



行政院衛生署國民健康局  
地址：(40873)台中市黎明路二段503號5樓  
電話：(04)2255-0177傳真：(04)2254-5234  
[Http://www.bhp.doh.gov.tw](http://www.bhp.doh.gov.tw)

ISBN 9789860124231



9 789860 124231  
GPN:1009604059  
定價：新台幣200元

成骨不全症家長照護手冊 Osteogenesis Imperfecta, OI

# 成骨不全症

## Osteogenesis Imperfecta, OI

### 家長照護手冊

用愛圓滿 豐富生命  
做生命的勇士



行政院衛生署國民健康局

# 成骨不全症

## Osteogenesis Imperfecta, OI

### 家長照護手冊

行政院衛生署國民健康局 編

行政院衛生署國民健康局 出版  
96年12月



## 目 錄

序言.....	4
專家建議.....	6
給父母的話.....	9

### 一 我的成骨不全症寶寶

成骨不全症介紹.....	10
遺傳模式.....	10
疾病診斷與家族史.....	11
病徵及治療.....	13
照護原則.....	23
預防及檢查.....	26

### 二 一起努力的夥伴

「成骨不全症」就業經驗談.....	27
「成骨不全症」就學經驗談.....	29



## 目錄

### 三 用愛圓滿 豐富生命

就診紀錄.....	31
治療紀錄.....	36
復健紀錄.....	40
生活資訊.....	44

### 四 讓我們幫助你

身心障礙手冊.....	48
各項補助及服務.....	51
1.全民健康保險及社會保險自付保費補助.....	51
2.生活補助.....	52
3.身心障礙者生活及復健輔助器具補助.....	55
申請健保重大傷病卡.....	57
罕病醫藥申請.....	61
醫療補助.....	63

### 五 附錄

罕見疾病防治相關醫療院所.....	66
罕見疾病防治及藥物法.....	68
罕見疾病醫療補助辦法.....	73



## 序 言

# 用愛圓滿 豐富生命

近年來，國際上非常重視罕見疾病之照護，尤其是藥物之研發及醫療照顧等；在國內，政府也不遺餘力推動罕病或罹有遺傳性疾病等弱勢的照顧，除了所需的醫療需求納入健保給付外，並提供其它相關措施，如：提供優生保健措施減免或補助措施，納入健保重大傷病範圍，補助健保不給付的醫療費用，及建置遺傳性疾病防治網絡等。

成骨不全症乃衛生署公告罕見疾病之一，是一種罕見的先天性骨頭病變的遺傳疾病，造成骨骼強度耐受力變差而容易脆弱骨折。本局鑒於罹患此症之病人，其病程之發展，均需病患家屬長期的協助與照顧，故為提昇其生活品質，並使照護者能進一步認識成骨不全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，爰編輯此類照護手冊。

基因突變與疾病遺傳，是人類演化過程中難以避免的風險，雖然大部分的罕見疾病或遺傳性疾病之發生病因，在現階段，醫學界尚在探討階段，然



而面對生物科技與基因醫療的發展，現在仍未可知，我們能做的，就是結合政府與民間資源，藉由社會的愛心與關懷的力量，讓罕病患者得到最完整的資源與照顧。有別於其他國家僅提供罕病藥物保障，政府不僅對患者提供醫療、維持生命所需之特殊營養食品及藥物等方面照顧，亦在罕見疾病防治之研究與宣導方面不遺餘力的投入相當多的資源。未來將持續與民間團體密切合作以發展更適切的照護措施，提供罕見疾病患者無微不至的照顧。

本手冊內容包括專家建議、給父母的話、罕見疾病患者經驗談、疾病介紹、臨床症狀、診斷治療、照護原則、遺傳諮詢及各項醫療資訊、相關社會福利資源及法規等，並規劃就診紀錄、照護紀錄等單元，方便家屬為病友的病情做長期追蹤紀錄，內容豐富實用。編輯期間承蒙高雄醫學大學遺傳諮詢中心主任趙美琴醫師提供專業意見，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



## 遠方捎來的祝福與叮嚀

高雄醫學大學附設中和紀念醫院  
遺傳諮詢中心主任 趙美琴醫師

罕見疾病的發生大多與基因的缺失有關，約佔所與病因的百分之八十，而其餘的百分之二十則被認為原因不明，人類來自於基因組成，遺傳疾病與我們每個人都息息相關，沒有誰可以置身事外。因此，為了幫助這些為罕見疾病所苦的病患與家屬，近年來行政院衛生署國民健康局已規劃多種罕見疾病宣傳單張及照護手冊，希望在有限的資源下，盡量協助罕病患者獲得最多的幫助，也讓社會大眾進一步了解這些罕見疾病的成因，及早發現及早治療。幫助罕見疾病患者走出黑暗，傳遞生命的希望。

家庭中有一位患有罕見疾病的子女，家長身上的壓力可以想而知，除了一開始的難以接受、自責不已，到過程中的調適、接受，最後正面面對此一



長期挑戰，漫長的心路歷程，箇中滋味外人著實難以想像。從醫界到一般人，對於罕見疾病的認識仍然不足，相關資料亦有所缺乏，藥物可以給予的幫助極為有限，但是我們仍然可以從病例個案中，得知病症未來可能的發展，多一分了解，便能多做一分心理上的準備，試著面對將來可能發生的任何情況，唯有徹底了解疾病對生活所造成影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。

除了積極了解罕見疾病的一些特質外，面對這個長期的壓力，患者及家人上的調適是最重要的，如何接受並樂觀以對，適應環境及生活的改變，在這方面除了自我調適以外，也可以尋求社工輔導及病友家屬的互相鼓勵與支持，以別人的經驗做為借鏡，讓自己有更大的動力重新站起來。目前除了醫療院所以外，還有許多民間團體組成的聯誼會，例如罕見疾病基金會、企鵝家族等，透過病友夥伴的經驗分享與情感交流，一路相互扶持，可以獲得更多的精神支持。

此外，目前政府提供了許多社會福利管道，給



予罹患罕見疾病的病友更多生活上的照顧，例如身心障礙手冊及重大傷病卡，或是居家照護、健保給付等，病友家屬可透過社會局或民間團體的幫助，從中獲取資訊，協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活環境。

罕見疾病是上天開的一個玩笑，對於病友本身及其家屬來說，都是生命中不可承受之重，但是孩子選擇我們做為陪伴照顧他成長的保護體，我們只能「歡喜受」，罹患罕見疾病的家人，生命或許短暫，但是我們可以讓他們在有限的生命歷程中，充滿美好回憶及關愛，讓我們彼此共同成長，相互珍惜，因為有緣在此生相聚一場，便是一輩子值得珍惜的緣分。





## 中華玻璃娃娃社會關懷協會 理事長 郭進銘

家有罕病兒或許是一種壓力、一種無奈，但若是換個角度想，我想他們是上天賜予的、另一種形式的美妙禮物！雖然有苦有淚，但因為她們讓我們學會了成長與包容，他們是天使、是開心果、更是不讓我們後悔的寶貝。

閃亮，我的女兒今年是即將邁入 20 歲的少女，雖然身高僅僅 130 公分，但永遠樂觀開朗的個性讓她看起來比任何人都堅強高大，去年高中畢業後沒有再升學選擇就業，找工作的路從一開始就不平順，但幸好後來有位善心的小兒科醫師願意讓她在自己的診所上班，才讓我的女兒有了第一份必須靠自己努力去作的工作，今年夏天，她也很驕傲的用自己慢慢存下來的薪水出國，到自己夢寐以求的日本去玩了。

罕病兒一路走來必定經歷許多坎坷波折，雖然有身體上的殘缺但卻有比一般人更單純專注的心靈，他們用盡全身的力量過日子，他們抱著比任何人還要正向的態度向前走進而靠自己克服困難，相信老天爺會眷顧大家的！共勉之，加油！



## 一、我的成骨不全症寶寶

### 成骨不全症介紹

成骨不全症（Osteogenesis Imperfecta, OI），通常被稱為「玻璃娃娃」或「唐瓷娃娃」，是一種因先天遺傳性缺陷而引起「第一型膠原纖維」病變，導致骨骼強度耐受力變差，而容易脆弱骨折的疾病，發生率約1/20,000-1/30,000。

### 遺傳模式

成骨不全症的致病基因有兩個，一為COL1A1基因，在第17號染色體；另一為COL1A2基因，在第7號染色體。不同亞型的患者有不同的遺傳模式。

