



罕見疾病照護手冊 ⑱

● Brochure of Osteogenesis Imperfecta

# 成骨不全症

照護手冊



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

**成骨不全症**  
**Brochure of Osteogenesis**  
**Imperfecta**  
**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 唐先梅副教授 .....8
- ◎從絕地花園到療癒花園  
台北護理學院生死教育與輔導所  
林綺雲教授、王佩辰研究生 .....13

##### 二、病友及家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」  
罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事 .....16
- ◎「勇氣」、「膽量」、「覺悟」  
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維 .....18

#### 第二章 疾病面面觀

- 一、疾病簡介 .....22
- 二、分型及症狀簡介 .....25
- 三、診斷原則 .....33
- 四、治療原則 .....38
- 五、照護原則 .....47
- 六、遺傳諮詢 .....61
- 七、資源索引 .....63

#### 第三章 Q&A問與答 .....68

- 一、Q & A 醫療篇
- 二、Q & A 社福篇

#### 第四章 心情留言板 ..... 87

## 序 言

財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題；而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

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

肝醣儲積症、威爾森氏症等15種病類之照護手冊，並部分補助社團法人小腦萎縮症病友協會出版小腦萎縮症照護資源手冊。

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。這份由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員集體編譯的手冊，內容雖非盡善盡美，但相信經由病友及家長們的經驗提供與指教，並藉由大家的共同努力，罕病照護手冊系列之內容將會更趨於完整。在此特別感謝多位醫師細心校閱本照護手冊，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

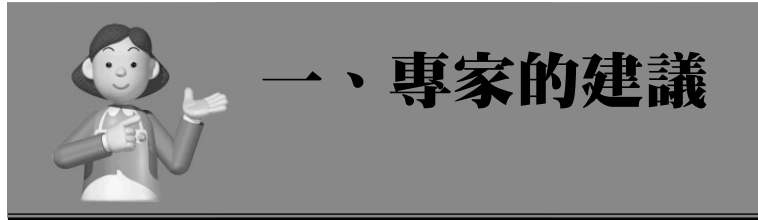
罕見疾病基金會董事長 陳垣崇  
中華民國九十八年十二月

第一章

給罕病家庭的話

Brochure of Osteogenesis Imperfecta





## 從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授

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

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

### 一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

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

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

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

## 二、家庭角色的調整

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

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

## 三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活狀

況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

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

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

## 四、結語

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



## 從絕地花園到療癒花園

國立台北護理學院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

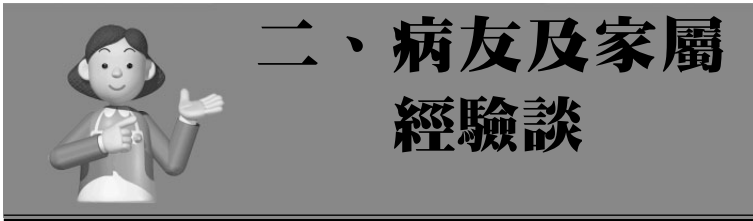
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

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。





## 為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事

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

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

**是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」**

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上

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

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

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他/她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他/她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！

## 勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維

「勇氣」、「膽量」、與「覺悟」是現今大環境中罕見疾病病友應具備擁有之態度人生觀。勇氣給予你對抗疾病之力量，膽量則培養抗壓性，對抗人生中帶來之挫折和無力感；而覺悟，讓你認清疾病之事實，不再害怕、驚恐，有信心及意念過完每一天。

罕病對每位病友之影響是巨大的，甚至終其一生都要為此而倍感艱難，自身罹患之疾病為脊髓性肌肉萎縮症，我並非一出生發病，約莫於國中就學時，因肢體慢慢與一般人有異，且走路易跌倒、無法蹲下、跑步等症狀出現，經多番檢查，診斷出罹患此罕見疾病，那時，巨大打擊重重地拍打了全家之心，也打斷了就學計畫。選擇離家近專科學校就讀，由於無法自行上下學，必須仰賴父母親辛勞之接送，長期面對罕病心理建設也開始進行。父母親與我花費許多時間才慢慢接受罕病之事實，或許在我看不見時父母親流過無數眼淚，但父母從不表現脆弱之面，相反的，他們總是鼓勵我必須堅強走出去，不要在意他人異樣眼光，因自身走路易跌倒、上下樓梯與起站均與正常人有異，必須面對異樣眼

光等不平等的待遇，但是無論旁人如何鼓勵你，自身之心理建設仍要踏實。人生如戰場，有太多敵人如負面情緒、低潮痛苦等來擾亂，所以鍛鍊心智為重要準則，唯有勤學苦練、刻苦努力，強化自我忍耐，隨時掌握機會、創造機會，在人生實戰中冷靜下應戰，求生存，長期對抗罕見疾病。

學校求學過程中我很慶幸都有同學幫助我克服在校中之不便，父母需和學校溝通使其能了解此罕見疾病，必要時也和學校商量教室排在1樓行走較方便之處，生活中幾乎每天都要持續做復健，如游泳、肢障運動、中醫治療、走路健身等，避免肌肉萎縮進一步惡化。

二技畢業後，完成大學學業，便開始踏入社會中，因為肌萎縮症，求職中各公司主管之不了解，也因為無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，我在求職過程中遭遇許多挫折，那時我經歷很痛苦的黑暗期，深覺人生沒希望了，難道身為罕見疾病患者必須一輩子依賴，無法自己獨立嗎？所幸經一番思索與詢問成功身障前輩，參加公務人員身心障礙人員特考，經由公職考試，取得工作保障及獲獨立、可自立更生之機會。準備公職考試是艱苦的，2年多來，經歷0.25分之微差落榜，再次之沉重打擊幾乎使我陷入絕望中，如無罕見疾病基金會協助，

家人鼓勵與自身培養之興趣，是無法從黑暗谷底中爬出來，看見光明。準備公務人員考試中，因要持續做復健，讀書時間安排上也較費神，而上肢手部顫抖無力，因需書寫國文作文與公文考題也要己身花費時間精力來練習克服。

爾後錄取公務人員，分發至行政機關工作，回首過去，深覺艱苦、充滿精神折磨，但有嚴格訓練與自我要求，使思考為之縝密，更有和自己內心思索之空間，培養未來擁有心境澄明、平穩、鎮定以及積極主動、全力以赴之心態。唯有自己心智堅強，才可戰勝可怕病魔。

罕見疾病雖涵蓋多種不同症狀，每位病友所受之病痛不同，但大家都有著對未來之期許，立足、求發展、尊嚴活下去，必要按既定目標，不怕困難戰下去，在此情況下，我們並沒有時間自悲或憐憫自己，唯一目標就是努力奮鬥「戰勝罕病，邁向成功」。

## 第二章

# 疾病面面觀

Brochure of Osteogenesis Imperfecta



## 一、疾病簡介

成骨不全症（Osteogenesis imperfecta）簡稱OI，是一種先天的遺傳疾病，主要是由於第一型膠原纖維蛋白（Type I collagen）的基因發生突變所致。膠原纖維蛋白又叫做膠原質，在人體中有21型之多，主要分佈在結締組織中，例如：皮膚、血管、骨頭等。其功能類似「軟墊」或是「水泥」，可以支撐骨骼的結構或是抵抗壓力。其中以第一型膠原纖維蛋白最多，佔全部膠原纖維蛋白的90%，也是構成骨骼主要的膠原纖維蛋白。當形成第一型膠原纖維蛋白的基因產生變異，便會造成第一型膠原纖維蛋白產量不足或質地有缺陷，所形成的骨骼就會堅韌度不夠且容易破裂或斷折就像玻璃一樣，患者即便有成人體型卻如幼兒般嬌小，有如搪瓷做成的娃娃，故稱為玻璃娃娃。

成骨不全症依照疾病分型的不同，有體染色體顯性及隱性兩種遺傳模式，第一型到第四型其致病基因 *COL1A1* 與 *COL1A2* 分別位於第17對（17q21.31-q22）及第7對染色體（7q22.1）上，而第七型的致病基因 *CRTAP* 則位於第3對染色體上，第八型的致病基因

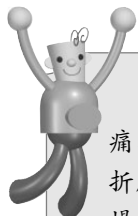
*LEPRE1* 則位於第1對染色體上，第五型與第六型其致病基因則尚不清楚。整體的發生率約為1/20,000，無論哪一型在男女的罹病機率是一樣的，其中約40%的患者具有家族史，但約60%則是先天基因突變所導致的。

此疾病依照臨床症狀可以區分成八型，其主要症狀為容易骨折、骨質疏鬆、關節鬆散、三角臉、身材矮小、藍色鞏膜、牙質發育不全（Dentinogenesis imperfecta, DI）或漸進式的聽力喪失。患者多因骨骼疼痛或是骨折的頻率過高，就醫時才發現罹病。

雖然因為疾病的關係，此症患者常常需要承受不斷骨折所帶來的苦痛，身高往往也較一般人矮小，然而面對身體的殘缺，大部分的患者常樂觀以對，比一般人更加積極面對生活中的挑戰。除此之外，成骨不全症患者往往具有高亢的嗓音，悠揚的嗓音總能讓人忘卻他們的不同。

目前尚無治癒成骨不全症的方式，多以支持性療法為主，例如：雙磷酸鹽化合物、鈣片等來降低骨折的機會。當骨折發生的時候，良好的護理與固定能減少骨骼的變形。成骨不全症患者雖然生理上受到骨骼脆弱與變形的影響，為日常生活帶來諸多限制，不過

他們的智力與一般人無異，一樣能上學、工作、結婚與出外遊玩，在照護良好的情況下，依然能享有精采的生活。



### 小叮嚀

當您小寶貝的四肢出現腫脹、瘀血或者觸摸會疼痛時，他可能已經發生骨折了。此時請勿驚慌，在骨折處尚未固定前也請絕對不要移動傷者，盡量利用現場可以找到的適當物品固定傷處，例如：木板、竹棍。固定好後，可以將傷處略為提高，以減輕腫脹及痛楚。

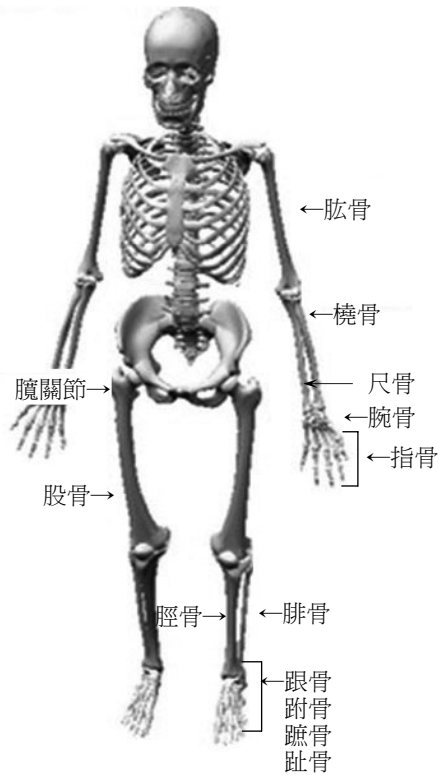


## 二、分型及症狀簡介

目前可根據骨骼的脆度與臨床表徵，將成骨不全症區分成八型。

### 第一型

為體染色體顯性遺傳，此類型患者的第一型膠原纖維蛋白結構上沒有異常，但膠原纖維的量較為稀少，是人數較多且症狀較為輕微的類型，接近50%的成骨不全症患者為第一型。此型患者的典型病徵為藍色鞏膜（指眼白部份為藍色）及容易出現牙質發育不全的現象。患童剛出生時不容易發生骨折的狀況，直到小孩開始學走路後才開始發生骨折，但骨折的頻率會自青春起逐漸降低。患童的肩膀與手肘關節較容易發生脫臼的現象，且長骨容易發生骨折而造成骨頭的慢性疼痛。患童身高較同年齡的人矮小或僅能達到同年齡身高的平均值。生化檢查方面可以藉由皮膚切片中所呈現的第一型膠原纖維蛋白的量是否低於正常值來判斷，不過在膠原纖維的結構上是沒有異常的。



圖一、身體長骨骨骼分佈位置

長骨的長度遠大於寬度，分為一個骨幹和兩個骨骺（為骨骼的兩端，內含生長板），骨骺與其他骨骼形成關節。長骨在上肢是指肱骨、尺骨和橈骨、腕骨、指骨；在下肢是指股骨、脛骨和腓骨、跟骨、跗骨、蹠骨和趾骨。長骨的分類取決於形狀而不是大小。

## 第二型

體染色體顯、隱性遺傳或散發型，但以散發型居多。此類型患者的第一型膠原纖維蛋白不僅於結構上產生缺陷，膠原纖維的量也較為稀少，是最為嚴重的一型。多數的患者會於出生數週內死亡，死亡原因多由呼吸道或心臟併發症所引起。剛出生的此型嬰兒體重會較輕、四肢非常的短且變形、胸骨較小且頭骨較薄而柔軟，常有青蛙腿的病徵出現。在X光片中可以觀察到扁平狀的脊椎骨、寬扁的大腿骨、串珠狀的肋骨、長骨多會出現畸形。鞏膜會呈現深藍色或甚至呈現灰色。此型的病患容易有呼吸及吞嚥不良的問題，肺部的發育會較差。



### 第三型

為體染色體顯性遺傳，此型患者的第一型膠原纖維蛋白於結構上產生缺陷，但膠原纖維的量是足夠的。此型的患者在母體胎內可能已會發生骨折，直到長大成人其骨折的機率依然很高。孩童時期便有生長緩慢的跡象，即便是成人身高僅約100公分左右。此型患者容易因肌肉張力較高但骨頭過於柔軟而於長骨發生骨折，生長板為破碎狀，外貌呈現下巴較尖的三角型臉。常伴有脊柱側彎與胸腔骨骼畸形的病徵出現，這樣的骨頭變異會妨礙患者的呼吸功能，容易產生呼吸不順的情況，嚴重者可能會致死。患者鞏膜顏色呈現灰藍色，有牙質發育不全的病徵。

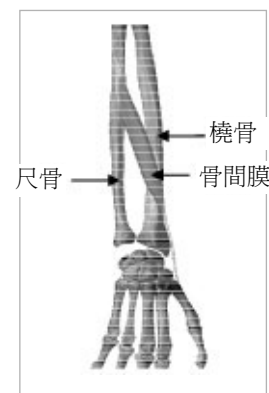
### 第四型

為體染色體顯性遺傳，此類型患者的第一型膠原纖維蛋白於結構上產生缺陷，但膠原纖維的量是足夠的，在臨床上呈現多樣性的病徵，其疾病嚴重度為中重度。發現罹病的時間約在開始學走路時，因為通常要到開始學走路時，家長才會察覺孩子容易骨折。患者會有生長遲緩且長骨多有彎曲的症狀。鞏膜在新生兒時期會呈現淡藍色但隨著年紀愈大顏色會愈淡，有牙質發育不全的病徵，肱骨與股骨較短的狀況。

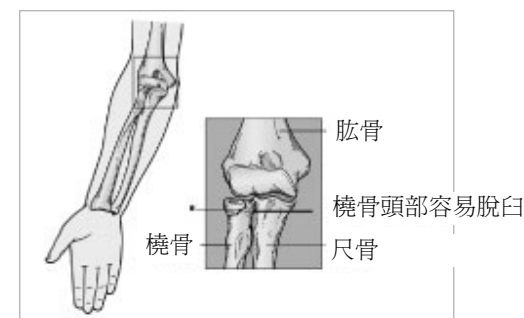
### 第五型

屬於體染色體顯性遺傳，其嚴重度為中重度，約有4-5%的成骨不全病患者屬於這一型。症狀與第四型相似，患者會經常性的骨折且易有骨骼變形的現象發生。與第四型不同的是此型會有以下的病徵出現：

1. 容易在骨折處產生巨大且肥厚的骨痂（Callus）。
2. 此型患者的手前臂尺骨與橈骨中間的骨膜容易發生鈣化，鈣化的骨膜使得骨骼間活動時的摩擦力增加，導致手前臂若使出旋轉的動作，便極易造成橈骨頭部的脫臼。



圖二、骨間膜的位置



圖三、橈骨頭部標示圖



### 3. 出現篩孔樣的骨板：

此型的女性患者，懷孕前須先檢查髓骨是否形成骨痂，以免骨骼無法承受胎兒的重量。

### 4. 此類型的患者不會出現藍色的鞏膜或是牙質發育不全的病徵。

## 第六型

屬體染色體隱性遺傳，其疾病嚴重度為中重度，此型的病患極為稀少。從骨頭切片可以觀察到第六型所特有的骨質礦化作用（**Mineralization**），骨板形成類似魚鱗狀（**Fishscale-like**）的結構，且會有大量的類骨質（**Osteoid**）沈積在骨頭的表面。此類型的病患不會出現藍色的鞏膜或是牙質發育不全的病徵。

## 第七型

遺傳模式為體染色體隱性，乃因位於第3對染色體3p22-24.1處的軟骨原骨相關蛋白（**Cartilage-associated protein, CRTAP**）基因發生變異而致病。此基因如果能部分表現，僅會出現骨頭異常的狀況，若基因全部缺失則胎兒便無法存活。此類型的病患不會出現藍色的鞏膜或是牙質發育不全的病徵，頭部較小且為圓臉。因為上臂骨與腿骨較短的關係，其身形通常較為嬌小。此類型的患者多會出現髓關節內翻（**Coxa vara**）的症狀。

## 第八型

遺傳模式為體染色體隱性，因位於第1對染色體1p34處的 **LEPRE1** 基因發生變異導致 **Prolyl 3-hydroxylase 1 (P3H1)** 酵素缺乏所致病。其病徵與第二型相同，唯嬰兒時期呈現白色的鞏膜，患者有嚴重的骨骼異常造成身材矮小的現象。

雖然成骨不全症各型的病徵各有不同，最嚴重的為第二型，其次為第三型，最輕微的是第一型，其中第一到第四型佔全部的90%，第五到第六型約佔5%，第七型僅發現於原居於加拿大北部魁北克的印地安人。除了骨骼上的病徵外，他們的皮膚較容易發生瘀傷，臉型呈現三角形且頭部佔全身較大的比例。動作發展會較緩慢但他們的智力發展是正常的，行為發展也同一般人一樣。症狀輕微者其壽命與一般人無異。



表一、成骨不全症各分型之概述

型別	骨骼異常的情形	膠原纖維的構造	致病基因
第一型	1.頭顱之扁平骨關節間出現縫間骨 (Wormian bone) 2.關節鬆軟 3.脊柱彎曲 (Codfish vertebrae)	膠原纖維的質正常但是量不足	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>
第二型	1.骨折於胎兒在子宮內時發生 2.長骨短而寬產生嚴重的彎曲 3.肋骨呈現串珠型 (Beaded ribs) 4.扁椎骨 (Platyspondyly)	膠原纖維的質或量不足	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>
第三型	1.骨骼呈現漸進性變化 2.脊柱彎曲	膠原纖維的質不正常但是量正常	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>
第四型	1.脊柱彎曲 2.長骨多有彎曲的現象 3.早期聽力喪失	膠原纖維的質不正常但是量正常	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>
第五型	1.容易在骨折處產生巨大且肥厚的骨痂 (Callus) 2.手前臂的尺骨與橈骨中間的骨膜容易發生鈣化 3.篩孔樣的骨板	與膠原纖維蛋白缺陷無關	未知
第六型	1.骨板形成類似魚鱗狀 (Fishscale-like) 的結構 2.骨質產生礦化作用 (Mineralization)	與膠原纖維蛋白缺陷無關	未知
第七型	1.肱骨與股骨較短 2.髖關節內翻 (Coxa vara) 的現象	與膠原纖維蛋白缺陷無關	<i>CRTAP</i>
第八型	1.骨頭端產生進行性骨質礦化作用 2.桶狀胸廓	與膠原纖維蛋白缺陷無關	<i>LEPRE1</i>



## 三、診斷原則

成骨不全症的診斷，可依照患者的臨床症狀、家族史、生化檢查、分子遺傳檢查等，進行疾病的確診。以下為各診斷方式的說明：

### 臨床症狀

主要以家族中成員或是患者本身是否出現以下症狀作判別：

- 1.骨折頻率：因骨骼的耐受力變差，骨折的機率增加，甚至因打噴嚏或咳嗽便發生骨折。
- 2.藍色鞏膜：鞏膜即眼白的部分，呈現藍色或灰藍色。鞏膜是一細胞與血管均少，大部份由膠原纖維組成的組織，堅韌不透明呈乳白色，因膠原纖維蛋白結構產生變異，鞏膜變薄而可見鞏膜下的血管叢，致使鞏膜呈現藍色。
- 3.牙質發育不全：指牙齒呈現褐色、透明、易脆，表面不甚平整等特徵。
- 4.聽力的狀況：因聽小骨（蹬骨）逐漸被纖維組

織取代硬化變形，無法將外界周遭的聲音傳導到內耳，造成傳導性的聽力障礙。

- 5.體型：因發生骨折的頻率較高，易造成骨骼形狀畸形，身高較矮小。
- 6.家族史：成骨不全症多為顯性遺傳疾病，可藉由家族中是否有相似症狀的人來與其他骨骼疾病做區別。



表二、成骨不全症臨床症狀一覽表

型別	遺傳模式	鞏膜	骨頭變形程度	體型	牙質發育不全	聽力障礙
第一型	AD	藍色	不常發生	正常或略微矮小	僅有部分患者	約50%的人會有聽力喪失的狀況
第二型	AD；AR； 散發型	藍色	重度變形	十分矮小	有	無
第三型	多數AD， 少數呈現AR	藍色	中重度變形	十分矮小	有	常見
第四型	AD	顏色會隨年紀漸增而逐漸由藍轉白	輕度至中度變形	略為矮小	有或無	部分的人會發生
第五型	AD	正常	中度	輕微的身高矮小	無	無
第六型	AR	正常	中度到重度	較為矮小	無	無
第七型	AR	正常	輕度到重度	輕微的身高矮小	無	無
第八型	AR	正常	重度	非常矮小	無	無

AD：體染色體顯性遺傳；AR：體染色體隱性遺傳

## 生化檢查

一般情況下患者體內的維他命D、鈣離子、磷離子與鹼性磷酸酶（Alkaline phosphatase，ALP）的濃度皆在正常的範圍內，但在骨折後就會略微升高。鹼性磷酸酶是由成骨細胞產生，在骨骼與牙齒、腎臟和肝臟中含量較多，當骨折發生時鹼性磷酸酶的值便會上升。

## 放射檢查

- 1.骨骼的X光片檢查：患者因膠原纖維蛋白量或質不足的因素，顱骨薄且骨質不佳產生多數縫間骨，脊椎骨成扁平狀，在多次的骨折情況下，脊椎骨因變形而易造成脊椎側彎。其他如：胸骨畸形、寬扁的大腿骨、串珠狀的肋骨等。
- 2.骨質密度檢查：成骨不全症的患者其骨質密度的改變，多因脊柱腔的變大或是鈣化的密度變高，可利用雙能量X光骨質偵測儀（Dual Energy X-ray；DEXA）進行骨質密度的檢查。此儀器主要是利用不同能量的伽瑪射線或X光來分辨骨骼和肌肉的部份，並從而分辨出骨質的含量，其主要的好處在於簡單、方便和精

確，且其放射的能量非常低（約只有胸部X光的百分之一）。

## 分子遺傳檢查

- 1.皮膚細胞的膠原纖維分析：因為第一型膠原纖維蛋白基因的變異，導致某些型別患者第一型膠原纖維蛋白的量較為稀少，可藉由皮膚切片，培養皮膚纖維母細胞來偵測患者身體中第一型膠原纖維蛋白量的多寡，其中約80%的患者可由此檢驗確診。
- 2.基因突變點的檢測：約有90%的成骨不全患者是COL1A1或COL1A2的基因發生變異而罹病，其中約有80%的第一至四型的成骨不全症患者，若經由抽血檢驗，可發現其COL1A1或COL1A2基因的變異。

皮膚細胞的膠原纖維分析與基因突變點的檢測皆可作為確立診斷，但皮膚切片屬侵入性檢查，故臨床上多採用抽血進行基因檢驗的方式，以確立疾病的診斷。

目前可進行基因檢驗的單位：台大醫院基因醫學部、彰化基督教醫院遺傳諮詢中心及柯滄銘婦產科。



## 四、治療原則

成骨不全症目前並無治癒方法，臨床上以支持性療法為主，主要針對患者的症狀進行個別治療，預防併發症發生，維持獨立行動能力及增加骨質、肌肉強度、外科手術、牙科照護及物理治療等，對於有些症狀嚴重的成骨不全症患者，可能需要輔具協助其行動，如輪椅、支架或其他輔具。對於成骨不全症患者而言，一個完整的照護團隊是非常重要的，包括：遺傳專科醫師、骨科醫師、物理治療師、職能治療師、復健專科醫師、營養師、護理人員、社工及家人。

### 外科手術

骨科手術是成骨不全症患者常需接受的治療方式，當患嬰發生骨折時，建議以夾板固定骨折處，倘若以石膏固定且長久固定不動，可能致使骨質發育不良（Osteopenia）。另外，骨髓腔內固定術（Intramedullary rodding）則用以治療與預防骨折，方式為在長骨中插入不鏽鋼或鈦金屬桿，順著長骨骨髓腔往下直至骨折處，以強化骨骼，並預防或矯正骨骼變形。而重建手術可以矯正缺陷，例如：呈弓形的腳或脊椎變形的問

題，可藉由手術以改善患者的行動能力。

嚴重成骨不全症患者，大部分會經歷多次骨科手術，通常出生骨骼就變形的患者，在小時候就會進行手術，因為患者骨骼細長且脆弱，所以於手術前會使用雙磷酸鹽類藥物，以減低骨骼的脆弱程度。成骨不全症患者的併發症：脊椎側彎、髖骨突出與顱底凹陷，目前仍是手術治療上的挑戰。臨床上尚未證實骨髓移植對於成骨不全症患者的益處，而基因與幹細胞治療仍處於早期臨床前研究，仍需持續觀察。



### 小叮嚀

良好的骨折照顧也是預防骨骼變形的方法之一。骨骼是一種不斷生長的組織，不同年紀骨折所需復原時間亦有所不同，以下肢為例：兒童約需6週而成人約需要16週。若能在石膏拆下前避免患部的不當施力，給予良好的固定，則可降低骨骼變形的機率。

## 藥物治療

除了骨科手術之外，藥物方面如鈣、氟化物、降鈣素、類固醇、鎂、砷、稀釋的氯化氫等，均曾被使用於成骨不全症患者，但無明顯效果。過去十年發現，原用於治療停經後骨質疏鬆症的雙磷酸鹽類藥物，對於成骨不全症患者有治療效果。

### \* 雙磷酸鹽類 (Bisphosphonate)

1. 藥物介紹：人體骨骼內有兩種細胞，成骨細胞 (Osteoblasts) 負責製造骨骼，蝕骨細胞 (Osteoclast) 則負責分解骨骼，兩種細胞相互合作以維持骨骼的完整。雙磷酸鹽類結構類似焦磷酸鹽類 (Pyrophosphates)，可抑制骨骼的溶蝕作用 (Bone resorption)，可用於中度至重度的患者，特別是孩童。此藥物有抗溶蝕作用 (Anti-resorption) 的效果以及抑制蝕骨細胞功能，它會抑制蝕骨細胞吸著於骨骼表面，抑制骨骼表面之蝕骨細胞活性，降低蝕骨細胞之壽命，增加成骨細胞的活性與壽命，及改變骨骼或骨礦物質來降低骨溶解率，因此可增加患者的骨質強度與密度，降低骨骼疼痛與骨折次數 (特別是脊椎)，提升行動能力。目前國內的成骨不全症患者主要使用需靜脈注射的 Pamidronate (Aredia®)。但此治療方式的安全

性與長期使用後的結果仍需評估觀察，有研究指出治療的第一、二年效果最好，之後就未顯示出相同的療效。

### 2. 注意事項：

- (1) 許多文獻顯示成骨不全症患者童在初期接受雙磷酸鹽類藥物靜脈注射時，通常在第一次注射後，會有發燒的急性期反應及骨骼疼痛，可用輕微止痛劑來控制。
- (2) 靜脈注射會造成血清鈣的短暫低下，可使用副甲狀腺素 (PTH) 與維生素D讓鈣質上升；另外可能會有體重快速增加，白血球減少及腎臟衰竭的情形。
- (3) 雙磷酸鹽類藥物有抗溶蝕作用的特性，會抑制骨骼的更新與修復，可能會有骨骼裂縫及軟骨鈣化的情形，而造成骨骼復原力變差而使骨骼更脆弱。下顎骨壞死 (Osteonecrosis of the jaw ; ONJ) 是與雙磷酸鹽類藥物有關的副作用，是由於軟組織與骨骼癒合變差所造成的併發症，最早的報告是出現於使用高劑量雙磷酸鹽類藥物的老年癌症病患，但目前此副作用尚未發現於成骨不全症患者。

- (4) 雖然無證據顯示用藥患者骨折恢復情況變慢，但因為骨骼切開術（Osteotomy）部位及骨骼矯正的手術恢復會較慢，所以建議手術4-6個月後再繼續接受藥物治療。
  - (5) 當成長中的患童停止使用雙磷酸鹽類藥物，其新長的骨骼骨密度較低，而此接受治療的骨骼與原生骨骼的交接面，在進行治療時造成壓力上升，可能導致骨折；目前正在進行試驗，使用一些保持骨骼外形的治療直到骨骼生長完成為止。
  - (6) 雙磷酸鹽類藥物存於骨骼中，半衰期為數年，因此副作用尚未完全明朗；使用此藥物的年輕女性患者，將來可能懷孕生子及哺乳，骨骼在此時會有較大的代謝轉換（Bone turnover），可能由骨骼中釋放出較多的藥物，目前未有不利的影響出現，然而卻不能漠視。儘管此藥物有很明顯的好處，在開始治療之後仍需要注意副作用的出現。
- 3.藥物現況：我國行政院衛生署於2003年10月同意Aredia®可用於治療成骨不全症，並為健保給付用藥。

#### \*降鈣素（Calcitonin）

- 1.藥物介紹：為調整鈣質和骨質新陳代謝有關的激素，研究顯示降鈣素治療的效果包含：降低骨折機率、增加行動能力，以及促進骨質密度。
- 2.注意事項：長期治療效果仍需持續觀察。

#### \*生長激素（Growth hormone）

- 1.藥物介紹：成骨不全症患者骨基質的膠原蛋白異常，生長激素可幫助生長速率。
- 2.注意事項：研究指出，在治療的第一年，骨骼形成速度及密度增加，並減少骨折機率，但此項治療仍有爭議，需要持續觀察。另有研究指出，生長激素會增加骨質轉換（Bone turnover），面對骨質轉換速度異常高的成骨不全症患者，使用生長激素治療或許無法達到預期的效果。

#### \*副甲狀腺素（Parathyroid hormone）

- 1.藥物介紹：用於停經後骨質疏鬆症有良好效果。
- 2.注意事項：並不建議成骨不全症患童使用，因有動物研究顯示於年輕老鼠身上發生肉骨瘤（Osteosarcomas）。

## 其他治療

### \* 牙科

牙科治療的目標是維持牙齒完整、咬合功能與牙齦健康，大約50%的患童有牙質形成不全（Dentinogenesis imperfecta, DI）的問題，需預防乳齒斷裂，其嚴重程度與患者的骨骼問題並無相關，症狀依人而異；咬合不正可以考慮牙齒矯正，而下顎發育不全可能需要正顎手術，以改變骨骼位置。建議患者應每半年定期檢查牙齒1次。

### \* 聽力

由於聽骨的結構及骨骼異常，患者大多數在30歲後，可能會逐漸喪失聽力，以手術修復聽骨及裝人工砧骨可幫助聽力。建議應定期追蹤聽力，患童3-4歲時或預備上學前，應進行聽力檢測，之後建議每3年評估一次，聽力介於邊緣者應每年檢測一次。

### \* 物理與職能治療

長期固定不動會減少肌肉組織及影響心血管健康，並導致骨密度快速下降。安全的活動可以增加功能性的能力，患者活動時需注意身體狀況，避免同一動作持續太長時間，以防受傷，而適當的身體擺位可以預防枕骨扁平、斜頸及髖關節內收。患者儘早進行物理與職能治療，可增加骨骼的穩定度，預防攣縮、

骨骼變形，增加肌肉強度。可依患者的情況，提供娛樂性兼具物理治療效果的活動，以提高復健興趣，例如：游泳與水療，水療可協助患童在水中建立行走技巧或使成人患者重新學習或維持移動功能。

當患嬰到學爬階段時，要鼓勵爬行，可以增加肌肉強度，對於之後學習站立與行走有很大的幫助。有些患者可能無法行走，但仍需要復健維持上半身的功能，以便轉位及自行使用輪椅。成骨不全症患者的智力正常，但運動發展有些緩慢，因此到達適當年紀時需要進行復健，以加強他們的運動功能以及日常活動的能力。

### \* 預後情形

成骨不全症患者的預後與疾病類型及病況嚴重程度有關，第一型或是輕微患者為最常見的一型，骨折次數很少或沒有，此型患者的壽命與一般人無異；不過他們的骨密度低，並有聽力減退（Hypoacusia）與心血管疾病問題，患者的聽力可能在20-30歲時退化，而需要助聽器。

第二型為嚴重的一型，通常於胎兒時期或是一歲前死亡。第二型患嬰死亡原因通常是肺部問題，他們的肋骨很脆弱，有胸廓較小、肋骨骨折與連枷胸（Flail chest）的情況，而影響呼吸功能。

第三型也是嚴重型，患者於很小時即發生骨折，



導致骨頭變形、個子矮小，許多患者須藉由輪椅輔助行動。患者的骨折次數可能多達上百次，而使得治療較為困難，即使進行骨髓腔內固定術也難以恢復。患者的聽力也會受損。

第四型較難診斷，有些患者較為嚴重，有些患者則較輕微，需要使用行動輔具，如支架或拐杖來協助行走，壽命與一般人無異。聽力退化可能在成年期才發生。

第三與第四型患者可能會有顱底凹陷（Basilar impression）情況，頭骨壓迫頸椎，症狀為咳嗽後頭痛、前臂麻木及感覺中樞缺陷。第五至八型患者國內較為少見，故未多加敘述。

併發症也是與成骨不全症類型有關，通常與脆弱的骨質及多重骨折相關，併發症包含：聽力喪失（第一型與第三型）、心臟衰竭（第二型）、胸腔壁變形引起的呼吸問題與肺炎、脊髓或腦幹問題及骨骼永久變形等。

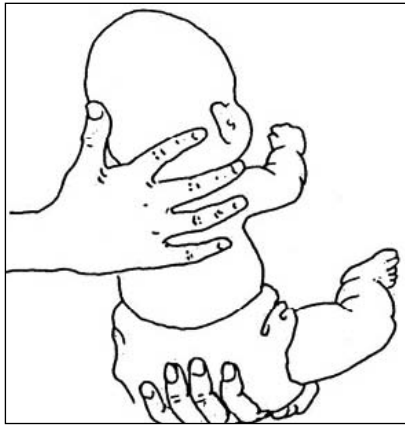


## 五、照護原則

良好完整的照護可降低患者骨折機率，減輕疼痛，促進生長與發展，並提供親子支持與教育。

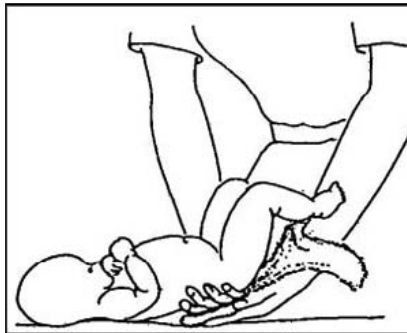
### （一）移動成骨不全症患者的注意事項

- 1.不可拉扯、推患者的四肢，或是將四肢彎曲為不適當的姿勢。
- 2.第三型成骨不全症患者大部分會有水腫情況，若頭部過大，需要留意頭部的支撐。
- 3.避免從嬰兒腋下或胸部處將其抱起，這樣的姿勢易導致患嬰肋骨骨折，應一手置於臀部下，一手托住頭部、頸部與肩膀處，手指盡量張開平均分布力道將患嬰舉起。若對象為較大患童或成年患者，可事先跟患者說明接下來將進行移動的動作，或詢問該如何協助移動，若患者要求停止，即要馬上停止。



圖片來源：先天性成骨不全症關懷協會

4.換尿布時避免抓住腳踝直接將腿舉起，應一手托住臀部將患嬰抬高，把新尿布放於舊尿布下方，再將舊尿布移開，這樣可以減少移動患嬰的次數。在嬰兒床邊放上說明，以提醒照顧者或褓母注意。



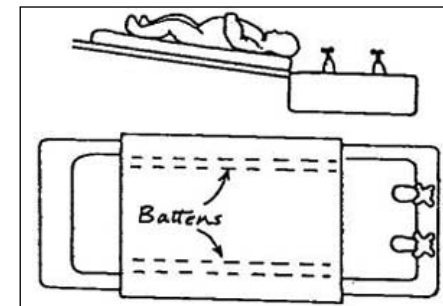
圖片來源：先天性成骨不全症關懷協會

5.更換衣物時要更加小心，衣服尺寸選擇大一點，質料以輕薄棉質為主，購買前開式或是有魔鬼粘的服裝。確認換衣服時，患嬰的四肢有受到適當支撐，將袖子或褲管捲起後再給患者穿上，並非任意拉扯患者的四肢穿衣。



圖片來源：先天性成骨不全症關懷協會

6.洗澡時澡盆底部可墊毛巾或是海綿，減少碰撞。



圖片來源：先天性成骨不全症關懷協會

## （二）骨折的簡易處理與照護

家長須了解骨折的表徵與症狀，如患嬰或幼童有過度的啼哭、煩躁、肢體腫脹或是顏色改變，都可能是骨折的表現；學習如何保護患者，避免突然移動或過大聲響，使得患者受到驚嚇而發生骨折。當骨折發生時，移動患者前須先固定骨折受傷部位，保持骨折處與上下附近關節不動。使用木板、長棍或夾板等來固定骨折部位，其長度必須超過骨折處上下兩處的關節才能達到固定的效果。同時，讓患者露出傷肢末端的皮膚及指（趾）甲，以了解是否有因綁得過緊而影響到血液循環，然後送到醫院急診處理和治療。

若因骨折而打上石膏，需遵循醫囑小心照護，注意受傷肢體末梢循環，經常動動手指或腳趾，可減少腫脹，避免關節僵硬、保持骨折處皮膚的完整性及保持血液循環，若末端肢體顏色變白則表示異常。避免弄濕石膏，洗澡時可使用塑膠布包住石膏。避免異物進入石膏內層，為避免油脂軟化石膏，建議不使用乳液。避免使用外物深入石膏內層搔癢，例如：指甲銼刀，可能會刮傷皮膚造成感染。若需移動患者，應注意包裹石膏的傷處需有支撐後再移動患者，避免多餘重量造成靠近石膏處的肢體受傷。若有任何問題，請迅速至醫院處理。



### 小叮嚀

不論骨折的嚴重程度，都需要到醫院治療喔！

## （三）安全座椅使用

一個好的汽車安全座椅可保護成骨不全症患者嬰的乘車安全，安全座椅的選擇需依照患嬰的體重及其坐直的能力。運用毛巾捲、填充娃娃或是靠墊來維持好的坐姿，以及固定頭部位置，使用加寬並有軟墊的皮帶可預防緊急煞車或交通事故時受傷。平躺式的安全座椅適合初生嬰兒、無法自行坐直的嬰兒與孩童。固定用的皮帶及覆蓋物須選擇透氣的材質，避免患童體溫過熱。國外的家長會在座椅上放置疾病說明，如果發生交通意外時，可提醒救援人員注意患者。

## （四）學校生活

患者雖然身體不便，但是學習能力與一般人無異，也需要學習群體生活與同學互動，鼓勵患者在自己體力許可範圍內參與同儕活動，如：閱讀、美術、電腦等課程，而體育課程需避免劇烈運動及碰撞，若有需要可請醫師開立證明。可適時的向患者同學們介紹疾病並說明如何協助患者，讓同學們了解並非所有成骨不全症患者一碰就骨折，也請同學在自己的能力範圍內盡量協助患者。而學校的無障礙設施，如廁所、斜坡道、電梯等，需視實際情況與校方溝通，以期建立一個無礙的就讀空間。

## （五）育齡期女性成骨不全症患者的照護

與一般婦女相同，成骨不全症患者懷孕可平安順產，也可能困難重重，但由於疾病關係，建議已懷孕

或計畫懷孕的成骨不全症患者可諮詢有經驗的婦產科醫師。

### 1. 婦科方面

第一型或第四型成骨不全症女性之生理期開始時間與一般女性相差不遠，而第三型成骨不全症女性則可能延後數年。容易瘀青或出血的女性患者，生理期可能較易有大出血的情形。目前並無證據顯示此疾病會影響成骨不全症患者的生育能力，然而流產率也許較其他婦女高。

### 2. 產科方面

懷孕的成骨不全症患者可能遇到下列情況，需要多加注意：

- (1) 中度成骨不全症患者懷孕期間可能會有關節過鬆、移動困難、骨骼疼痛與牙齒問題。
- (2) 所有孕婦的骨密度在懷孕期間會有改變，有的研究者認為成骨不全症患者骨密度的改變，在生產之後可能無法恢復到生產前，或是恢復緩慢。目前未有明確的證據顯示，懷孕會增加母體骨折的機會，但是胎兒的重量對於成骨不全症患者脆弱的骨骼及關節是種壓力，且日益增大的肚子可能影響平衡而導致跌倒，所以患者於懷孕期間的活動時，應預防跌倒。
- (3) 成骨不全症患者因身材矮小、脊柱側彎與肋骨變形，使原本就狹小的身體內腔更加窄小，若成骨不全症患者懷孕了，隨著胎兒日

漸於子宮內長大，其會逐漸壓迫原本已狹小母體，因此孕婦會出現呼吸急促及身體不適等併發症，更嚴重可能需要住院治療或胎兒早產，此時建議監測孕婦的呼吸功能。

- (4) 懷孕的成骨不全症婦女可能有其他的併發症，如：子癇前症（高血壓、蛋白尿及水腫）、早產、前置胎盤（胎盤附著至子宮頸內口的症狀）、早期破水、重複尿道感染、貧血及缺乏鈣質等。
- (5) 骨盆曾經骨折或變形的成骨不全症患者，可再與婦產科醫師討論，生產時是否需要採剖腹產方式。
- (6) 容易瘀青、流鼻血及出血者，生產時需注意失血情況，可在生產前進行凝血及血小板測試。
- (7) 懷孕成骨不全症婦女麻醉時，需注意因麻醉引起的體溫過高（Hyperthermia）問題，或是由於脊柱彎曲無法接受硬脊膜外麻醉。
- (8) 嬰兒出生後，成骨不全症媽媽可能有骨骼疼痛、骨折或其他結締組織的問題。
- (9) 成骨不全症女性在懷孕前、孕期及產後需要適當的飲食與運動，以確保母體與胎兒的健康。例如：懷孕時需要供應胎兒大量鈣質，哺餵母乳時也是，若母體沒有攝取足夠鈣質，會降低媽媽本身的骨密度。而攝取過多鈣質可能引發其他問題，如：腎結石，因此應與主治醫師討論。

### 3. 分娩選擇

一般而言，生產方式的選擇因人而異，並無確切資料顯示成骨不全症懷孕婦女選擇剖腹產比自然產來得安全。研究顯示剖腹產並未降低輕微型成骨不全症胎兒的骨折率，也不能延長嚴重型成骨不全症患嬰的生命。因此有些醫師會評估胎兒頭骨礦物化（**Mineralization**）的程度，因為，若胎兒頭骨的礦物化不足，則自然產會增加其中樞神經系統受傷的機會。若母體為嚴重型成骨不全症患者，曾有骨盆骨折或骨盆狹小，醫師可能會建議採剖腹產方式產，以降低生產的併發症包括產道過窄而難以生產、出血等。

有些成骨不全症患者會因麻醉而體溫上升，醫師可能會建議採用脊椎或硬脊膜外麻醉，但是在脊椎附近注射藥物，對於脊柱側彎、變形或是骨折的患者而言是有困難的。因此分娩方式需要充分與醫師進行討論，選擇對於母體與胎兒最適當的方式。

### （六）其他注意事項

1. 若患嬰接受雙磷酸鹽類藥物治療，打針時應減少止血帶的使用次數，可用紗布繃帶代替，分散止血帶對於骨骼的壓力。避免其四肢彎曲成不自然的姿勢。
2. 對於患嬰的疼痛治療，可以使用俗稱普拿疼的乙醯胺酚（**Acetaminophen**）與**Ibuprofen**，用藥前、期間及之後，都需要評估。

3. 低衝擊性的運動，如游泳、走路，可保持肌肉與骨骼強度，減少骨折機率，拐杖等支撐輔具也可協助患者。
4. 進入青少年期的患者可能會有外貌的問題，需要社工或是心理師給予輔導，協助他們度過這時期。
5. 對於家長的支持也很重要，家長可能沉浸於悲傷情緒當中，需要專人引導並讓他們抒發情緒。多鼓勵家長參與照顧患嬰，教導如何照料、餵食、換尿布等，增強他們可以照顧好患嬰的信心。

### （七）營養照護原則

為促進骨質發展與身體健康，成骨不全症患者應採均衡飲食，低油脂、低鹽及以糖類補充熱量，並補充維生素與礦物質。避免體重過度增加，依據個人的疾病狀況、身體情況及活動程度，給予適當熱量以達平衡。

患者要取得熱量攝取與活動量的平衡可能有困難，影響因素包含：體型較小、活動力受限、食慾不佳及牙質形成不全。由於成骨不全症是膠原蛋白異常的遺傳疾病，並非鈣質或是其他營養素缺乏，因此無法以食品或是營養補充品治療。其他營養相關問題：

#### 1. 便秘

有些患者會有便秘情形，可能與成骨不全症患者的骨盆不對稱有關。高纖飲食、喝充足水分與適度活動可能幫助減緩便秘問題，應該注意慢性便秘，可能造成嚴重便秘。

## 2. 餵食與咀嚼問題

成骨不全症患者可能由於肌肉張力低或是吸吮能力差而餵食困難，可以使用較柔軟的奶嘴，有些患者可能需要鼻胃管餵食直到可以使用奶瓶；餵完奶之後，拍打患者背部協助打嗝的動作，可能也會引起骨折，因此建議讓患者半直立著輕拍或輕揉他的腹部以協助打嗝。嬰兒與兒童患者可以做吞嚥測試，評估是否有進食問題，牙質形成不全會減低肌肉強度與舌頭控制，可能造成咀嚼問題，使得從牛奶轉換成副食品的階段較為困難，可請教營養師有關副食品的建議。

## 3. 生長遲緩

患者須密切注意生長速率，通常他們會長得較小，生長速度較慢；有些患者會有呼吸問題或是胃食道逆流，導致進食狀況不佳，可以做吞嚥檢查作為治療的參考。

## 4. 營養不良

孩童或是成人成骨不全症患者均有可能發生，起因於熱量攝取不足、進食困難與食慾不佳。當有慢性疼痛或是手術過後，食慾會降低，易造成營養不良，此時需要補充足夠熱量與水分。

## 5. 體重控制

對於成骨不全症患者而言，缺乏活動、身體較小及高油脂、高鹽、高熱量之飲食，會造成體重過重。肥胖會妨礙患者的行動力，並給予脆弱的骨骼過多的壓力。對於成骨不全症之患者及患者，維持適當體重即是選擇均衡、低脂飲食，加上安全的運動。體重的

維持，可藉由：選擇低油脂、高營養素的食物、控制食物份量、安全的運動及專業諮詢，如：醫師或營養師。身體質量指數（BMI）可以作為檢測體重的指標，計算公式為：體重（公斤）/身高<sup>2</sup>（公尺），比值25表示體重過重，大於25為肥胖。成骨不全症患者身高較一般人矮小，BMI可能較容易超過26或27，而屬於體重過重者。

## 6. 均衡飲食

身體健康需要均衡飲食來維持，建議每日均衡攝取六大類食物，以及充足水分、纖維質。行政院衛生署每日飲食指南如下表：

	成人均衡飲食 每日攝取量	1 - 12歲兒童均衡飲食 每日攝取量
五穀根莖類	3 - 6碗	2 - 4碗
蔬菜類	3碟	1 - 2碟
水果類	2份	1 - 2份
奶類	1 - 2杯	2杯
蛋豆魚肉類	4份	1 - 3份
油脂類	2 - 3湯匙	1 - 2湯匙

## 7.其他營養素

### (1) 鈣質與骨骼健康

儘管鈣質無法改善成骨不全症患者膠原蛋白缺陷的問題，但仍需要攝取足夠鈣質，以促進骨骼質量及預防骨質流失。造成骨質流失原因很多，如：鈣質、年齡等，使得患者骨骼更為脆弱，而抽菸、攝取過多酒類或咖啡因飲料、服用類固醇藥物，同樣會影響骨骼健康。

行政院衛生署公佈之國人膳食營養素參考攝取量 (DRIs)：

年齡	鈣 (毫克/天)
1-3歲	500
4-6歲	600
7-9歲	800
10-12歲	1000
13-18歲	1200
19-50歲	1000
50歲以上	1000

食物中含有較多鈣質的就是牛奶類的產品，一杯牛奶（240毫升）約含有300毫克的鈣，低脂與脫脂牛奶之鈣質與全脂牛奶相等，但前兩者的熱量較低，若有體重控制問題者可選擇熱量較低的奶製品。

蔬菜類則包括了高麗菜、球花甘藍、蕪菁甘藍、

綠花椰等深色蔬菜，其他還有小魚乾、髮菜、黑芝麻、豆腐、乾豆類以及優酪乳，也含有豐富的鈣質；有些食品會添加鈣質，如早餐穀片或麵包。市面上的鈣質補充劑，分為天然鈣和合成鈣兩大類，這兩類的吸收程度差不多，營養價值也相近。以吸收而言，人體最易吸收的鈣是檸檬酸鈣，其次是乳酸鈣、葡萄糖鈣、碳酸鈣。檸檬汁及醋可以幫助鈣質吸收。而含有草酸的食物如菠菜，成骨不全症患者對於鈣的需求可能較低，建議特別矮小的患者或是有腎結石家族史的患者，其鈣質建議量可詢問醫師或是營養師。收集24小時尿液檢驗尿中鈣質，可了解體內鈣質多寡。

### (2) 維生素D與骨骼健康

維生素D幫助鈣質吸收與骨骼生長，新的研究顯示維生素D可能在免疫系統中扮演重要角色，過低可能造成慢性疼痛。人體皮膚經紫外線照射之後，體內可合成維生素D，25(OH)D是血液中維生素D的指標，建議值為32-70ng/ml。冬季日照較少可能造成維生素D低下，若日曬不足，可以選用含有添加維生素D的鈣片。食物中可選擇添加維生素D的牛奶與麥片、蛋黃、海魚和肝臟等，國內每日建議攝取量為200-400國際單位 (IU)。運動可以更有效的增強骨質，如走路、游泳等。

美國對於成骨不全症患者維生素D<sub>3</sub>之建議攝取量：

體重（公斤）	維生素D（IU/天）
20	600-800
40	1100-1600
50	1200-2000
≥70	2000-2800

註：食物與補充劑之維生素 D 含量以「國際單位」（international units, IU）或微克（ $\mu\text{g}$ ）表達， $1\mu\text{g} = 40\text{IU}$  維生素D<sub>3</sub>。

### （3）維生素C

維生素C對於人體的功用包括促進膠原蛋白的形成，與結締組織、骨骼等之生長有關；幫助傷口、骨折之復原。

飲食中很容易攝取足夠的維生素C，每日均衡攝取蔬果，即可獲得足夠之維生素C，水果類如：柑橘類、草莓、哈密瓜等，蔬菜類如番茄、青椒、綠花椰等。研究顯示，高尿鈣者服用維生素C補充劑，可能會增加腎結石的機會。有些成骨不全症患者會有高尿鈣問題，故使用維生素C補充劑之前，請先詢問醫師或營養師。

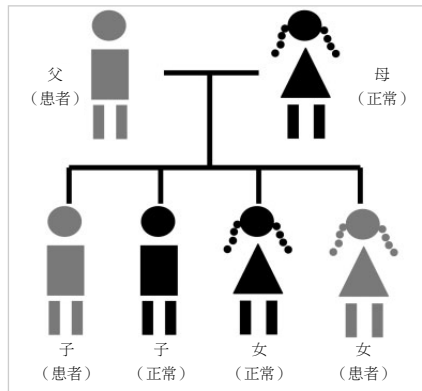


## 六、遺傳諮詢

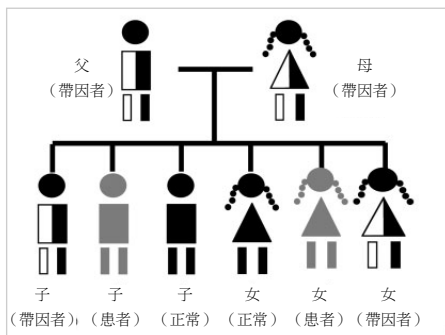
人體內的每個細胞皆有23對染色體，除第23對染色體為可決定性別的性染色體之外，其它的22對便叫做體染色體。這23對染色體兩兩成雙，其中一個來自父親，另一個則來自母親。「體染色體顯性遺傳」是指來自父親或母親的兩個基因，其中一個發生缺陷而造成疾病；「體染色體隱性遺傳」是指來自父親與母親的兩個基因，皆發生缺陷而造成疾病。而我們所謂的「基因」便是位在這些染色體上，基因的功能在生合成人體內所有的蛋白質，例如：第一型膠原纖維蛋白。形成第一型膠原纖維蛋白的基因位在染色體第17對、第7對與第3對上，當這些基因其中之一發生缺陷或是產生突變，便會造成體內所產生的第一型膠原纖維蛋白功能不好或是產量過少，進而導致疾病的形成。成骨不全症的遺傳模式依據不同型分為體染色體顯性或隱性遺傳。因此，疾病若為顯性遺傳，則患者下一代的子女，無論男女皆有50%的機會遺傳到此病。若為隱性遺傳，則帶因的夫妻其子女，無論男女皆有25%的機會遺傳到此病。



成骨不全症是屬於單基因遺傳的疾病。建議有計畫生育的父母，先至遺傳科找醫生做產前諮詢，若罹病者為女性則需先瞭解懷孕對自身可能形成的風險，再作生育的考量。產前診斷可在已知致病基因的突變點的前題下，在懷孕10-12週時進行絨毛膜取樣或14-18週時抽取胎兒羊水做細胞培養後進行基因檢查。



圖四、體染色體顯性遺傳模式  
(Autosomal Dominant)



圖五、體染色體隱性遺傳模式  
(Autosomal Recessive)

## 七、資源索引

### ◎國際病友組織

- 1) 美國成骨不全症基金會  
Osteogenesis Imperfecta Foundation  
<http://www.oif.org>
- 2) 英國易脆骨骼社團  
The Brittle Bone Society  
<http://www.brittlebone.org>
- 3) 兒童易脆骨骼基金會  
Children's Brittle Bone Foundation  
<http://www.cbbf.org>
- 4) 瓷娃娃關懷協會  
China-Dolls Care and Support Association  
<http://www.chinadolls.org.cn>

## ◎國內病友組織

### 1) 先天性成骨不全症關懷協會

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

協會於民國88年12月成立，其服務宗旨為協助成骨不全症患者自立、自強，提供必要之心理建設，使其能溶入社會減少國家、社會、家庭之負擔，並適時提供就學、就業、就養、職訓之場所，以期能維護患者之生活品質與殘而不廢之精神，並且結合一般的社會人士，協助心理或生理有障礙的朋友走出障礙，開創美好的人生。

會址：10342 台北市大同區西寧北路86巷7號

電話：(02) 2556-2116

傳真：(02) 2556-3120

## 參考文獻資料：

1. Cheung MS, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta: update on presentation and management. *Rev Endocr Matab Disord.* 2008; 9:153-160.
2. Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology.* 2008; 22(1):85 - 100.
3. Guide to Osteogenesis Imperfecta. OI Foundation. <http://www.oif.org.tw/>
4. Hackley L, Merritt L. Osteogenesis imperfecta in the neonate. *Advances in Neonatal care.* 8(1):21-30.
5. Handling and Care Suggestions For Infants and Toddlers with OI. OI Foundation. <http://www.oif.org.tw/>
6. Nutrition and OI. OI Foundation. <http://www.oif.org.tw/>
7. OI Issues: Fracture Management. OI Foundation. <http://www.oif.org.tw/>
8. Plotkin H, Pattekar MA, cacciarelli AA. Osteogenesis Imperfecta., <http://emedicine.medscape.com/article/947588-overview> . May 8, 2008.
9. Steiner RD, Pepin MG, Byers PH. Osteogenesis Imperfecta. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=oi> . Jan. 28, 2005.



10. Therapeutic Strategies for Osteogenesis Imperfecta.

OI Foundation.

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


11. 骨折處理 <http://www.vghks.gov.tw/Club/abc/t2.htm>

12. 照護須知。先天性成骨不全症關懷協會 <http://www.oif.org.tw/>

## 第三章

# Q&A 問與答

Brochure of Osteogenesis Imperfecta



## 一、Q & A —醫療篇

### Q：什麼是「成骨不全症」？

**A** 成骨不全症（Osteogenesis imperfecta）簡稱OI，是一種先天性的遺傳疾病，主要是由於第一型膠原纖維蛋白（Type I collagen）的基因發生突變所致。此疾病依照臨床症狀可以區分成八型，其主要症狀為容易骨折、骨質疏鬆、關節鬆散、三角臉、身材矮小、藍色鞏膜、牙質發育不全（Dentinogenesis imperfecta, DI）或漸進式的聽力喪失。患者即便為成人，但體型卻如幼兒般嬌小，有如搪瓷做成的娃娃，俗稱為玻璃娃娃。

### Q：「成骨不全症」的診斷？

**A** 臨床診斷：臨床上診斷成骨不全症，主要以家族中成員或是病患本身是否出現以下症狀來做判別，骨折的頻率、藍色鞏膜、牙質發育不全、聽力的狀況、體型、家族史。生化檢查：骨折時維他命D、鈣離子、磷離子與鹼性磷酸酶的數值會

升高。放射檢查：從X光片觀察骨骼的形態、骨質密度的變化。確定診斷：皮膚細胞的膠原纖維分析觀察膠原纖維的質與量、DNA突變點的檢測。

### Q：「成骨不全症」是否會遺傳給下一代？

**A** 成骨不全症為體染色體顯性或隱性的遺傳疾病。若疾病分型為顯性遺傳，則患者的下一代子女，無論男女皆有50%的機會遺傳到此病。若疾病分型為隱性遺傳，若患者的配偶亦為帶因者，則其子女有50%的機會遺傳到此病。

### Q：已生育過「成骨不全症」患童的父母，可以再生育嗎？

**A** 建議有計畫要再生育的父母，應先至醫院的遺傳科或基因醫學部，由專科醫生進行產前遺傳諮詢，若為女性患者，則需先瞭解懷孕對自身所形成的風險，再做生育的考量。通常須先確認患者基因突變點的位置，於懷孕後進行絨毛膜取樣或羊膜穿刺進行基因檢驗。

## Q：「成骨不全症」該如何治療？

**A** 目前疾病並無治癒的方法，臨床上以支持性療法為主。患者因經常性的骨折而有骨頭疼痛的現象，故臨床上多注重強化骨質以防止骨折發生。使用的藥劑包括：雙磷酸鹽類藥物、降鈣素、維他命D及鈣片等。

## Q：如何發現骨折？

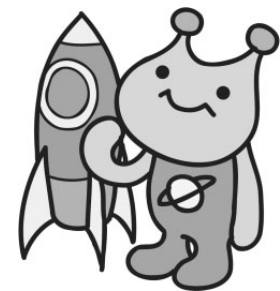
**A** 嬰幼兒有不明原因的長時間哭泣，或是孩童變的不願意或拒絕移動肢體、肢體腫脹、肢體出現藍紫色瘀血、表達疼痛，便要留意是否發生骨折。

## Q：骨折發生時該如何處理？

**A** 當骨折發生時，無論離醫療單位多近，都不可以移動患者，直到患部被固定好後，再緊急送醫做後續處理。固定患部的時候動作要輕柔，粗魯的動作會增加傷肢的嚴重度。傷肢要減少活動以避免進一步的傷害，受傷的部位24-36小時內冰敷可減輕疼痛和腫脹，抬高傷肢可減緩腫脹的程度。

## Q：小朋友在校環境的改善（課桌椅、洗手台……等高度調整）該找誰協助？

**A** 建議在小朋友還未入學前先跟學校的輔導室做溝通，在沒有「無障礙設施」的環境下，盡量將教室安排在一樓，每位學生應該都擁有使用學校就學資源的權力，對於成骨不全症的患童所需之環境更改，皆可向學校提出就學環境改善的申請。





## 二、Q & A

### 一社福篇

#### Q：「成骨不全症」是否可取得重大傷病資格或殘障手冊？

**A** ◎ 重大傷病申請：成骨不全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「身心障礙者保護法」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** 根據特殊教育法第六條「各級主管機關應設特殊教育學生鑑定及就學輔導會（以下簡稱鑑輔會），遴聘學者專家、教育行政人員、學校行政人員、同級教師組織代表、家長代表、專業人員、相關機關（構）及團體代表，辦理特殊教育學生鑑定、安置、重新安置、輔導等事宜；其實施方法、程序、期程、相關資源配置，與運作方式之辦法及自治法規，由各級主管機關定之。」因此各縣市皆於教育局設置鑑輔會，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

## Q：你知道該疾病的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.76）
  - (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.78）
- 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。

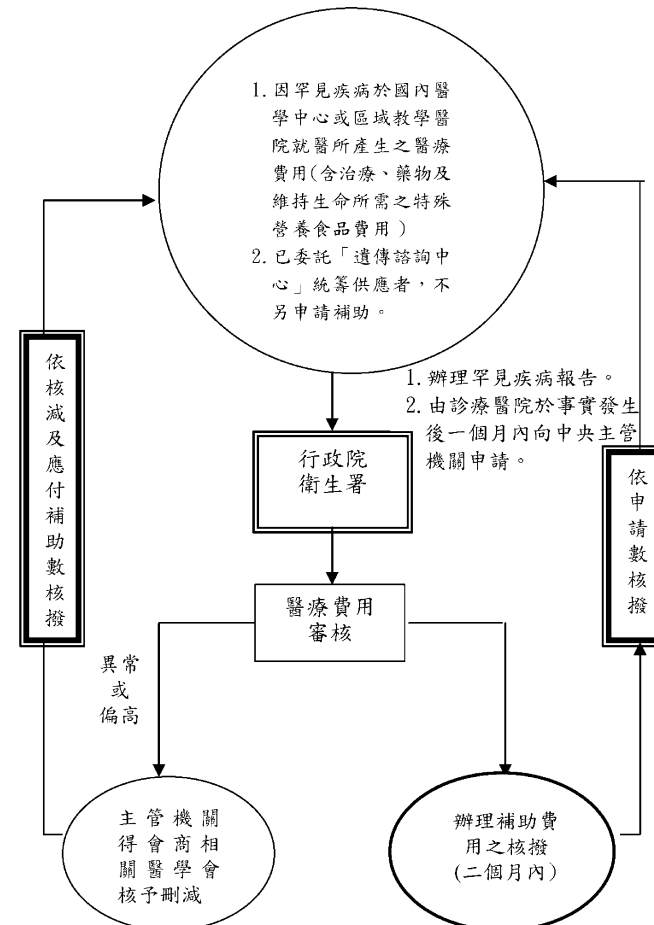
## 罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

通報日期： 年 月 日

個案姓名				身分證字號	□□□□□□□□□□		
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	□男□女	□存 □亡 死亡日期：(請加註) 年 月 日			
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	縣 鄉鎮 路	市 區市 村 街 段 巷 弄 號 樓					
現住地址	縣 鄉鎮 路	市 區市 村 街 段 巷 弄 號 樓					
來診原因	<input type="checkbox"/> 1. 本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2. 家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 3. 其他 (請註明)						
主訴及症狀							
主要病徵 (Sign)							
主要檢驗結果							
診斷名稱	(中文)	ICD-9 編碼					
	(英文)	公告罕病序號					
治療情形及建議							
專業人員訪視	1. 是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構：_____； <input type="checkbox"/> 否 (請勾選) 2. 病人是否同意專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是； <input type="checkbox"/> 否						
診療醫院 (全銜)	診療醫院代碼						
診斷醫師	聯絡電話 ( )		分機				

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：「依本法第七條規定自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. 檢附病歷摘要及相關檢驗報告  
 4. 本表格登載於國民健康局網頁/下載中心/罕見疾病個案報告單，請逕自下載繕打後，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)22545234、22543767，或E-mail: chyong@bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22550177 轉 412。

## 罕見疾病醫療補助申請、審核流程





## 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表 (請以正楷書寫)

_____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
						共 頁 ; 第 頁	
身分證字號	姓名	ICD-9	疑似診斷疾病名稱	診斷(檢驗、檢查)費用	藥品費用	特殊營養食品費用	小計
總計							
<small>註：1. 各費用應填列申請類別。 2. 醫療「罕見疾病醫療費用補助」第二條規定：罕見疾病病患，經「罕見疾病診斷中心」或區域醫療中心鑑定為罕見之醫療費用，得依法申請補助。 醫療費用之補助額度，以該病認定之醫療費總數百分之七十為限。但下列費用不予補助：(1) 低收入戶病患之醫療費用。(2) 罕見遺傳疾病患者使用之藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。(3) 目前罕見遺傳病之藥物及維持生命所需之特殊營養食品已在台灣上市者。不得另行個別申請補助。請洽台大醫院、台大醫院附屬各分醫院。如有疑義請洽衛生局。自診檢驗費及營養食品之支出由診所或衛生局主管機關核給。一定不得向衛生局申請。 診療費按第四條第二項規定申請之費用，如有異議或協商之需要，中央主管機關得會同相關醫學中心、醫院、經銷商之費用，由申請人不得再向衛生局申請。 3. 本申請單第一聯由申請醫院留存；第二聯送衛生局國民健康局(台北市東區東區路109號)樓，郵政信箱1096。</small>						醫療費用申請補助總額： 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整	
<small>上列病志經本院醫師診斷確認為疑似罕見疾病，經核對其身分證號碼為其本人，且上列所屬各項費用使用之藥品與食品均屬真純。</small>						負責人 簽章	

洽詢電話：行政院衛生署國民健康局  
(04) 2255-0177轉婦幼及生育保健組

## 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，向行政院衛生署食品藥物管理局，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？

行政院衛生署食品藥物管理局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：行政院衛生署食品藥物管理局  
(02) 8590-6666轉6879

Q：你如何申請〈重大傷病資格〉？

**A** 行政院衛生署91年度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資格者，或欲更正審核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.83）」，並準備醫師開立30日的診斷正本、病歷摘要、病患本人的身分證正反面影本或戶口名簿影本，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者到民國94年3月28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資格的病友，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」，可至中央健康保險局網站下載表格。

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"/>	出生日期	年	月 日
身分證字號	受理申請日期	（申請人勿填）		受理編號
聯絡地址	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	
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"/>	
	理由：		審查醫師	
	1. <input type="checkbox"/> 同意發給重大傷病證明。			
	2. <input type="checkbox"/> 不符申請條件，不同意。			
3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。				
4. <input type="checkbox"/>				
組室專用章：		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) 最近一吋半身照片三張
  - (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。

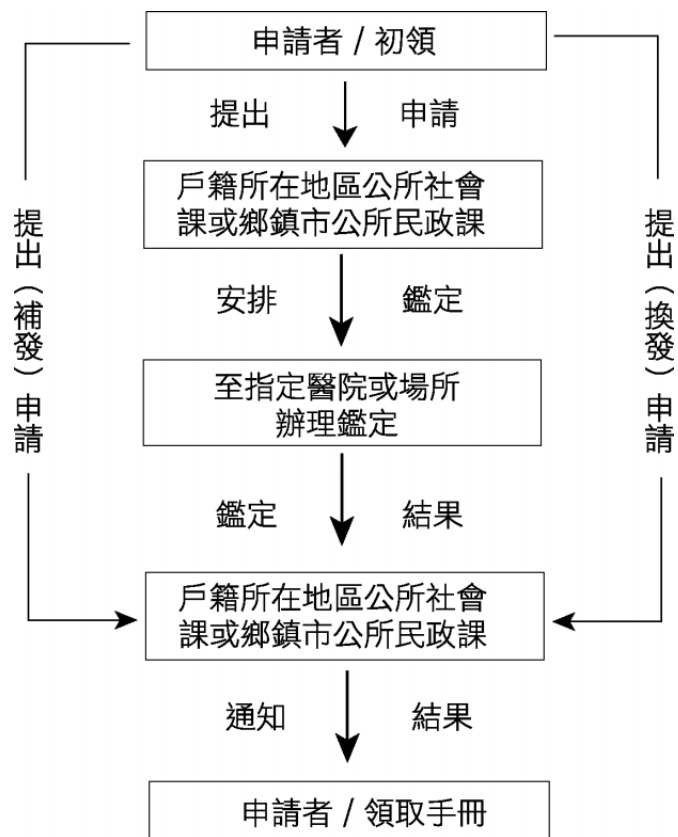
## Q：如何補發或換發〈身心障礙手冊〉？

- 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) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
    - (3) 最近一吋照片二張
    - (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) 戶口名簿及身分證（十二歲以下免持）
    - (3) 最近一吋照片二張
    - (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分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 Osteogenesis Imperfecta



## 心情留言板

從小骨折對我來說已成為家常便飯，和手足打鬧、被同學絆倒、被球絆倒、學別人跳階梯（很低的階梯）都會骨折，家人從一開始的害怕，到習以為常的處理。到現在我已經骨折20多次了，不過大多集中在25歲之前，25歲以後骨折的次數就相對少了很多。

多次的骨折，想當然爾，身體體力並不是很好，小時候常覺得自己不如別人，認為自己也許不該留在這個世上麻煩別人；自己以後也無法回報家人的照顧之情，更不用去想會跟別人一樣結婚生子。曾在幾個寧靜的夜晚，我拿著美工刀往自己的手腕劃下去，也許是力氣不夠、也許是不夠勇敢，只是流了一些血、痛了一下，還好及時地，我在書上看到了一句話：如果你有勇氣自殺，為何沒有勇氣面對現實的困難。這句話著實打醒了我，不再以身體脆弱為藉口，該努力讀書就努力、該改進的人際關係就改進、該適度鍛練身體就鍛練。我發現了，當你努力便會有進步、當你用微笑，開拓人際關係善的循環，便會有許多的朋友、當你鍛練身體，便會減少你受傷的機會，而最大的發現是，當我不再找藉口時，我進步了，在每一方面，不斷的努力再努力，永不放棄。

從小求學的路途並不順遂，小學六年的時間，我在學校的時間大約只有一半；國中別人唸三年，而我是花了五年的時間；高中我也只讀到一年級而已，最後是靠著自學通過了高中同等學歷的考試，更在補習班上課一年多後，我考上了四技中的獸醫學系，當時我已經27歲了。在這中間我也曾無語問蒼天地大叫，老天爺，您到底是要我走那一條路，為何在小學、國中、高中時，每當我讀書讀得開始得心應手之際，您總是以骨折來打斷我的生活及學業，到底你要關掉我那些門；又要打開那些窗呢？.. 老天始終是無語的。我只有往我自己的心裡面去找這些答案，有一個很微小的聲音告訴著我：你總是要努力呀、總是要往前走呀，細思你的任何一個到來的機會，去捉住它，永遠不要放棄；難過傷心只要一下下就好了，依然要以微笑面對明天。

大學是我讀得最完整的學制，中間沒有長期的請假，一直很堅持地完成五年的學業。在大二時我和我太太相識相戀而結婚；中間當然是困難及阻礙重重，但都因我太太對我的愛的堅持而解決。在大五時我太太生下了我的大女兒，生下時非常的健康，全身X光檢查結果是沒有骨折，我和我太太非常的高興，但這個喜悅並沒有持續多久，在女兒出生的第20多天，我發現我女兒的手臂變短及變腫了，我輕輕按了一下她的手臂，聽到了我很熟悉的喀啦聲，此時的我想大聲的哭喊：為什麼.. 老天爺

您要讓我女兒遺傳到我的疾病，難道您讓我痛得還不夠多嗎？為何還要我女兒受如此的罪呢？我知道老天仍是無語的，而我也要快速地收起我的傷心，盡快地將我女身送醫院醫治。面對是處理困難最好的方法，努力地照顧我的女兒，加上現代醫藥的發達，我女兒到現在5歲多了，不曾再骨折過，但我總是在心裡準備著面對那很有可能來臨的危難，我要更堅強，因為我要讓我女兒看到即使是脆弱的身體也有鋼鐵般堅強的內心，如此面對人生的所有困難及危難都是不害怕、不迷失的。

病友 程健智

## 心情留言板

我是郭柏伶，今年十九歲，母親和我都是先天性成骨不全症患者，我還有一位哥哥和父親。家人的照顧、同學的幫助以及社會團體的支持，是促使我從病痛中站起來的原動力。

只記得小時候骨質脆弱，只要跌倒碰撞就會骨折，此外，因為雙手肘關節先天性脫臼，無法正常彎曲，所以必須動矯正手術，國小的暑假幾乎都在醫院度過。在這些經常骨折的歲月中，是家人的細心照顧使我能平安順利的成長。隨著年紀的增長、經驗的累積，我也漸漸學會自我保護，免得讓家人擔心。

在學校，同學們的幫助是不可或缺的。出教室時，為避免碰撞，會有一至二位同學陪伴；在人多的走廊上，倒是不需要刻意的開路，但同學會站在我旁邊避免推擠，上下樓梯也要小心注意；至於平時搬桌椅、提重物，通常需要同學的幫忙，但往往有同學害怕把我弄傷而不敢接近我。同學並「不一定」要幫助我，當我需要他人的協助時，絕不可以用囂張跋扈的心態頤指氣使，要謙虛、放下身段，嘴邊常掛著「請、謝謝、對不起」；而從小母親就



教導我：「自己能做的自己來，不能做也要想辦法做到。」，因此，我在學校，只要是能力所及的，就一定自己做，不會處處都要別人的幫助。如此，同學也比較不會排斥和我接近，也願意和我成為好朋友，並在我需要協助時毫不吝嗇的伸出援手。因為有同學的幫助與支持，我在學校不論遇到任何挫折，都能迎刃而解。至於其他人的指指點點難免會發生，但重要的是有自信，相信自己，別人的批評當它雲淡風輕，因為我就是我，我比別人有著更豐富的人生。

國小四年級前，都在學校、家裡、醫院中度過。儘管我能樂觀面對自己的病痛、努力讀書，但原本的我非常害羞內向，始終不敢面對眾人的異樣眼光。直到加入成骨不全症協會，參與協會的各種活動，才認識更多和我同病症的夥伴。那些症狀較嚴重的病友，他們的勇敢、樂觀與自信，深深的影響了我。除此之外，我也了解，身為這個社群中狀況較佳的一員，應該為大家服務、付出自己的一份心力。母親曾說：「因為我們的身體有缺陷，所以更要努力充實自己。」現在的我雖然還是學生，但我可以發揮所長來幫助其他病友，相信我比一般人更能感同身受他們的需求，期望未來能對他們有所貢獻。

「躲在黑暗就看不見陽光。」在此鼓勵各位病友，不論我們的身體有何缺陷，不論我們的外表和別人有什麼不一樣，我們要充滿自信、勇敢的站出來，走入社會，擁抱生命，創造屬於自己的精采人生。

病友 郭柏伶



Memo



Memo



## 國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

成骨不全症照護手冊 = Brochure of Osteogenesis Imperfecta / 財團法人罕見疾病基金會編.--臺北市：罕見疾病基金會，民99.04

面；公分 -- (罕見疾病照護手冊；18)

參考書目：面

ISBN 978-986-84920-7-3 (平裝)

1. 罕見疾病 2. 骨科護理 3. 長期照護  
417.9

990074305

書名：成骨不全症照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

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](mailto:tfrd@tfrd.org.tw)

郵政劃撥帳號：19343551

電話：(02) 2521-0717

出版年月：99年4月

版(刷)次 第一刷

定價：200元

ISBN：

---

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)