

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

記者林文雄 台北報導

根據健保局統計，台灣目前僅約 400 多位患者確診為結節硬化症；中山醫學大學附設醫院兒童科部主治醫師蔡政道醫師表示，結節硬化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，並影響患者精神及行為表現。

蔡醫師說明，其中約 10% 的結節性硬化症病人會伴隨發生腦室管膜下巨細胞星狀瘤，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，經深入診斷即可確定是否為結節硬化症。

社團法人台灣結節硬化症協會理事長施逸民說明，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，並分享各式資源。

台北醫學大學醫學院黃朝慶院長指出，不同於其他疾病單一旦明顯的特徵，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，患者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，從根本改善瓢蟲家族生活品質，為瓢蟲家族帶來一絲曙光！

黃院長說明，目前發現口服標靶藥物 mTOR 抑制劑可能對於癲癇具有改善效果，但一切正在進行研究中，尚無確切數據證實，但此觀點無疑對於醫界及瓢蟲家族又是一道新希望。

黃院長表示，若臨床醫師在診斷病人特別是小孩患有結節性硬化症時，能有系統及前瞻性作腦部（小孩及成人）、腎臟（小孩及成人）及肺部（成人）的定期掃描，必能大大地減少產生大腫瘤的併發症，且可在腫瘤逐漸變大尚未有症狀時提早治療，必可提高病人的生活品質。

施逸民說明，結節硬化症協會是一群由瓢蟲家族及家屬們自發性組織而成的病友團體，多年來持續積極地耕耘，將遍佈在台灣各個角落的瓢蟲家族串聯起來，希望能結合更多的力量來照顧弱勢族群，讓所有瓢蟲家族及家屬們藉由聯誼會所舉辦的活動，彼此相互關懷、交換經驗、分享過去未曾表達的內心感受，並從中獲得更多的相關資訊，讓瓢蟲家族不再感到孤獨，在此邀請您協助與支持，我們需要各界的幫忙。

結節硬化症協會「起飛了！瓢蟲家族－結節家庭健康生活服務計畫」，除了幫助大家認識結節硬化症，也提供或協助尋找各種資源，如：經費、醫療、特殊教育、就學、就業輔導、病友福利、身心障礙者之各項補助等，進而幫助瓢蟲家族提升生活品質。