

認識疾病：了解是安心的開始

未知帶來恐懼，而了解能安定人心

認識神經纖維瘤的基本樣貌，將幫助你在面對疾病時，多一分理解、少一分慌亂

1. 什麼是神經纖維瘤？

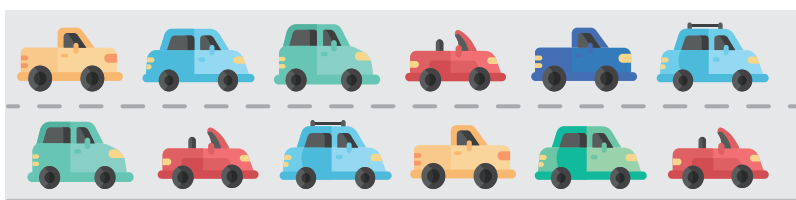
疾病成因

神經纖維瘤(NF)是因遺傳或本身基因突變而造成的先天性疾病，依照臨床表現和致病基因的不同，分為三種類型：NF1、NF2、神經鞘纖維瘤型，共通點是會在神經上長出多發性的良性腫瘤。

基本概念

可以將NF基因想像成身體細胞生長的「紅綠燈」，負責調控細胞生長。當NF基因無法正常運作時，可能導致細胞開始失控地不斷生長，形成良性或惡性的腫瘤；就像是紅綠燈失靈，造成交通大打結。

正常NF基因 — 正常調控細胞生長



NF
基因



2. NF1、NF2 與神經鞘纖維瘤型簡介

特徵	第一型 (NF1)	第二型 (NF2)	神經鞘纖維瘤型 (Schwannomatosis)
別稱	周邊神經纖維瘤病或 Von Recklinghausen 氏病	中樞型神經纖維瘤	
致病基因	第 17 對染色體	第 22 對染色體	多與 Smarcb 1 或 Lztr 1 基因有關
功能受損機制	無法生成正常的「神經纖維素」，導致細胞生長失控形成腫瘤	影響 Merlin 蛋白質生成，使其失去抑制腫瘤與控制細胞形狀的能力	腫瘤抑制基因突變
發生率	約 1/3,000 (最常見)	約 1/25,000	約 1/40,000 (最罕見)
主要症狀	皮膚症狀明顯：咖啡牛奶斑、腋下雀斑、斑塊	神經鞘瘤、腦及脊椎神經多發性腫瘤	慢性疼痛：全身各處神經長出鞘瘤，引發難以忍受的疼痛
發病年齡	兒童早期即可觀察到	青少年期或成年早期	成年後 (20-30歲) 診斷
常見併發症	學習障礙、脊椎側彎、骨骼發育異常	腦及脊椎神經多發性腫瘤：如腦膜瘤、腦室管膜瘤	侷限性或全身性神經痛

突變NF基因 — 細胞生長失控，生成腫瘤



3. 常見症狀： 身體警訊與自我觀察

NF1的症狀會隨著年齡增長而有不同的表現
症狀也因人而異

學習困難

病友可能因為注意力不集中影響到學習能力



神經纖維瘤

病友在皮膚、皮下或內臟出現大小不一的纖維瘤硬塊，可能伴隨疼痛



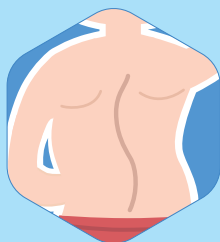
咖啡牛奶斑

皮膚出現類似咖啡牛奶顏色的色素沉澱，容易與胎記混淆

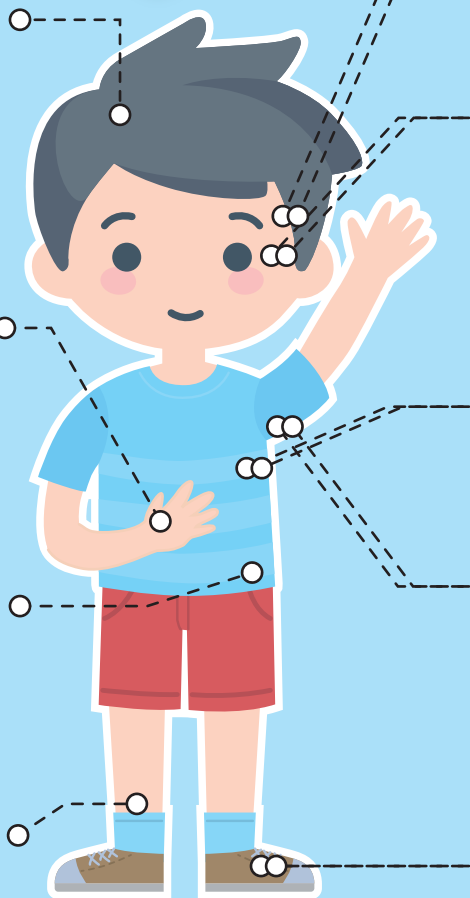


骨骼發育異常

可能影響骨骼發育，造成脊椎側彎、身高矮小等狀況

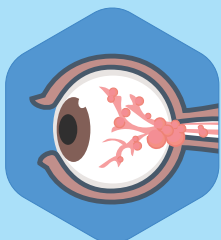


NF1 症狀



視力

大約三成病友視力會受影響

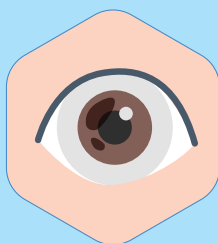


視神經膠質瘤

位在視神經上的腫瘤，可能造成視力減低或眼球凸出

Lisch結節

出現在黑眼珠 (虹膜) 上的淡褐色小腫瘤，通常不影響視力



神經鞘瘤

神經鞘瘤會變大壓迫聽神經，初期症狀包含耳鳴，聽力漸漸喪失以及平衡問題



高血壓

腋下/鼠蹊部 雀斑

進入青春期的時可能會出現小色素斑點



NF2 症狀

癲癇

少數病友可能出現癲癇症狀



腦膜瘤或 神經膠質瘤

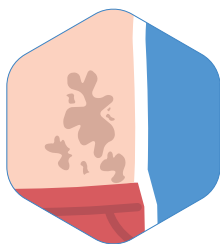
可能引起各種的神經症狀

4. 如何診斷 NF？

醫療團隊會藉由症狀與家族史來進行診斷，若符合以下條件，經由醫師評估後，才能確診為NF

父母 **不是** NF1：需符合 **2** 個以上

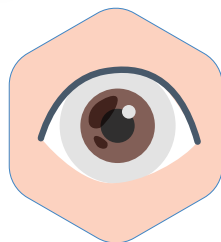
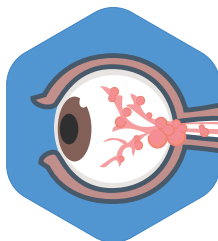
下列 7 個條件：



皮膚上出現 6 個
以上咖啡牛奶斑

最大直徑：孩童 > 5mm
青春期後 > 15mm

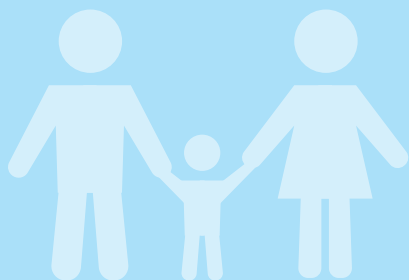
具有視神經
膠質瘤



眼睛有 2 個以
上 Lisch 結節

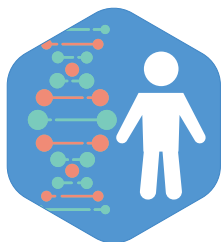


診斷準則

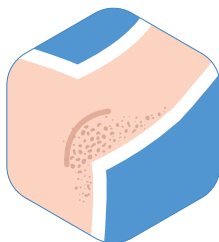


父母 **是** NF1：需符合其中 **1** 個

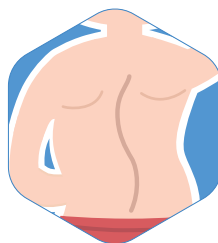
具有NF1
突變基因



腋下或鼠蹊部出現
雀斑狀小色素斑點



2 個以上神經纖維瘤或
1 個叢狀神經纖維瘤



特定部位的
骨骼病變

- ① 兩側第八對腦神經聽神經瘤
- ② 一等親中有NF2病史，加上患者有單側聽神經瘤，或以下六點中任兩點：**腦膜瘤** **視管膜瘤** **神經纖維瘤** **神經膠質瘤** **神經鞘瘤** **青春型(早發性)白內障**

1.

醫療地圖與全方位照護：看診不慌亂 全台建議醫療資源



區域	醫院名稱	建議診別
北部	臺大醫院、臺大兒童醫院	神經部、兒童神經科
	台北榮民總醫院	神經內科、兒童神經癲癇科、 兒童血液腫瘤科
	三軍總醫院	兒童神經科
	馬偕兒童醫院	兒童神經科、兒童血液腫瘤科、 兒童遺傳科
	台北醫學大學附設醫院	神經內科、兒童神經科、 兒童血液腫瘤科
	輔仁大學附設醫院	兒童醫學科
	林口長庚紀念醫院	兒童神經科、兒童內分泌暨醫學 遺傳科
	亞東醫院	神經醫學部、小兒神經科
	新北市立土城醫院	兒童神經科
中部	台中榮民總醫院	罕見疾病基金治療中心、 兒童神經科
	中國醫藥大學附設醫院	神經部、兒童神經科
	彰化基督教醫院	神經醫學部、兒童神經科
	中山醫學大學附設醫院	神經內科、兒童神經科、 兒童血液腫瘤科
	臺大醫院雲林分院	兒童神經科
南部	嘉義長庚紀念醫院	兒童神經科
	高雄醫學大學附設醫院	遺傳諮詢中心、兒童血液腫瘤科
	成大醫院	神經內科、小兒神經科
	高雄長庚紀念醫院	醫學遺傳科、兒童神經科
	奇美醫院（永康）	兒科部
東部	花蓮慈濟醫院	遺傳諮詢中心、神經醫學中心

2. 各階段核心檢查項目表

	核心檢查項目	追蹤科別	目的
 幼兒與學齡期	眼科檢查	眼科	監測視神經膠質瘤、Lisch 結節
	生長曲線/性早熟	兒童內分泌科 小兒科	監測脊椎側彎或提早發育
	血壓監測	小兒科	篩檢腎動脈狹窄引起的高血壓
 青少年期	脊椎與骨骼	骨科	監測脊椎側彎或骨骼發育異常
	心理健康評估	復健科 心理科	應對學習障礙或身體意象壓力
 成年期	腫瘤變化觀察	皮膚科 外科	觀察纖維瘤是否長大或疼痛（惡變徵兆）
	遺傳諮詢	遺傳醫學科	討論生育規劃與風險評估

找醫師的小撇步

- 關鍵字搜尋：**在醫院掛號系統可搜尋「遺傳諮詢」、「小兒神經」、「神經內科」。
- 標靶藥物專科：**2025年起納入健保的 Koselugo 標靶藥物需由特定專科醫師評估，建議先致電詢問該院是否有申請經驗。

3. 問題清單



一、了解現狀

- 孩子目前的狀況，是神經纖維瘤嗎？
- 身上看到的斑塊，要不要特別注意什麼？

二、檢查追蹤

- 需要做哪些檢查？
- 出現什麼變化時，需要立刻回診？

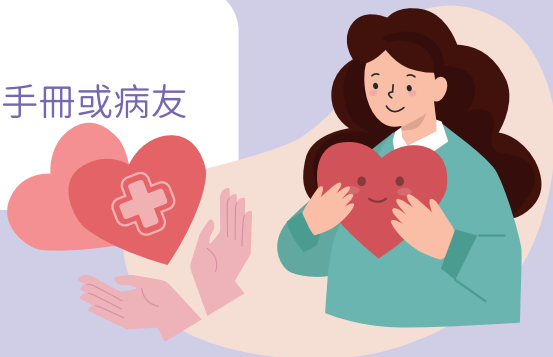


三、生活照顧

- 日常生活、運動、飲食、上學有什麼需要特別注意或限制的事情？
- 會不會影響孩子的學習或發育？需要做其他的評估嗎？

四、資源協助

- 是否有相關的衛教手冊或病友協會可以參考？



診間小撇步



① 申請診斷說明書

可作為學校輔導室申請特教資源、保險理賠或社會福利補助使用。

② 何時需立即就醫

- 疼痛警訊：出現夜間痛醒或止痛藥無效的深層痛。
- 相片記錄：皮膚上的斑塊或小腫瘤，建議半年一次，在相同光源和角度，放尺量測，並與上次對照有明顯變化時。

③ 尋求其他意見

神經纖維瘤的處理非常複雜，如需手術，建議尋求不同科別綜合評估。

4. 醫療知識

NF病童的下列功能可能被疾病影響

因為NF疾病的特性，孩童的心理與生理層面都可能改變，需要家人親友的理解和照顧

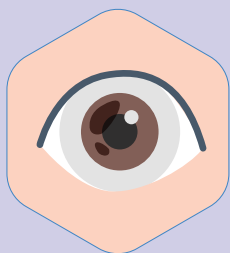
語言發展



注意力



執行功能



視力



社交能力



活動能力

早療的重要性

多數的NF病童智力與一般人無異，但會因為疾病產生執行功能障礙，造成注意力不集中、閱讀或表達能力不佳…等情形，進而導致學習上的困難

每 2 個NF病童中 約 **1個** 有注意力分心症、
閱讀或拼寫困難



早療的範疇包含以下



語言治療



職能治療



社會行為治療

每個孩子需要的早療項目可能都不太一樣，建議先與兒科醫師討論評估

治療方式

NF是基因異常造成，目前仍以症狀治療為主
如：整形外科手術、心理評估...等

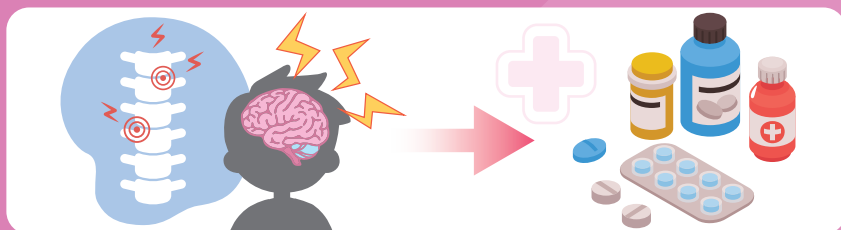


認知功能與心理治療

NF病童可能有注意力不足，影響學習；外觀變化，造成心理壓力、人際關係不好，都需要家長與老師支持，並進行醫療評估，協助症狀改善。

神經學相關治療

少數病童若出現癲癇，經評估後可開立藥物治療。若發生脊椎壓迫，需緊急處理，可定期安排神經學檢查，並隨時觀察病童是否有失去知覺、頭痛等症狀。



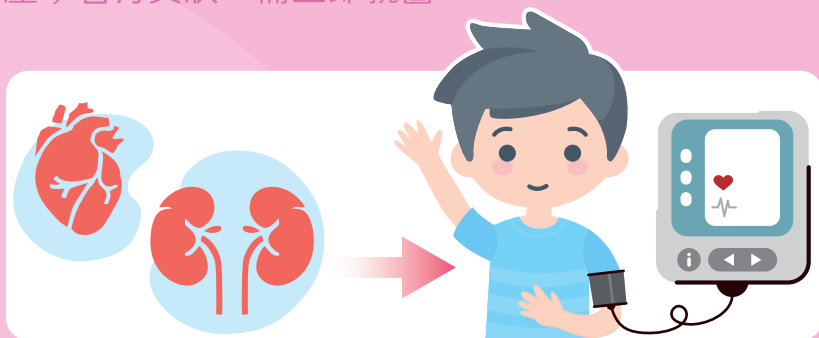
骨骼病變的治療

定期追蹤檢查，是否有發育、疼痛、姿勢不良…等問題，由醫師評估治療方式。



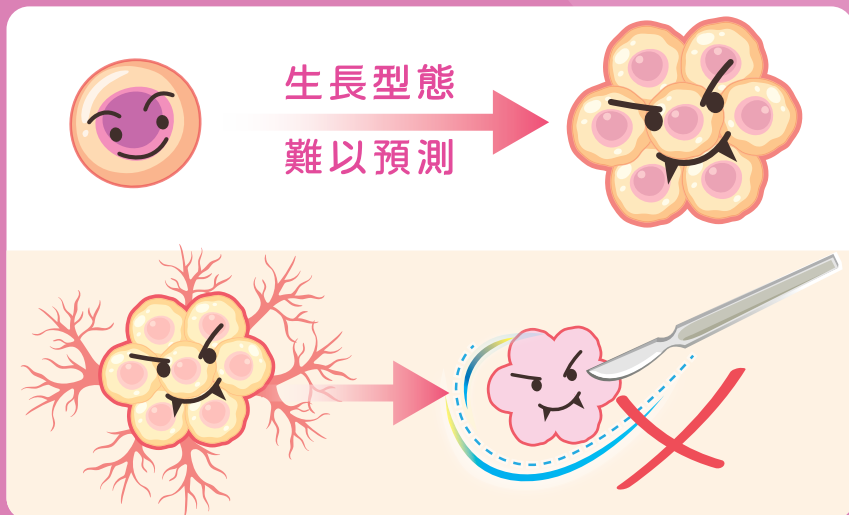
高血壓的治療

神經纖維瘤可能造成血管狹窄，建議病童定期量血壓；若有異狀，需立即就醫。



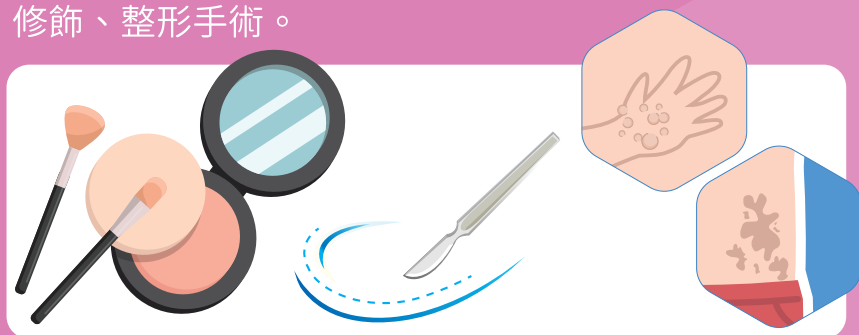
叢狀神經纖維瘤的治療

隨著醫學的進步，叢狀神經纖維瘤的治療已從過去單純的「開刀與忍耐」，轉向以標靶藥物為主的個人化精準醫療。



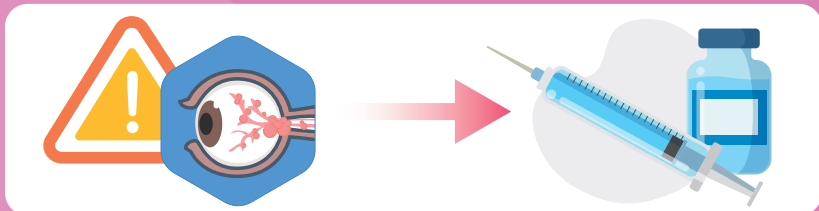
皮膚神經纖維瘤與咖啡牛奶斑的治療

不會造成實質傷害，但如果會影響外觀，可考慮化妝修飾、整形手術。



視神經膠質瘤的治療

定期追蹤，如有視力模糊、減低或視野受損…等情況，需立即就醫。



5.

自我檢核表

搭配相片記錄



發現日期	位置 (部位)	大小 (cm/形容)	質地 (軟/硬)	自我感受 (0-5分)	變化描述 (變大/變多/變痛)
範例： 115/1/10	左前臂	約0.5cm ² /米粒大小	軟	1分(微癢)	目前無變化

6. 生活照護



◎ 避免刺激性飲食，盡量吃原型食物



◎ 避免過度日曬

◎ 不熬夜

◎ 不服用促進生長食物

◎ 若有脊椎側彎、脛骨發育不全或腫瘤壓迫，需立即就醫

◎ 非必要不要頻繁手術

◎ 盡量減少藥物使用

◎ 每年定期回診

◎ 有生育計劃需做遺傳基因諮詢



1. 學齡期

親師溝通 校園適應

家長心態

誠實以告，減少誤會
平常心對待



解除誤會

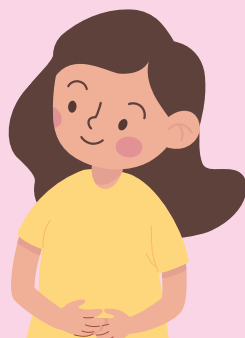
老師您好，○○有遺傳疾病，外觀有點不一樣，可能在學習、專注力或體力上，比較容易累，目前有定期醫療追蹤。

親師合作

請老師幫忙觀察是否需要安排認輔老師，與體育老師說明活動狀況並彈性調整評分方法。

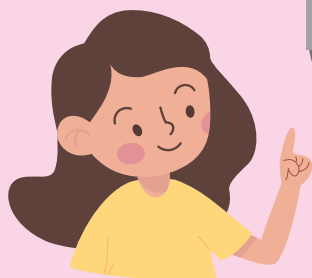
就醫模式

在學校有緊急狀況，請送○○醫院，馬上和家長聯繫。



2. 青春期

外觀焦慮 自我認同



身體變化

我發現咖啡牛奶斑看起來跟以前不一樣(形狀/顏色/數量)，需要特別注意什麼嗎？

外觀焦慮

同學問我身上一顆一顆的是什麼，會不會傳染？我該怎麼說？

自我認同

有什麼活動我可以參加，需要注意哪些事？



小撇步

- 練習和醫師溝通，學會更了解自己
- 有問題就問，是幫助自己最佳辦法
- 定期觀察，定期記錄



3. 成年期

醫療支持 遺傳諮詢



醫療支持

請問醫師，我現在生活有困難，需要申請補助，可以請您幫忙開診斷證明嗎？

我目前的狀況可以用藥嗎？

神經內科

身上的神經纖維瘤有時候會痛，該怎麼辦？

神經外科



遺傳諮詢

我想生小孩，需要注意哪些事？

婦產科／遺傳諮詢

1. 身障證明



鑑定重點

醫師評估是否有視力、聽力、神經功能或外觀…等嚴重缺損。

用途

經濟補助、交通優惠、輔具補助...等。

線上申辦

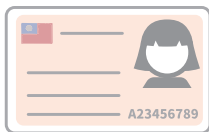
衛生福利部社會及家庭署
身心障礙服務入口網



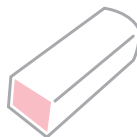
申請資料



☐ 身心障礙
證明申請表



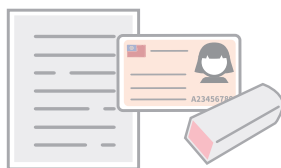
☐ 國民身分證



☐ 印章



☐ 3個月內
1吋照片3張



☐ 委託書及受委託人
之國民身分證及印章

流程

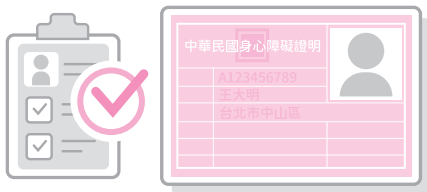
- 前往戶籍所在地 **區公所／社會課** 領取「**身心障礙鑑定表**」



- **掛號回診**，將鑑定表交主治醫師，通常還需要「需求評估師」或「心理師」進行功能測量



- **核發證照**：審核通過後，區公所通知領取



- **定期換證**

2. 重大傷病

資格

- 惡性神經纖維瘤可申請「重大傷病卡」
- 壓迫中樞神經，造成無法手術的嚴重功能障礙，需由主治醫師判定

流程

醫師診斷，開立診斷證明，健保署端審核



小撇步

若NF病友外觀不明顯，可向醫師強調「隱性障礙」

神經痛

影響日常工作與睡眠

易疲勞

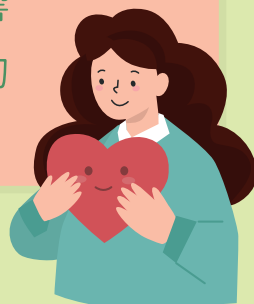
無法長時間久站或粗重勞務

感官受損

視力或聽力受到影響

職務困難

具體描述疾病導致的
職場或生活障礙



3. 無以上資格



聯絡 **TNF協會** 申請相關資源

申請文件清單

① 身份證明

- 身分證或戶口名簿
- 身心障礙證明

② 醫療診斷文件

- 六個月內診斷證明書
- 相關檢查報告（如 MRI 影像報告、視力檢查表或基因檢測結果）
- 醫療費用收據正本

③ 經濟狀況證明

- 低/中低收入戶證明
- 國稅局所得清單

④ 撥款資訊

- 病友存摺封面影本

