

罕見疾病照護手冊 ⑪

Brochure of
Adrenoleukodystrophy

腎上腺腦白質失養症

照護手冊

罕見
照護手冊
⑪

腎
上
腺
腦
白
質
失
養
症
照
護
手
冊

Brochure of Adrenoleukodystrophy

行政院衛生署國民健康局



照護手冊

ISBN 986008002-X



9 789860 080025

ISBN-13 : 978-986-00-8002-5

ISBN-10 : 986-00-8002-X

GPN : 1009503991

定價 : 200元

Brochure of
Adrenoleukodystrophy

Brochure of
Adrenoleukodystrophy



行政院衛生署國民健康局

腎上腺腦白質失養症

Adrenoleukodystrophy

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



腎上腺腦白質失養症

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 罕見疾病基金會醫療服務組 陳虹惠、范育綺 整理

- 一、疾病簡介24
二、臨床症狀28
三、診斷原則32
四、治療原則40
五、照護原則46
六、輔具簡介第一輔具資源中心 陳珮瑜物理治療師 52
七、遺傳諮詢60
八、資源索引62

第三章 Q&A問與答65

- 一、Q & A -- 醫療篇66
二、Q & A -- 社福篇69

第四章 心情留言板86



腎上腺腦白質失養症



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。

腎上腺腦白質失養症乃衛生署公告罕病之一，是屬於X性聯隱性遺傳的神經退化疾病；其主要病因係體內超長鏈飽和性脂肪酸代謝異常，沈積在大腦白質和腎上腺皮質，侵蝕腦神經系統的髓鞘質，引致中樞神經發展遲滯退化。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腎上腺腦白質失養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 承蒙高雄醫學大學附設中和紀念醫院遺傳諮詢中心趙美琴主任及台北榮總小兒遺傳科牛道明醫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。另特別感謝台北榮總小兒科牛道明醫師、高雄醫學大學附設中和紀念醫院遺傳諮詢中心趙美琴主任對本手冊的細心校閱。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

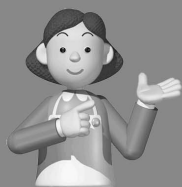
95年12月

第一章

給父母的話



Brochure of
Adrenoleukodystrophy



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。



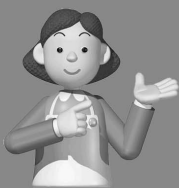
在孩子的成長路上，借助醫療評估以瞭解孩子現有的能力及問題，安排符合其能力的課程，給予合理的期待，也是很重要的。因為，瞭解孩子每一階段的能力，設下適宜的學習目標，父母與療育人員較能夠積極幫助他獲得成就感，為下一個成長階段奠下良好的基礎。此外，借助現有的醫療知識，父母可以及早修正無效能的教養方式，減少挫折感帶給自己和孩子負面影響，學習自我放鬆，儲備足夠的能量，而能與孩子共享童年的美好時光。

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擔的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

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

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



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！

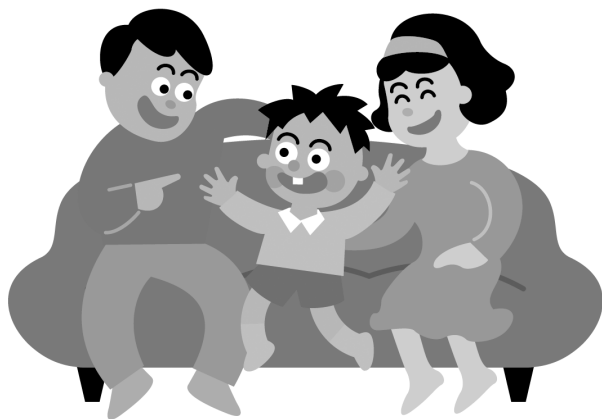
為了要讓女兒能「坐起來」，不要被醫師的診斷



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
Adrenoleukodystrophy



一、疾病簡介

在真人實事改編的電影「羅倫佐的油」(Lorenzo's Oil; 1992)中，原本聰明活潑的小男孩羅倫佐，四歲時某天突然像發瘋般狂叫，且表現出異常的認知跟行為反應，在醫院不斷檢查後，才知道是罹患了「腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy；簡稱 ALD)」。

而在台灣，高雄張家三兄弟為生命奮鬥的故事感動了許多人，他們所罹患正是同樣的罕見疾病。

ALD的盛行率約為1/20,000~1/50,000。主要致病原因為位於X染色體長臂(Xq28)的ABCD1基因(ATP-Binding Cassette, subfamily D, member 1)發生缺陷所致，屬於性聯隱性遺傳疾病。此疾病約有93%的患者是由遺傳而來，也就是由父或母得到缺陷基因，另外有7%是由於新發生的突變所致。

ALD是一種過氧化小體(Peroxisome)功能異常的疾病。一般而言，人體中除了紅血球以外，所有細胞都含有過氧化小體這類胞器，過氧化小體裡面有40種左右的酵素，與過氧化物的分解、過氧化物的製造、脂

肪與胺基酸的代謝有關。ALD因ABCD1基因缺陷，導致基因無法轉錄成具有正常功能的ALD蛋白(ALD protein，為ATP-Binding-Cassette (ABC) transporter family)，而ALD蛋白為過氧化小體中的重要膜蛋白，與極長鏈飽和性脂肪酸(Very Long-Chain Fatty Acids; VLCFA)的代謝途徑有密切的關係；ALD蛋白的功能若發生缺損，將使得VLCFA CoA合成酶無法進入過氧化小體中，造成無法分解代謝細胞內極長鏈飽和性脂肪酸，特別是具有24個碳(24C)或26個碳(26C)之長鏈飽和性脂肪酸，以致其堆積在大腦白質，而破壞腦神經系統的髓鞘質，造成發炎性去髓鞘化 (inflammatory cerebral demyelination)的現象，並妨礙神經的傳導，而過量的極長鏈脂肪酸若堆積在腎上腺皮質，則造成腎上腺功能不全，影響腎上腺製造部分荷爾蒙的功能。

此疾病因其發病年齡及症狀細分為六型：(一)兒童大腦型(Childhood cerebral form)、(二)青少年大腦型(Adolescent cerebral form)、(三)腎上腺髓鞘神經病變型(Adrenomyeloneuropathy, 簡稱AMN)、(四)成人大腦型(Adult cerebral form)、(五)愛迪生氏病(Addison's Disease)、(六)無症狀型(Asymptomatic form)。每個型發病年齡及疾病進展時間皆不同。大致而言，患者以中樞神經發展遲滯及退化為最明顯的症狀，例如喪失

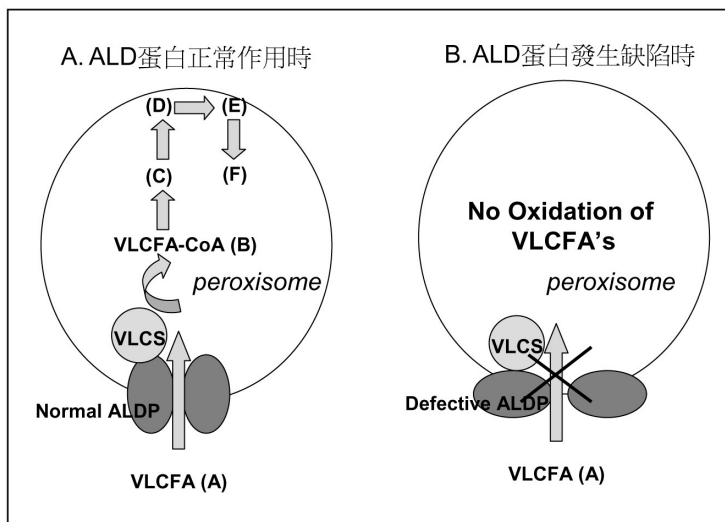


說話能力，肌肉逐漸失去功能，接著癱瘓在床、喪失吞嚥功能等；部分類型會出現腎上腺功能不全，造成腎上腺荷爾蒙不足。由於此疾病屬X染色體隱性遺傳疾病，大部分患者為男性，少部分的女性帶因者也會顯示出部分輕微症狀。

治療方面，目前並無積極的治癒方法，多以症狀治療為主。若患者出現腎上腺功能不全的症狀時，可以類固醇類藥品治療，而對於症狀較輕微的患者，復健治療不可缺少。另外，幹細胞移植目前可用於治療未有神經症狀但有輕微腦部變化的患童，但移植本身有其風險。

雖然，ALD的治療目前仍面臨許多挑戰，但現實生活中，羅倫佐已經打破專家的預言，未在三年內過世，發病超過二十年，目前雖然全身癱瘓，無法動彈，卻仍然勇敢地與生命搏鬥著。所以，依照醫師建議，安排定期回診，以及充滿信心的面對將來，相信是減緩病情趨於嚴重的良方。





圖說：VLCFA-極長鏈飽和脂肪酸；Normal ALDP-正常功能之ALD蛋白；Defective ALDP-無法作用之缺陷ALD蛋白；VLCS-極長鏈脂肪酸輔酶A合成酶；peroxisome-過氧化小體。

在正常情況下，細胞內的過氧化小體負責極長鏈飽和脂肪酸的氧化作用，由ALD蛋白將極長鏈飽和脂肪酸輔酶A(VLCFA-CoA)合成酶送入過氧化小體中(如圖中A種情況)，若ALD蛋白發生功能缺陷，則極長鏈飽和脂肪酸合成酶無法進入過氧化小體，使得該酵素無法發揮正常功能而導致氧化作用停止(如圖中B種情況)。



二、臨床症狀

ALD在病程的發展上，主要因發病的年齡、侵犯的器官及嚴重度的不同而有症狀不一的臨床表現。根據文獻的查閱，其分類亦有不同的方式，本文以Hugo Moser(Brain, 1997)所發表之文章作為參考依據，將ALD之表現型(phenotype)細分為六類型來做介紹：

兒童大腦型(Childhood cerebral form)

為 ALD最常見的一型，發病年齡通常介於2~10歲，發病以前是完全正常。一開始的症狀為注意力不集中、記憶力下降、過動等行為問題。家長們通常會注意到孩子的課業表現退步，寫字功能也逐漸退步，此時，疾病已慢慢開始侵襲。接著閱讀困難、方向感障礙、視覺及聽覺開始受到影響，有時會出現複視及癲癇。

隨著病程進展，則會有語言理解能力下降、記憶力下降、手腳運動控制不良、肌肉痙攣、吞嚥困難等。神經症狀一旦出現，患者的健康狀況很快的變化，終將發展為生活無法自理或離開人世，但每位患者的病程惡化程度不一，範圍可自數個月到20年。

青少年大腦型(Adolescent cerebral form)

發病年齡約在11~21歲中，其症狀與兒童大腦型類似，但疾病進程較為緩慢。

腎上腺髓鞘神經病變型 (Adrenomyeloneuropathy, 簡稱AMN)

次於兒童大腦型，為ALD的第二大類型，發病年齡約在28歲，其年齡範圍約在20幾歲到50幾歲。此型通常與脊髓病變有關，一開始會出現走路不穩或改變走路姿勢的症狀。另外，此類型約有46%的患者會有腦部病變，意即有嚴重的認知及行為問題，此類型患者的預後較不佳；而54%的患者並無腦部病變，其病程進展較慢，通常能過著正常生活。

AMN的症狀為漸進式的腿部僵硬與無力，無法控制括約肌、視力退化及構音困難等，有時也會有癲癇的症狀。腎上腺功能不全也會發生在AMN。

此類型較為少見，通常發病年齡為21歲左右，症



成人大腦型(Adult cerebral form)

狀最明顯為精神方面的問題，如失智等。此型病況進展快速，發病至生活無法自理的時間約3到4年。

愛迪生氏病(Addison's Disease)

此類型僅有腎上腺功能不全之症狀，並無其他神經學方面的症狀，發生在2歲到青少年時期。腎上腺位於腎臟上方，負責製造荷爾蒙，包含皮質醇(Cortisol)和醛固酮(Aldosterone)等，這些荷爾蒙與血壓控制、心跳及性器官發育有密切關係。若腎上腺功能不全，則無法製造足夠的荷爾蒙來調控這些功能，造成患者皮膚顏色變黑、易怒、體重減輕、噁心、嘔吐及姿勢性低血壓等問題。

無症狀型(Asymptomatic form)

此型是指患者帶有ALD的基因缺陷，但無神經學或腎上腺方面的問題。對帶因者的女性而言，通常並無嚴重的症狀，但也有些女性會有輕微的症狀，與AMN症狀相似。

表一、ALD各類型及其症狀

類型	發病年齡	佔所有 ALD比例	主要症狀
兒童大腦型 (Childhood cerebral form)	約2~10歲	48%	學習緩慢、注意力不集中、行為失調、認知功能退化、視力障礙、聽力傷害、構音困難及腦部發炎性去髓鞘病變，通常發病三年後生活功能無法自理，終至癱瘓。
青少年 大腦型 (Adolescent cerebral form)	約11~21歲	5%	症狀與兒童大腦型大致相同，但於青春期的晚期或成人才出現癱瘓的症狀。
腎上腺髓鞘神經病變型 (Adrenomyelo- neuropathy, AMN)	約20~30歲	26%	走路不穩、漸進式的腿部僵硬與無力、無法控制括約肌、視力退化、構音困難、癲癇以及腎上腺功能不全。
成人大腦型 (Adult cerebral form)	約21歲	3%	疾病進程發展迅速，腦部去髓鞘化類似兒童大腦型，與腎上腺髓鞘神經病變型不同的是，並無相似的疾病進程。
愛迪生氏病 (Addison's disease)	約在2歲~青 少年期	10%	皮膚顏色變黑、易怒、體重減輕、噁心、嘔吐、姿位性低血壓。
無症狀型 (Asymptomatic form)	約在2歲~青 少年期	8%	女性帶因者通常不具症狀，但部分女性帶因者會發展類似AMN之症狀，唯腎上腺功能不受影響。



三、診斷原則

ALD主要是因為細胞的過氧化小體無法代謝極長鏈脂肪酸(Very Long Chain Fatty Acids；VLCFA)，而使其堆積在大腦白質和腎上腺皮質，影響腦神經系統及造成腎上腺功能不全。此疾病一開始發展時，與一般腦神經方面疾病類似，例如多發性硬化症(Multiple Sclerosis)、嬰兒遺傳性腦白質萎縮氏症(Krabbe Disease)等，因此利用各項檢驗來確認診斷十分重要。不同症狀必須配合不同的檢驗項目，可參考p.39表三所整理的資料。

臨床症狀

臨床症狀的判斷為診斷的第一線，根據四個族群患者來做判定：

- 男孩：通常會出現行為方面的異常，例如注意力不集中、行為異常，慢慢發展為視覺障礙、發音困難、寫字困難及肢體動作不協調。
- 青少年或中年男性：漸進式走路步態不穩、腳肌肉僵硬或無力、括約肌控制不佳、性功能退

化、行為認知異常，有時可能會伴隨腎上腺功能不全。

- 所有男性：出現腎上腺功能不全，有些個案會伴隨神經學方面症狀。
- 中年女性：因症狀不明顯，若無家族史，較難判斷是否為帶因者。一般而言，女性患者會有進行式下肢退化及括約肌的控制較差的症狀。

極長鏈脂肪酸生化檢驗

此為疑似個案最先檢驗也是最直接的確認診斷方法，為此疾病的重要指標檢驗。

檢驗方法為抽血檢查。主要是測量血漿中極長鏈脂肪酸的量。另外，會以26碳飽和脂肪酸與22碳飽和脂肪酸的比值(C26:0/C22:0)以及24碳飽和脂肪酸與22碳飽和脂肪酸的比值(C24:0/C22:0)來判定。

對男性患者而言，約有99%的患者血漿中的極長鏈脂肪酸數值會上升，其他兩數值也有上升的現象。對女性而言，約有85%的患者血漿或培養的纖維母細胞中，其極長鏈脂肪酸數值會上升，但其實有20%之女性帶因者其血漿的極長鏈脂肪酸數值為正常範圍，意即並非所有女性帶因者都可以此檢驗來做區分，仍需搭配其他的檢驗。



目前「台中榮民總醫院兒醫部遺傳代謝實驗室」可進行此項檢驗，患者可透過原醫療單位轉介進行檢驗。

表二、ALD血漿極長鏈脂肪酸之參考數值

項目 \ 參考數值	正常	男性患者	女性帶因者
C26:0 (mg/ml)	0.24 ± 0.14	$1.30 \pm 0.45 \uparrow \uparrow$	$0.68 \pm 0.29 \uparrow$
C24:0 / C22:0	0.78 ± 0.10	$1.71 \pm 0.23 \uparrow \uparrow$	$1.30 \pm 0.19 \uparrow$
C26:0 / C22:0	0.01 ± 0.003	$0.07 \pm 0.03 \uparrow \uparrow$	0.04 ± 0.02

腦部核磁共振顯像檢查

ALD為大腦退化的疾病，透過此檢驗偵測腦部退化的程度。約有85%的患者其腦部核磁共振顯像(Brain MRI)會顯示出在頂骨與枕骨區域中有對稱性加強的T-2訊號。

核磁共振顯像是一種在強磁場中進行的特別檢查，任何金屬物品都可能會影響檢查結果。故檢查當日需注意以下事項：

1. 帶心律調節器，人工心臟瓣膜置換術，曾接受血管手術(留有止血夾者)，體內有金屬或磁性物植入史及懷孕早期的病人不能進行檢查，以免發生意外。

2. 檢查當日請勿化妝、噴髮膠(檢查後易造成水腫)；並請穿著無金屬釦子及拉鍊之衣物(容易產生假影)，檢查前請移除身上配戴的物品，如手機、手錶、鑰匙、髮夾、眼鏡、打火機等飾物及活動式假牙後，更換檢查衣。
3. 有空間恐懼症者、心臟病、癲癇、無意識、躁動，或有藥物過敏病史等狀況，請預先告知。
4. 檢查時，會依病情的需要而決定是否注射對比劑，核磁共振顯像的對比劑安全性高，引起過敏機會比其他檢查的對比劑少。
5. 掃描室的空間較狹隘，檢查過程中會產生65-95分貝的噪音，請受檢者保持靜躺不動，避免因移動而影響到影像的清晰度，進而影響診斷。建議可採閉眼、呼吸放鬆來減低焦慮。
6. 檢查中可透過雙向式麥克風和掃描室外的放射師溝通。



小叮嚀

在各項檢查進行時，應避免躁動不安影響檢查結果，必要時，應請醫師建議給予協助藥物以配合檢驗，確保檢驗數值正確。



神經傳導速度及肌電圖檢查

由於體內的極長鏈脂肪酸異常堆積，破壞腦神經系統的髓鞘質，進而妨礙神經的傳導，因此可藉神經傳導速度檢查(Nerve Conduction Velocity，簡稱NCV)及肌電圖(Electromyography，簡稱EMG)來評估肌肉神經病變的影響程度，並可經由記錄神經或肌肉的電位變化，來判斷病變的位置及性質，進而決定治療方向。

這些檢查需以電流刺激神經，然後經由貼在皮膚上的電極片記錄。此檢查會如觸電般的疼痛感，但不會對人體造成傷害。受檢者若配合，約九成以上的人都能順利完成檢查。

檢查時需注意以下事項：

1. 不需禁食。
2. 著寬鬆衣物。
3. 血液疾病患者、免疫系統異常患者及心臟疾病患者，於檢查前須先告醫師。
4. 檢查後，扎針處若有瘀血，可稍加冰敷。
5. 如受試者為小孩，可依其緊張情形，詢問醫師是否需給予鎮定劑。

腦電波圖

部分ALD患者會有癲癇的症狀，因此腦電波(Electroencephalogram，簡稱EEG)有助記錄大腦活動時的電波變化。

腎上腺功能檢查

腎上腺功能檢查可運用血液檢查來進行，通常患者血漿中腎上腺皮質激素(ACTH)會上升，另外，若對患者施以促腎上腺皮質激素，其血漿中腎上腺皮質內泌素(Cortisol)無法正常上升。

基因檢查

ALD之致病基因為位於X染色體的ABCD1基因，約有98%的患者可藉由基因檢查發現，女性帶因者亦可利用此檢驗來確認是否為帶因者。

此檢查是利用DNA分子診斷技術進行ABCD1 基因序列的變異分析，患者只需抽少量的血即可進行。目前國內由基因飛躍科技有限公司(柯滄銘婦產科診所)提供此基因檢查。



產前診斷

女性帶因者若懷孕，則可考慮以產前檢查來確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的，以達成最適切的決定。

產前診斷之進行方式是在懷孕10-12週時進行絨毛膜採樣，或在懷孕14-18週進行羊膜穿刺，進行胎兒細胞採集。取得的胎兒細胞經過培養後，通常會先做染色體分析了解胎兒的性別。若胎兒為男孩，且家族中的基因突變位置已被確認，則可直接進行突變點的檢查；但如果家族中，基因突變位置並未確認，可檢驗胎兒培養細胞中極長鏈脂肪酸之數值，以判定是否罹病，但此生化檢驗誤差較大，判定上需更加謹慎。



小叮嚀

產前診斷前，家長們必須謹慎思考絨毛膜穿刺或羊膜穿刺的風險，並經過醫師或遺傳諮詢師的諮詢後，再決定進行與否。

表三、臨床症狀及其檢驗項目

影響系統	症狀	檢驗項目
腦部或神經病變	注意力不集中、行為失調、構音困難、視力障礙、聽力障礙、癲癇	*核磁共振(MRI) *電腦斷層(CT) *極長鏈脂肪酸生化檢查(plasma VLCFA) *腦波(EEG)
肌肉病變	步態不穩、腿部僵硬、無力、四肢麻痺、感覺異常	*神經傳導速度(NCV)、 *極長鏈脂肪酸生化檢查(plasma VLCFA) *肌電圖檢查(EMG)
其他	性功能障礙、神經學異常、情緒不安、過動	*腎上腺功能評估



小叮嚀

除了以上各項特殊檢驗之外，病友應配合醫師的指示，定期接受各項檢查，以了解疾病的進程，做最適切的治療。



四、治療原則

雖然科學界及醫界對ALD的研究正如火如荼的進行，但很不幸的是，目前尚未有完全治癒ALD的方法，僅可減緩病程發展或減輕部份症狀所帶來的不適。對於何種症狀類型應配合使用何種治療方式，可依醫師建議來進行，以下介紹各種治療方法：

藥物治療

- 抗膽固醇使用：Lovastatin這是一種抗膽固醇的藥物，主要是在抑制膽固醇產生過程中所需要的化學物質，可減少脂肪的產生。但是研究人員並不是很清楚此藥對疾病之療效，所以目前正致力於研究有關此藥物與ALD間的作用機制。
- 類固醇補充：對於腦部核磁共振顯像(Brain MRI)正常的原發性腎上腺功能不足患者，可以補充類固醇來維持正常的腎上腺功能，並對患者的學校表現及日常生活都有所幫助；然而對已有神經症狀者且MRI有明顯差異的患者幫助不大。

- 免疫抑制劑：患者因為極長鏈脂肪酸會堆積在大腦白質和腎上腺皮質，引起發炎反應。所以有人利用Thalidomide及Interferon β -1b來減少發炎反應的發生。目前此種方法尚缺乏大型追蹤研究報告，所以成效還不明確。

(1)Thalidomide：為抗血管新生的作用，具免疫調節和抗發炎等療效，得以減少壞死因子之製造，另外Thalidomide也會抑制嗜中性白血球之趨化性、降低單核細胞之吞噬作用以及改變T-細胞的比例，進而減輕局部及全身性發炎症狀，並抑制發炎細胞至病變處。

(2)Interferon β -1b：干擾素是體內對外來刺激反應產生出來的蛋白質，目前已知此干擾素會與人類細胞表面的特殊接受器作用，而產生種種生物體內反應-調節的功能，這些干擾素會影響免疫系統，使免疫反應平靜下來。

羅倫佐的油

羅倫佐的油(Lorenzo's Oil)是由蜜雪拉歐頓(Michaela Odone)、奧古斯都歐頓(Augusto Odone)及羅倫佐歐頓(Lorenzo Odone)所研發的，主要是由橄欖油和芥籽油依4：1的比例合成，外觀呈黃色，和一般食用



的單項橄欖油或芥籽油一樣。

熱量較高但不會產生長鏈脂肪酸，且一定要生食。其為目前最普遍被採用的治療方式，目的在減少極長鏈脂肪酸(VLCFA)的堆積，以減緩病徵的出現，但對於已發生的神經症狀並無法恢復，且對成年病患也不具療效。

羅倫佐的油處方為：每公斤體重給予1.7公克glycerol trioleate oil(三油酸甘油)，0.3公克glycerol trierucate oil(三芥酸甘油)。通常會依據患者的體重以及總熱量攝取來評估使用量。



▲羅倫佐的油
(Lorenzo's Oil)



小叮嚀

不同治療方式適合不同類型的ALD患者，例如類固醇補充對愛迪森氏病患者較為有效，而羅倫佐的油則對兒童大腦型且未有神經症狀者具有比較明顯效果。無論是哪一種類型，請務必與您的主治醫師討論，尋求最適切的治療模式!!

骨髓移植

骨髓移植(Bone Marrow Transplantation, 簡稱BMT)是目前治療兒童大腦型ALD最積極的方法,但過程中存有許多潛在的危險與挑戰,包含了感染及排斥的可能性;而移植的效果如何,也因病程的不同有所差異,所以在考慮的過程中建議整個家庭應先作溝通及評估(包含心理、生理及經濟方面),而後再與醫師討論移植的成效與可行性。

骨髓移植的成功率約六成左右,另有三成七的機率會出現排斥導致死亡。此方式是用具有正常ALD基因的細胞取代有缺陷ALD基因的細胞,進而能將脂肪分解。臨床上,建議於腦部核磁共振顯像(Brain MRI)出現早期變化及神經學早期變化時施行,對於病情嚴重者或成年的病患則不建議。適宜施行骨髓移植的條件,分別是MRI scan 的Loes score 2至3(總分可以由0到34,分數愈高,代表脫髓鞘程度愈厲害),智商(performance IQ)高於80。

另外,在許多的報告中也指出骨髓移植的確可以有效降低血中極長鏈脂肪酸(VLCFA)的濃度,但已出現的神經症狀卻無法改變。骨髓移植後的成效評估並不能只依照極長鏈脂肪酸的濃度來評斷病情是否改善



或恢復，所以目前仍只能藉由神經學檢查或藉由MRI上的變化來協助判斷移植的成功與否。

以下則針對移植相關事項加以說明：

●骨髓移植的關鍵

1. 是否有合適的捐贈者，意即骨髓移植的成效與捐贈者及受捐者HLA比對是否符合。
2. 骨髓移植前需使用藥物或放射線，以降低患者的免疫系統，避免對移植的骨髓細胞產生排斥現象。藥物或放射線會造成患者身體的不適，期間避免感染更是重要的課題。
3. 骨髓移植後的初期，因免疫系統受到抑制，可能受到各種病原的侵襲，包括細菌、病毒、黴菌等。
4. 移植後三個月內，若發生捐贈者的淋巴細胞對宿主的排斥和攻擊，為此治療方法常見的併發症，稱為急性移植體對抗宿主疾病(Acute Graft-Versus-Host Disease，Acute GVHD)。
5. 移植三個月後，若發生捐贈者的淋巴細胞對宿主的排斥和攻擊，稱為慢性移植體對抗宿主疾病(Chronic Graft-Versus-Host Disease，Chronic GVHD)，此時需要長期服用抗排斥藥物。

●骨髓移植的流程

- 1.準備期：病患須進入無菌治療室內接受連續幾天的放射線治療、化學治療；主要的目的在破壞不良的細胞，但同時也會造成正常細胞的破壞，故此時減少感染的病源是相當重要的。
- 2.執行期：醫師會由捐贈者的髖骨以無菌的方式取出骨髓(500-1000c.c.)然後輸注至病患的身體。一般捐贈者在4-6週內骨髓會增長到正常狀態。
- 3.復原期：細胞在植入後即開始產生新的血球，過程4-6週。植入後仍須觀察排斥情形，服用免疫抑制劑、抗排斥藥物及避免感染等。



小叮嚀

骨髓移植是一個艱苦的經驗，包括手術前等待骨髓配對的漫長過程，以及手術後抗排斥藥物的使用；還有患者與其家屬長期的經濟及精神壓力，都需要努力克服，及社會資源的充分支持。



五、照護原則

ALD的患者從一開始發病後即開始面臨身體及智能的改變；除了活動功能的慢慢退化之外，智能也漸漸喪失。因此日常生活的協助都是不容忽視的重點。以下則針對各種照護原則加以說明：

飲食方面

● 飲食治療要點

1. 羅倫佐的油(Lorenzo's oil)。
2. 使用富含油酸的油脂來烹調，例如橄欖油或高油酸紅花籽油。
3. 低油飲食。
4. 維生素與礦物質之補充。
5. 必須脂肪酸之補充。
6. 熱量之補充。

● 低油飲食 (Low fat diet)

減少極長鏈及飽和脂肪酸的攝取。此病症之控制，應該透過飲食控制減少含有極長鏈飽和性脂肪

酸的食物，所以攝取低油飲食的一般原則如下：

- 1.選用瘦肉：瘦肉旁附著之油脂及皮層應全部切除。
- 2.瘦肉中亦含有一些肉眼看不見的油脂，按脂肪含量多寡選用：去皮雞肉、魚肉 (不含魚腹肉)、去皮鴨肉、牛肉、羊肉、豬肉。
- 3.多利用清蒸、水煮、清燉、烤、滷、涼拌等烹調方法，並可多利用如：糖、醋、花椒、八角、五香、蕃茄醬、蔥、蒜等調味料或芎芡，以補充低油烹調的缺點及促進食慾。
- 4.禁用油炸方式烹調食物，如用煎、炒方式製作時，以選用少量的植物油為宜。肉類滷、燉湯時，冷藏後將上層油脂去除，再加熱食用；烤雞或烤肉的汁及紅燒肉的濃湯，均含高量的脂肪，應禁用。
- 5.如在外用餐，應儘量選擇清燉或涼拌的食品。肉類可選擇雞、魚類。調味用油類(如：沙拉醬、麻油等)應儘量避免。奶油、瑪琪琳也應避免。
- 6.食物的選擇要均衡，以充分供給各類的營養素，可增加五穀根莖類、水果類、脫脂奶粉等食物，以補充因脂肪攝取受限，而減少的熱量。
- 7.少量多餐。
- 8.若長期使用低油飲食者，應遵照醫師、營養師指示，補充脂溶性維生素 A、D、E、K。

由於疾病造成的運動神經傷害，病患開始可能有



小叮嚀

除了低油飲食外，營養師叮嚀可多食用可溶性纖維質，如：蔬菜、水果、乾豆類、豆類、燕麥、燕麥麩等，可以降低血中膽固醇喔!!

日常生活方面

四肢麻木或痙攣、步態不穩、測距不準等情形，甚至到最後會有肌肉僵硬、四肢萎縮，甚至長期臥床的情形。而可提供的協助，應視不同階段而有所不同。

●日常生活注意事項：

- 1.行動方面：病患出現步態不穩時，家中擺設不宜太複雜且應增加安全措施，以防跌倒後之碰撞，必要時協助拐杖或輪椅使用。例如：防滑墊、扶手、明亮燈光的增設。
- 2.聽力方面：當病患聽力漸漸喪失時，除助聽器配戴之外，應給予適當的視覺及觸覺關懷，以增加其安全感。例如：觸摸、溫暖的燈光及熟悉的環境。
- 3.視力方面：點字設備或其它可以幫助他的器材。
- 4.進食方面：由於進食功能異常，病患無法有效

的咀嚼及吞嚥，故應採取少量多餐，配合軟質飲食，必要時放置鼻胃管。

- 5.臥床方面：提供一張他所需要的床，並定時協助翻身，減少長期臥床所造成的不適之外，更應避免肢體僵硬及褥瘡的產生。例如：電動床、翻身枕的使用、被動運動的實施。
- 6.吞吐困難：為避免痰液及口水造成病患的不適，抽痰器的使用可以防止口水進入呼吸道，避免肺部感染及梗塞。
- 7.無力攣縮：應協助適度的伸展運動及被動運動，但運動量不宜過度，應該依患者的身體狀況而定，另外水療也是舒展病患關節僵硬的方法之一。

當一個家庭面臨到這樣的問題時，所遇到的衝擊



小叮嚀

ALD的患者，在日常生活功能上大多需要人協助；而為使病患及照顧者在照護上能獲得適當的協助，輔具的使用極為重要。由於種類繁多，若欲進一步了解輔具的知識，請見本章第六節。



家庭支持方面

是整個家庭結構的改變，其中包括心理及社會的影響，而我們該給予的協助有以下幾方面：

- 1.教育上：孩子基本上仍有受教的權力，只是他漸漸地無法和一般的小孩子一樣到學校去受教，因此對於這樣的小孩要有更多的教育投資，及環境配合。
- 2.社會上：整個社會應該給他們更多的接受與包容。
- 3.心理上：孩子的照護與治療是長遠的路，父母及家庭應該有一個諮商的對象來協助心理的調適。
- 4.經濟上：這樣的環境之下，父母通常要陪著孩子四處求醫，根本無法專心工作及負擔龐大的醫療費用。所以尋找必要的社福資源及經濟協助是必要的。

現實生活中，羅倫佐已經打破專家的預言，並未在三年內過世，發病超過二十年，雖全身癱瘓，無法動彈，卻依然健在。而他的雙親更從未氣餒，雖然其母親因癌症已過世；但羅倫佐的父親，憑藉個人的力量，進行跨學科領域及跨國界的研究，在得到藥廠與專家的協助後，終於提煉出能夠有效幫助身體恢復代

謝功能的油，幫助愛子改善病狀，因此獲頒榮譽醫學學士，並持續進行相關研究中。

身為罕見疾病患者的父母，羅倫佐的父母選擇投注所有的物質與精力，只希望減輕愛子的痛苦並延長生命，這樣的精神真的很值得尊敬與學習。與病魔抗戰的路上，真的很辛苦，但若憑著堅持與愛，充滿生命力的面對未來，加上定期回診接受醫師治療，相信患童可以得到最好的照顧！



小叮嚀

除了以上各項照護之外，ALD病患的定期返診追蹤是很重要的，病患不但可以藉由醫療檢驗了解身體狀況，同時也可獲得醫療團隊適切的處置以及醫療訊息。雖然少數患者存活的時間不長，而整體的團隊治療也不一定能改善病程或結果，但可以確定的是必定可以增加患者的舒適度及提高其生命品質。



六、輔具介紹

ALD患者輔具的應用

第一輔具資源中心 陳珮瑜物理治療師

凡日常生活中，能夠協助人們更容易、便利地進行活動的各種器具，都可稱為輔具。舉例來說，近視眼鏡可以協助近視者看清楚遠方的事物，對於近視者而言，眼鏡就是一種不可或缺的輔具。

ALD患者隨著病程的進展，會漸進式或快速的喪失自主運動能力、走路、改變或維持姿勢、飲食、如廁、沐浴清潔…等，一般人可以輕易達成的動作或活動，對他們來說卻是困難重重，因受限於行動不便或不能，就得被迫侷限於床上處理這些身邊事務，但若適時善用輪椅、助行器或轉位輔具，就可以自行到廁所如廁、到餐桌旁與家人共餐，甚至到戶外散步或參與家族聚會。所以適當的輔具介入，或許就可以輕易的改變擴大患者，甚至照顧者的生活、行動範圍，讓患者及家人的生活大大地不同。

針對ALD患者及照顧者的需求，常見及使用的輔具介紹如下：

移行輔具

主要是用來維持患者獨立、安全移動的輔具，可分為步行輔具與移動輔具兩大類。一般行走輔具(如特製助行器)的使用，須以患者在使用行走輔具之環境上做能力評估，若是患者的步行能力一直在改變，則需隨時調整輔具的種類及使用方式，以因應患者之需求。而移動輔具，如特製推車，通常用於不能操縱輪椅做獨立移動的患者，包括重度肢體障礙或年紀小的患者(成人或體重較重者通常會建議使用特製輪椅來代步)；也可用來當作平常可以走路或使用手動或電動輪椅的患者，做為後援推送系統。

選用的原則，需依患者的坐姿能力與需求來選擇推車的椅座與擺位附件，例如可以放手坐的患者，可以選用支持性較少的推車；坐姿能力較差患者，須用自己的手撐著才能坐或須靠別人的支撐才能維持坐姿者，就需較多的擺位配件、支撐性高的座椅才能給予足夠的支持。特製推車屬於依賴型的移動輔具，除了考慮坐的人，也須考慮主要照顧者的使用需求，如依推送者的體型來考慮推把高度、推動阻力、操作難易度及折疊與搬運的容易度等。如此一來，才能將特製推車的運輸功能發揮到最大。



擺位輔具

當患者需仰賴外在的支撐以達到或維持日常活動的姿勢變化時，若有適當的擺位輔具，將可以：

- (1)藉著輔具把患者擺在一個抑制張力或與異常姿勢相反的姿勢，提供痙攣肌肉一個長時間伸展的機會，以達到放鬆的效果，並維持關節活動度，及降低產生肌肉骨骼系統結構性變形的機會。
- (2)藉輔具調整身體與空間的相對位置，如特製輪椅的空中傾倒功能(tilt in space)，改變身體承受壓力分佈的情形，減少發生褥瘡的機會。
- (3)提供直立的姿勢，增廣患者的視野，獲得更多與人及環境互動的機會。
- (4)提供安全餵食的姿勢。
- (5)適量的良好站姿維持，可以增加骨質密度，減少骨折發生的機率。

常用的擺位輔具依姿勢可分為：

- 坐姿擺位輔具：特製輪椅(也可作為運輸工具)、特製座、背墊等。
- 站姿擺位輔具：仰式站立架、俯臥式站立架、直立式站架等。

- 臥姿擺位輔具：當進行姿位引流或拍痰時，可善用楔型墊、側臥板，甚至枕頭來維持良好的姿勢。

若因長期臥床而導致體能下降，也可藉坐姿或站姿輔具促進體能、擴大活動視野、可穩定血壓以避免姿勢性低血壓、促進腸胃蠕動，也可因姿勢的改變，提供前庭本體感覺的刺激。擺位輔具的使用也必須根據患者的姿勢需求、身體姿勢控制能力及是否與環境衝突來選擇。

轉位輔具

從一個地方轉換位置到另一個地方，如到廁所如廁、到餐桌旁與家人共餐，到客廳看電視，甚至外出，轉位是我們日常生活中不可避免的活動，但就長期居家照顧而言，在協助患者執行轉位活動時，許多照顧者常為求一時的方便及速度，而犧牲自己的健康，長期累積下來，如下背疼痛、手部肌肉或是肌腱拉傷就會接踵而來。

因此安全、有效率的轉位必須考慮：

- (1)患者的身體功能狀況：包含體型大小、剩餘功能、身體健康，甚至是心理狀態，都會影響到



照顧者所需付出的精神及體力。

- (2)照顧者的體型大小、慣用側及與患者的相對位置，也都會影響到進行轉位時的效率。
- (3)其他因素：轉位空間的大小、是否可正確的使用輔具，也都關係到轉位的安全性、照顧者體力的消耗、患者安全及舒適感。

因此適當的使用轉位輔具，不但可增進轉位的效率，保護患者及照顧者的安全，也能夠維持照顧者的身體健康，讓長期照護工作不再是其他家庭成員的負擔。

常見的轉位輔具如下：

- 床上轉位輔具：移動用布單、翻身板，常用於重度臥床者，於更換床單、協助翻身時使用。
- 短距離轉位輔具：
 - 1.轉位帶：常用於協助下肢可稍微承重者站起，如由床與輪椅之間的轉位，使用時圍住患者腰部，照顧者抓住手握圈即可。
 - 2.轉位架：使用的形式有讓患者趴、坐或站在轉位架上，大部分的類型都須患者的下肢尚有稍微承重的能力，適用於狹小空間內的轉位。
- 長距離轉位輔具：
 - 1.地面型推動式：有手動及電動抬高兩種方式。
 - 2.掛架式：固定在常需搬動的空間，運送範圍有

限。不需另行施工，可電動升降。

- 3.軌道式：需施工將軌道鋪設在天花板上，可由臥室到浴室、廁所、客廳或其他有鋪設軌道的空間，價格昂貴。
- 4.其他：視使用場合，如車用、樓梯、浴室用等。

除了考慮人的因素外，環境的結構、空間及使用動線是否可讓輔具無障礙的運作是不容忽視的，而通常這些輔具的使用都要配合無障礙空間的規劃。

長期臥床輔具

長期臥床時期，可考慮使用減壓床墊，如氣墊床、流體力學床墊，來降低、分散長期臥床時身體所承受的壓力，並配合定時翻身及皮膚照護，減少褥瘡發生的機會。起床困難者可藉由電動或手搖式折床來協助坐起，有時為因應不同照護工作檯面之高度或是不同方式的轉位，床高度是否可調整也是須考慮的。

結語

輔具種類繁多，涵蓋食衣住行育樂，上述輔具類型只是概略性的介紹，無法逐一詳細說明，其應用端



看使用者的需求而定，當然經濟因素也是一個重要的考量。

一樣功能再好的輔具，若是無法符合患者及照顧者的功能及使用需求，或是與使用環境衝突，甚至不當的使用，都很可能會造成二度傷害。所以在選購輔具之前，應依使用者之個別需求，尋求專業人員(醫師、物理治療師、職能治療師等)的評估及建議，並應接受使用輔具的訓練，及定期追蹤、評估使用情形，以符合患者身體狀況及功能，才能真正獲得輔具帶給我們的益處。



圖一、特製助行器—前推型



圖二、仰式站立架



圖三、特製輪椅



圖四、爬梯機



圖五、輪椅升降梯



七、遺傳諮詢

人體細胞內共有23條染色體，其中可決定性別的即是性染色體。性染色體可分為X染色體與Y染色體，男女的差別在於男性有一條X染色體與一條Y染色體(染色體核型以XY表示)，女性則有二條X染色體(染色體核型以XX)表示。

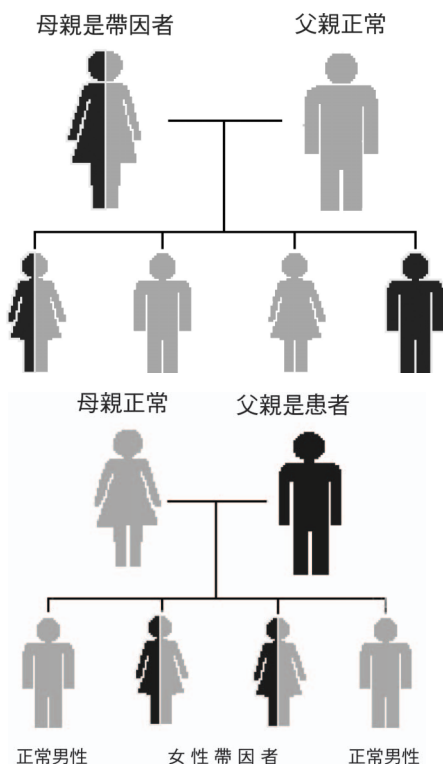
「腎上腺腦白質失養症」為性聯隱性遺傳疾病，是由於X染色體上的缺陷基因所引起的疾病。女性具有2條X染色體，當有一個隱性缺陷基因時，隱性缺陷基因通常會被另一個正常基因中和，成為女性帶因者。但是男性只有一條X染色體，所以當唯一的X染色體上的基因有缺陷時，便會患病而出現症狀。

攜帶ALD基因缺陷的女性絕大多數無症狀，極少數ALD基因的女性成年之後會有神經系統的症狀，所以，在某一家族中，女性帶因者可能傳遞好幾代而不被發現，直到有男性後代患病時，才顯現出來。

舉例來說，帶因者的母親，若生育女兒，則有50%的機率為帶因者，50%的機率為正常；若生育男

孩時，則有50%機率為ALD患者，50%的機率為正常。若罹患ALD的父親欲生育後代，則所生育的女兒都會具有帶致病基因的X染色體，而成為帶因者，兒子則不會患病，因為他只遺傳到Y染色體。

在家族中發現男性成員患有ALD，即應聽從醫師建議，進一步追溯家族中其他成員健康狀況，找出潛在的患者及帶因者，才能早期確立診斷，早期治療。家族成員可透過遺傳諮詢取得相關知識，以作為參考。





八、資源索引

國際間有許多ALD相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬情緒支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

1)美國聯合白質失養症基金會

United Leukodystrophy Foundation

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

2)英國ALD家族支持組織

ALD Family Support Trust

<http://www.aldfst.org.uk>

3)澳洲白質失養症家族支持組織

Australian Leukodystrophy Support Group, Inc.

<http://www.alds.org.au>

4)美國ALD基金會

The Adrenoleukdystrophy Foundation

<http://aldfoundation.org/>

◎國內病友組織

1)ALD病友聯誼會

於2005年1月14日正式成立病友聯誼會，作為病患家庭支持的管道。

目前因聯誼會並非正式組織，相關聯繫可洽詢財團法人罕見疾病基金會。

地址：台北市中山北路二段52號10樓

電話：(02)2521-0717

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





參考文獻資料：

1. Hugo W. Moser. Adrenolukodystrophy: phenotype, genetics, pathogenesis and therapy. Brain(1997), 120, 1485-1508
2. 胡信豪、呂清元、蔡崇高、林高德。羅倫佐的油與腎上腺退化症。基層醫學(2005), 20(9):232-235
3. Hugo W Moser, Ann B Moser, Steven J Steinberg, Gerald V Raymond. X-Link Adrenoleulodys - trophy. GeneReviews: <http://www.genetests.org>
4. NINDS Adrenoleukodystrophy. National Institute of Neurological Disorders and Stroke: <http://www.ninds.nih.gov>
5. Shaw V, Lawson M. X-link Adrenoleukodystrophy. Clinical Paediatric Dietetics, 2001, 345-347.

第三章

Q & A 問與答



Brochure of
Adrenoleukodystrophy



一、Q & A

—醫療篇

Q：什麼是「腎上腺腦白質失養症」？

A 腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy，簡稱ALD)是一種細胞內過氧化小體功能異常的疾病，過氧化小體裡面有40種左右的酵素，與過氧化物的分解、過氧化物的製造、脂肪與胺基酸的代謝有關。ALD因ABCD1基因缺陷造成過氧化小體內分解代謝極長鏈飽和性脂肪酸的功能缺損，特別是具有24個碳(24C)或26個碳(26C)之長鏈飽和性脂肪酸，以致其堆積在大腦白質，而破壞腦神經系統的髓鞘質，進而妨礙神經的傳導，而過量的極長鏈脂肪酸若堆積在腎上腺皮質，則造成腎上腺功能不全，進而影響腎上腺製造部分荷爾蒙的功能。

Q：ALD的遺傳模式？

A ALD屬於性聯隱性遺傳，缺陷的基因存在X染色體上，大多為母親是帶因者遺傳至男性後代。此疾病約有93%的患者是由遺傳而來，也就是由上一代得到缺陷基因，另外有7%是由於新發生的突變所致。

Q：ALD的女性帶因者會有症狀嗎？

A 女性帶因者通常症狀較輕微，有的帶因者甚至一輩子不會有任何症狀，有些是到晚期出現一些神經症狀，類似腎上腺髓鞘神經病變型(AMN)的患者，但較不會出現腎上腺功能方面的症狀。

Q：ALD該如何診斷？

A ALD的臨床症狀多而複雜，診斷上依據臨床症狀外，需配合確診之檢查。血中極長鏈飽和脂肪酸量的生化檢驗為第一步驟，通常99%的患者該值會上升，但對於女性帶因者的準確性不高，若要進一步確定女性帶因者是否帶有異常基因，應配合ALD基因檢驗。



Q：ALD該如何治療？

A ALD的治療可分為以下幾種：

- (1)藥物方面，主要是在抑制發炎症狀以及腎上腺功能不全所造成的荷爾蒙不足。
- (2)羅倫佐的油，目的在減少極長鏈脂肪的堆積以減緩病徵的出現。
- (3)骨髓移植，適用於腦部MRI顯示出異常但未有神經症狀的兒童大腦型患童。主要的想法是將具有正常ALD基因的細胞取代帶有缺陷ALD基因的細胞，並進而將脂肪分解。

Q：已生育ALD患童的父母，可以再生育嗎？

A 若已生育ALD患童，父母若有生育打算，可先向遺傳科醫師或遺傳諮詢師請教生育計畫。通常必須先確認ALD患童的基因突變點位置，然後於懷孕中進行絨毛膜取樣或羊膜穿刺取得胎兒脫落的細胞，後由胎兒培養細胞內分析極長鏈脂肪酸或比對基因突變的位置。在嚴謹的遺傳諮詢及生育計劃下，父母仍有機會生育健康的孩子。



二、Q & A

一社福篇

Q：「腎上腺腦白質失養症」是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？

A ◎ 重大傷病卡：腎上腺腦白質失養症為衛生署公告之罕見疾病。自91年9月1日起，經衛生署明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。

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

Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？

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



Q：孩子就讀小學以前，我該尋求哪些資源？

A 根據特殊教育法施行細則第七條「各級主管教育行政機關應設置特殊教育學生之鑑定及就學輔導委員會，聘有關專家學者及機關學校人員為委員，必要時並得商請學術、醫療或社會福利機構協助。」因此各縣市皆於教育局設置「鑑定及就學輔導委員會（鑑輔會）」，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

Q：有關抽痰機或復健相關輔具的申請，可以尋求哪些資源補助？

A 依據身心障礙保護法第十九條第二項規定，身心障礙者醫療復健費用及輔助器具費用，可獲得政府單位補助。直轄市及各縣市政府之相關補助規定皆不同，病友家屬可先詢問各縣市政府社會科，了解申請流程及補助限額。

罕見疾病基金會亦針對輔具提供部分補助，病友或家屬可電洽本會病患服務組詢問。(02-2521 0717)





Q：你知道該疾病的病患可以申請醫療補助嗎？

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

◎那些項目可以申請補助？

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

◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部份補助及全額補助兩種：

1.部份補助

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

2.全額補助

罕見疾病患者在兩種狀況下，可以得到全額補助：

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

◎申請醫療補助注意事項？

- 1.凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向病患預收費用。
- 2.病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
- 3.診療醫院須準備的資料：
 - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見p.74）
 - (2) 病患病歷摘要
 - (3) 醫療費用明細
 - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見p.76）
- 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。



腎上腺腦白質失養症

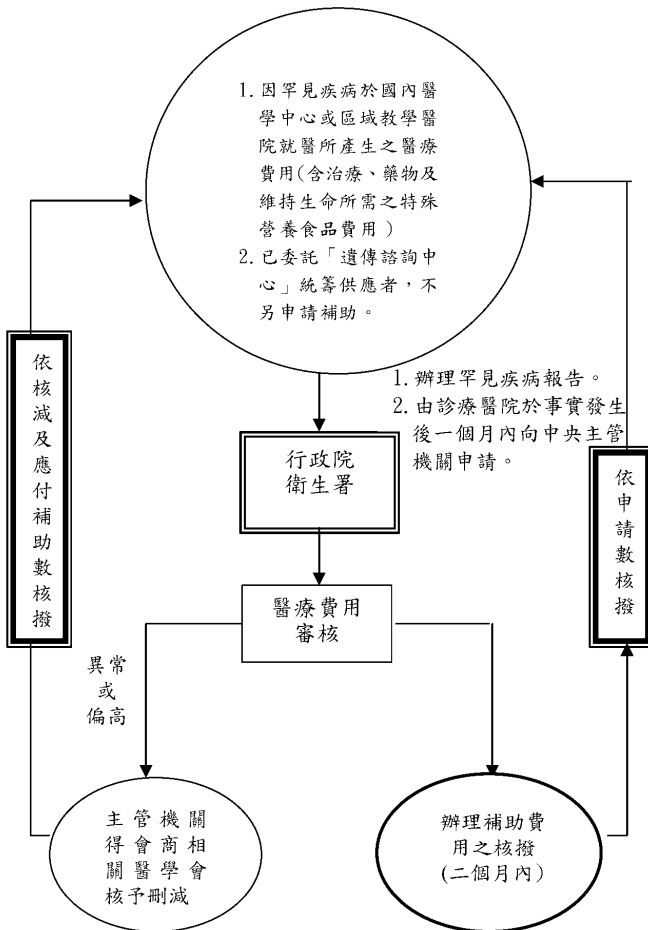
罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

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

註：

- 1.「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」。
- 2.「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
- 3.第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局（台中市黎明路二段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

身分證字號	姓名	ICD-9	疑似診斷疾病名稱	診斷(檢驗、檢量)費用	藥品費用	特殊營養食品費用	小計
總計							

1. 姓名/社團/組織/申請類別: 2. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵): 3. 姓名/社團/組織/申請類別: 4. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵):		醫療費用申請補助總額: 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整	
5. 姓名/社團/組織/申請類別: 6. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵): 7. 姓名/社團/組織/申請類別: 8. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵): 9. 姓名/社團/組織/申請類別: 10. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵):		11. 姓名/社團/組織/申請類別: 12. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵): 13. 姓名/社團/組織/申請類別: 14. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵): 15. 姓名/社團/組織/申請類別: 16. 通訊處 (地址/電話/傳真/電郵):	

76

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.81）」，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」，並檢附身分證明文件正本（採郵寄辦理者檢附影本）請領健保IC卡。如需「請領健保IC卡申請表」，可至中央健



康保險局或網頁<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： ☐	出生			
身分證字號					女： ☐	日期	年	月	日
聯絡地址						受理申請日期	(申請人勿填)		受理編號
聯絡電話						(申請人勿填)			
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： ☐			
	身分證字號：					換發： ☐			
	申請人與代理人關係：					申復： ☐			
健保局審核意見欄	1. ☐ 同意發給重大傷病證明。 2. ☐ 不符申請條件，不同意。 理由： 3. ☐ 資料寫不全，請補正。 4. ☐ 組室專用章：					審查醫師 日期戳章：			
	承辦人：		復核：		課長：		決行：		
注意事項	1. 本申請書得以現場或郵寄方式向健保局各分局提出申請。 2. 本申請書加蓋醫院戳章及醫師章，視同診斷書，於開立 30 日內有效。 3. 本申請書經審核核准後，相關資料同時登錄健保 IC 卡。 4. 申請時請檢附申請人（本人）身分證明文件影本供留存，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：

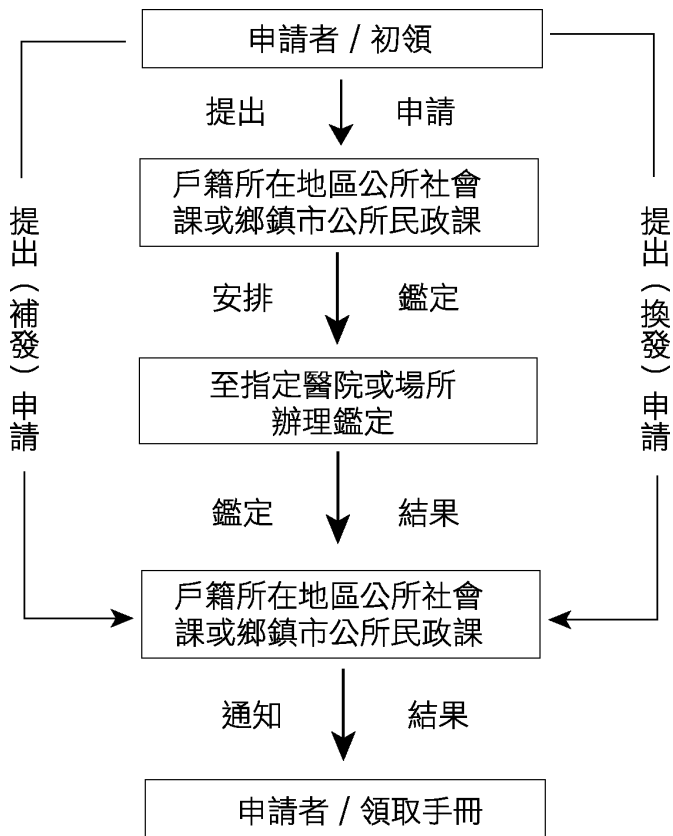
- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

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
Adrenoleukodystrophy



腎上腺腦白質失養症 心情留言板

2001年的夏天，博仁剛要上小三的暑假，發現博仁嘴唇、手指甲、雙手、膝蓋關節處愈來愈黑，帶他跑了各大醫院，檢查不出原因來，最後至林口長庚兒童醫院無數次檢查，為內分泌代謝不良，產生腎上腺不足，補充類固醇，即有改善。只不過兩三個月，博仁語言能力變差了，走起路來平衡感也變了，口水更是流不停。

於是再次與醫師討論，再作一次精細的檢查，生化與核子共振檢驗出疑似腎上腺腦白質失養症，為極罕見的病，且生命極短，聽了醫師的報告，讓我的腦子空白許久，由醫師的建議，趕緊帶著小兒子宇辰與大女兒到台中榮總作血脂肪與DNA檢驗。結果宇辰與大女兒血脂肪都過高，基因的判別是由母系基因突變所造成的，而且只有男性會有發病的可能。醫師作了詳細的解釋後，幾乎讓我崩潰，除了求助醫學上，也帶博仁到各地，藉著宗教與中醫看會不會改善病情，還是沒有改善，病情愈來愈差，當父母的也只有每夜流淚，這到底是為什麼？而博仁也在半年內就全癱在床，由我和孩子的媽全力的照顧，好想他能喊一聲爸爸、媽媽哦！

小兒宇辰生命的曙光，要跟老天爺搶生機，因

為博仁失去治療黃金期，於是台大醫師的建議小兒宇辰在未發病的黃金期接受骨髓移植，否則宇辰有可能與他哥哥一樣。由花蓮慈濟醫院配對骨髓後，於2002年12月接到台大醫院通知作移植前化療，而我為了照顧宇辰，也辭去工作陪他。化療讓宇辰身體非常不舒服，而6歲的他也表現起勇氣，不哭、不吵，每到用餐時，都會拿起對講機，跟在窗外的我說：「爸爸，到樓下買便當我要等你一起吃！」到了晚上，護士阿姨說宇辰要休息了，他也向我揮揮手，還會體貼說：「爸爸早點回家睡覺！」然後整個人蓋在棉被內。隔天清晨我也帶了他媽媽為他準備的食物。2月8日大年初二，宇辰因高燒不退，轉入ICU(加護病房)，如此懂事的心肝寶貝，爸爸用盡家產也要救你和哥哥，於是就要求醫師，除了健保給付的藥，只要能治療的藥，自付我都接受，然而一劑一萬多元的蛋白血清並沒有改善排斥現象，普通病房與ICU之間來回四五次，肝、腸、心臟腫大、血便、黃疸、高血壓、肺炎，每天都打好多的針，我好心痛，看小兒子還是勇敢地向前進，我也繼續在旁陪他。4月再進ICU，病情嚴重要插管治療，從此宇辰再也沒有睜大他大大的雙眼，老天爺，是在開我玩笑吧！於5月母親節前一星期，因排斥合併多重器官衰竭，提早離開爸爸、媽媽。在台大醫院的105天裡，讓我從有到無，更體會骨髓移植是1與0的選擇。



宇辰當小天使了！讓我傷心欲絕，也有輕生的念頭，因為一切都成零，還好有孩子的媽互相扶持。而大兒子也在這段期間，因滿口蛀牙而進台大醫院作拔牙手術，在2004年6月因肺炎、肺容積不足而入院，醫師說要維持生命，只有作氣切，靠呼吸器幫助呼吸，不分日夜，不離身、常拍痰、抽痰、作關節按摩，我更抽空參加紅十字會的照顧訓練，提高自己的照顧能力，讓博仁處於最舒服的環境，有時我會輕聲叫著他，博仁睜大眼睛，餵奶嘴巴一直動，那就是我和孩子的媽生命的泉源，我們會一直照顧到奇蹟的到來，更期待科學家能找到治療ALD最安全、有效的方法，來幫助ALD的病童。

鄭爸爸 留

腎上腺腦白質失養症 心情留言板

ALD是一既神秘又恐怖的疾病，它可將一聰明活潑健康的孩子，催毀成一毫無認知及行動力的植物人狀態，它的下一步你永遠無法預知會是怎樣的症狀顯現，退化速度與時間競賽。在醫界的束手無策下，尋求中醫祕方、針灸、氣功療法、健康食品，甚至是傳統驅邪、超渡祖先等，這些都是徒勞無功且浪費金錢的，不如利用這些錢好好地運用有限的時間，帶著孩子四處遊山玩水、吃吃美食，讓他享受親情的愛以及在這短暫屬世的日子。

或許曾經有過帶著孩子一起自殺的念頭(這是不負責任的作為)，茫然無知，害怕面對將要發生的事情，那種椎心刺痛的痛是無人可體會的。加入病友會將我的茫然給釋放，病友間同理心的相互憐憫與鼓勵，照護資源提供，醫院幫不了的，病友們卻可以相互扶持，感謝基金會提供這樣一體系，讓我們彼此可以串連。

每個孩子發病歷程全然不一，但終究癱瘓，過程中孩子的心理建設及情緒安撫，身為父母者不得不費盡心思，張力及癲癇發作是孩子最痛苦的，唯有仰賴藥物減緩，癱瘓後的復健運動是一持續且不能放棄的，否則孩子會萎縮的很快，社會局長期照



護中心提供居家服務(免費的)，可協助孩子沐浴、復健、外出散步等服務，讓我們輕鬆許多，並可得到適時喘息；另有輔具中心可為孩子量身定作復健輔具。

孩子的感覺仍是存在的，只是無法表達與表現，適時放些輕音樂，他們會很平靜的。在飲食方面，大多病友是採鼻胃管餵食，但我很建議胃造口進食，現今醫術當天開刀即可回家，傷口又好照護，除了不影響孩子外觀外，又可減少孩子進出鼻喉的不舒適，只要可用果汁機打成泥的(要加開水)均可餵食，孩子可得到更均衡營養。

天下父母心，為了孩子，我們更要愛自己，保護自己，將我們自己的身體照護好，才能有好的照護品質。夫妻要同心，一方軟弱另一方一定要扶持相互眷顧，我們的身、心、靈是需要歇息沉澱的，生活中有一宗教信仰，能讓我們對各樣試鍊得以有出口，上帝在這些日子以來幫助我們脆弱的心靈得以剛強，不管是對現在、未來有著方向與盼望，我很謝謝馬偕醫院的林炫沛醫師及李燕晉、邱南昌醫師，在現今醫療束手無策情形下，仍能以愛心、耐心、關懷來幫助我的孩子，儘可能的讓孩子可以舒服的養病，謝謝你們，我感激在心！

欣欣媽媽留

腎上腺腦白質失養症 心情留言板

小兒原本聰明活潑，小三時，卻功課退步，上課不專心，寫字亂七八糟，常打翻墨汁，我認為他貪玩，便處罰他，不知是發病前徵兆。後來，愈來愈嚴重，連生活自理都發生困難，帶去檢查，證實是罹患腦白質退化症。

現在回想起，小時候我弟弟去世，原來得的是相同的病，只是當時醫學尚未發現這種遺傳疾病。我很難過兒子罹患這種家族疾病，但相信我的母親更不好過，所以老人家會自動遠來探望，至於我的女兒，將來若交男友，必要告知不可能生小孩，因為不可能讓悲劇重演。

小兒承受病痛折磨，全家也必須默默接受這無情的打擊。孩子現正躺在床上，肌肉僵硬，肢體變形，全身冒著汗，張著空茫的雙眼，卻找不到焦距，我看在眼裡，內心充滿深深地不捨與愛。無論如何，往後我們全家仍會陪著孩子堅強的走下去。

璋璋媽媽留

Memo

HERB GARDEN

Memo



Memo

HERB GARDEN

Memo



國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

腎上腺腦白質失養症手冊

Adrenoleukodystrophy/ 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) 978-986-00-8002 5 (平裝)

1.腎上腺腦白質失養症

415.664

95024780

書名：腎上腺腦白質失養症照護手冊

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台中市中區中山路6號

電話：(04)2226-0330

定價：200元

GPN：1009503991

ISBN-13：978-986-00-8002-5

ISBN-10：986-00-8002-X

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)