

結節硬化症聯合門診 — 集結力量助全台瓢蟲家族

結節硬化症是種多重器官的疾病，需至各種不同科別就診。一般而言，每個門診皆須經過門診診察開單、檢查及回診聽取報告等三個流程，若病友同時有兩種器官問題就需到診六次，三種問題以上就可能需要九次的流程，路程及往來奔波時間十分耗費精力與體力。

整合門診—「瓢蟲健檢夏令營」

為幫助病友們就診及檢查流程時間，民國98年3月由台灣結節硬化症協會及本院醫療團隊共同努力下，成立「瓢蟲健檢夏令營」。整合門診包含皮膚科、眼科、小兒神經科、小兒心臟科、小兒腎臟科、放射科、遺傳諮詢師以及社工師，共同來進行結節硬化症的聯合照護。

罕病瓢蟲家族—結節硬化症

三大外顯特徵癲癇、白斑、血管纖維瘤

根據健保署統計，台灣目前約400多

位結節硬化症患者。此病症是一種罕見的顯性遺傳疾病，患者因體內抑制腫瘤的機制突變，導致體內器官持續生長非惡性的結節腫瘤，進而讓各器官機能受損，影響患者精神及行為表現。其中約10%的患者會伴隨發生腦室管膜下巨細胞星狀瘤(Subependymal giant cell astrocytomas, SEGA)，引起嘔吐、頭痛等症狀或行為、情緒上的改變，嚴重者可能因急性水腦症而造成猝死；另有90%患者有不定時的癲癇發作。孩童時期常見三大徵狀為癲癇、白斑及血管纖維瘤，是父母初期觀察指標，經深入診斷可確定是否為結節硬化症。

社團法人台灣結節硬化症協會說明，因三分之二的結節硬化症患者與異色瓢蟲同為自體基因突變，所以每位患者身上結節的形狀、位置、數量、大小皆不同，我們把結節硬化症的家庭結合起來，稱為「瓢蟲家族」，藉由凝聚彼此的力量，相互支持、鼓勵，分享各式資源。

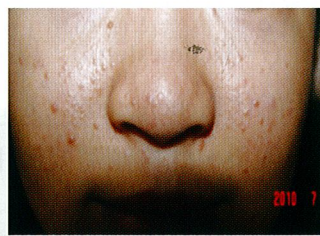
瓢蟲家族3大徵狀



癲癇
腦部腫瘤導致腦部異常放電造成癲癇



白斑
皮膚出現不規則大小、數量的白色斑塊



臉部血管纖維瘤
臉上出現像痘痘般的血管纖維瘤

文/小兒科 蔡政道 主治醫師

瓢蟲爸組團搖滾全台 首支紀錄片登大螢幕 帶領瓢蟲兒見證奇蹟

李爸的女兒瑄瑄是位瓢蟲兒，還未出生即被發現有心臟橫紋肌瘤，出生6個月，因身上大面積脫色斑點及癩癩症狀而確診為結節硬化症。嬰兒時期，瑄瑄一天癩癩發作至少20次，讓李爸一家心懸不已；臉上的血管纖維瘤也讓青春期的瑄瑄感到自卑。李爸為鼓勵瑄瑄勇敢面對疾病，拼了命與其他五個罕見疾病患者的老爸，組成「睏熊霸」樂團，希望用自身樂觀積極的精神，鼓勵瑄瑄開朗面對人生、走出疾病陰影，努力迎接美好未來。此熱血勵志的搖滾奮鬥過程，也讓黃嘉俊導演花費6年時間拍攝成紀錄片躍上大螢幕，於全台各大戲院上映。

癩癩三十年 女氣胸急診確診瓢蟲家族

同為瓢蟲家族的鄧小姐，於兩年前因氣胸急診，發現竟是肺臟腫瘤所致，加上臉上血管纖維瘤特徵，進一步確診為結節硬化症。鄧小姐從幼兒時期就出現癩癩、白斑、血管纖維瘤症狀，成年後也曾因腎臟腫瘤造成腹痛急診等情形，但都因對疾病的不了解導致誤診近三十年，直到腫瘤嚴重影響到器官機能，才發現自己原來是瓢蟲家族的一員。鄧小姐在腦部、肺臟、腎臟、子宮都有發現結節腫瘤，除了子宮腫瘤造成生理期劇

痛及大量出血，已手術摘除腫瘤之外，目前使用口服標靶藥物mTOR抑制劑，其他部位腫瘤控制情況穩定。目前北中南皆設有整合型門診，邀集各專科醫師集中看診，患者若有相關症狀，可在第一時間獲得所需醫療資源，加速初診確診流程以及提升確診後長期追蹤治療的便利性與完整性。

口服標靶藥物mTOR抑制劑助縮小腫瘤 可望改善癩癩

不同於其他疾病單一且明顯的特徵，結節硬化症患者體內各器官可能形成許多非惡性腫瘤，包括腦、視網膜、皮膚、心血管、腎臟及呼吸系統，由於受影響的器官甚多，表現出的徵狀相當複雜且多變。過去治療結節硬化症的方式是針對病患不同症狀給予治療，僅能治標不治本；新式口服標靶藥物mTOR抑制劑，經臨床試驗指出可抑制腫瘤細胞生長，有助縮小腦部、腎臟、肺臟之腫瘤，從根本改善生活品質，為瓢蟲家族帶來一絲曙光。目前本院使用口服標靶藥物mTOR抑制劑對於結節硬化症腎血管平滑肌脂肪瘤具有改善效果，此觀點無疑對於醫界及瓢蟲家族又是一道新希望！