礙手冊〉遺失時

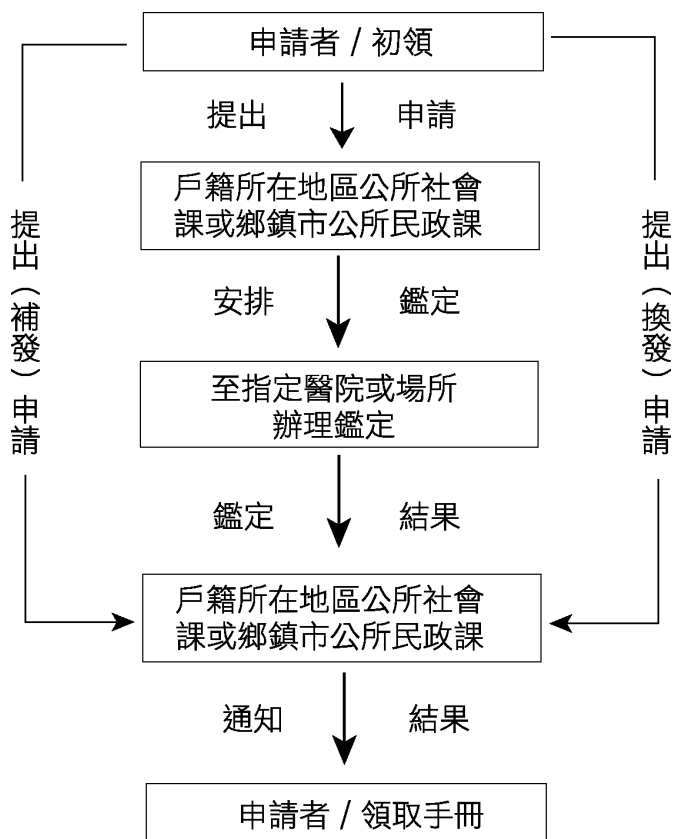
1. 補發所需文件：

- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2. 洽辦單位：戶籍所在地區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。

## 〈身心障礙手冊〉申請流程圖





## 第四章

# 心情留言板



Brochure of  
Pompe Disease

## 龐貝氏症心情留言板

「檢查結果出來了，是肝醣儲積症第二型—龐貝氏症」。聽著醫生細心的講解病情、病源，渾沌的腦袋急速清醒過來。剎那間，彷彿被宣判死刑般地，而我可以預計的是小孩的未來，是一條佈滿荊棘又崎嶇不平的路。

我自我催眠告訴我自己，孩子一定會好起來，我更細心的去照顧他，我從缺乏醫學知識技術，變成一位如同看護般熟練技巧及一般的醫學基本知識。例：抽痰、更換鼻胃管、發燒、嗆到時的處理，隨時注意小孩心跳、呼吸、血氧濃度及精神狀況，還必須認識一些醫療機器及運用方式。而心態上，我只知道我要抱持著樂觀的態度去面對一切事物，因小孩絕對會因你的情緒起伏所影響。

雖然會遭遇挫折，但我們病友媽媽互動良好，會互相勉勵、分享照顧心得，當然也會被此安慰加油打氣，使我們更能堅強的去面對即將會發生的一切意外。因為小孩的狀況有時很不穩定，可能會因一時疏忽而釀成很可怕的事，所以我勤做筆記，記錄小孩一天的日常作息。例：餵食輸出入量、痰液多寡、黏稠度、血氧、體溫呼吸、心跳機器運用情形、藥物反應、復健運動、精神活動力及突發狀況。如有意外就醫時，好讓醫生們能確切掌握病因

並給予最適當的治療。有空時會去搜尋有益孩子的書籍及資訊給予多方面的刺激，可助於身心發展。

適時的參考及尊重醫生的決定及其他病友媽媽的意見。並抱持著謹慎的心、堅強的毅力及樂觀進取的態度。我深信奇蹟必會降臨～

等待奇蹟的媽咪



## 龐貝氏症心情留言板

「您的孩子患的是Pompe的遺傳疾病」。當醫師宣佈的那一剎那，爸爸和我心中頓時充滿了許多的疑惑，從未聽過的疾病，還是罕見的，不是原先的感冒而已嗎？怎麼會是…。漸漸地，我倆心中緩和了下來，開始思索著從各種管道尋求解答。Pompe是什麼病？怎麼遺傳？症狀如何？怎麼治療？但是，一開始，醫師告訴我們現在沒有任何治療方法；這種病只能活幾個月，隔天告訴我們，這種病在美國有在做實驗，但是只是在實驗，其餘所知有限。當醫師告知我們已無能為力的時候，心碎當下，我們決定把孩子轉到台北繼續治療，拜託醫師幫我們延緩病情，讓孩子有機會加入Pompe的臨床實驗計畫。

簽約的時候，醫師告訴我們先別高興的太早，雖然能加入臨床實驗，但打藥以後會變怎樣能是未知，要不要再考慮呢？對於「未知數」，雖然我們清楚這是一條漫長等待的路，也許是為人父母後的勇氣，讓我們仍然願意往前走。當我們遇到了狀況，就去找問題和醫師討論、配合醫師的治療。在照顧上，想到周圍有這麼多的人幫助我們，而我們自己更要照顧好孩子，於是，醫師、護士、復健師成了我們最好的老師，請教護士怎麼拍痰、抽痰；如何觀察孩子是否會喘；氣色、活動力如何；怎樣



的情況應到醫院治療。有時，想到自己需要哪一方面的知識，便上網找與孩子有關的資訊。在孩子身上多發覺問題，向他人請益、找資料補充，我深信唯有對孩子的疾病在臨床上的表癥愈了解，愈容易照顧孩子，清楚孩子現在怎麼了，碰到問題時應該怎麼處理，避免緊張情況時手忙腳亂，不知所措。

隨著孩子漸漸地長大，在他身上看不到正常孩子應有的活潑好動，只能和發展遲緩畫上等號。雖然如此，聽到孩子學會了叫媽媽，聽在耳裡，心裡面不知有多麼地高興；看到孩子學會了一個新的動作，更相信復健的奇蹟。儘管平時要注意避免孩子感染或感冒的發生，因為每一次的不舒服，甚至住院插管，都會讓他一點一滴學會的肢體動作因此而退步。

感謝著生於現在的我們，醫學的進步，讓更多的生命有著期待與希望。

王媽媽筆

Memo

HERB

GARDEN

Memo



Memo

HERB

GARDEN

Memo



Memo

HERB

GARDEN

Memo





Memo

HERB

GARDEN

Memo



Memo

HERB

GARDEN

Memo



Memo

HERB

GARDEN

Memo



Memo

HERB

GARDEN

Memo





# 國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

龐貝氏症照護手冊

Pompe Disease/ 一財團法人罕見疾病基金會,編—  
〔臺北縣新莊市〕；衛生署國民健康  
局,民95

面：公分

參索引

ISBN (平裝) 978-986-00-8001 8 (平裝)

1.龐貝氏症

417.5

95024784

書名：龐貝氏症照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

出版機關：行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路2段503號5樓（第二辦公室）

網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw/>

電話：（04）2255-0177

出版年月：95年12月

版（刷）次 第一刷

本書同時登載於行政院衛生署國民健康局網站，網址為<http://www.bhp.doh.gov.tw/>

財團法人罕見疾病基金會網站，網址為<http://www.tfird.org.tw>

展售處

台北：國家書坊台視總店

地址：10502台北市松山區八德路3段10號B1

電話：(02)2578-1515

台中：五南文化廣場

地址：40042台中市區中山路6號

電話：(04)2226-0330

定價：200元

GPN：1009503992

ISBN-13：978-986-00-8001-8

ISBN-10：986-00-8001-1

---

著作財產權人：行政院衛生署國民健康局

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行政院衛生署國民健康局同意或書面授權。請洽行政院衛生署國民健康局（電話：02-2997-8616）。

©All rights reserved. Any forms of using or quotation, part or all should be authorized by copyright holder Bureau of Health Promotion, Department of Health, R.O.C.. Please contact with Bureau of Health Promotion, Department of Health, R.O.C.. (TEL：886-2-29978616)