NF1 兒童須知

邱信宗 李銘仁

介紹

剛獲悉看起來完全正常的孩子，被診斷為可能是NF1時，這突如其來的消息，是讓人無法致信的。尤其是多年來孩子皮膚上習以為常的胎記，卻被以此診斷可能是NF1時，是父母親最為難過的時刻。

所幸，大多數的NF1症狀是溫和的，而且可過著健康的生活。當然有些NF1病人，可能有較嚴重的症狀，但是只要儘早發現，大多可以治療的。而目前在NF1的研究進步迅速，將帶給NF1未來醫療上的希望。

作為父母，不管本身是否為 NF1，或是至今才知道自己是 NF1 的患者，常會因小孩是 NF1 而有罪惡感。父母常想知道，是否因自己暴露在 X 射線、藥物、酒精或者其他化學品，才使小孩成為 NF1。基於此，我們必須說明，目前並無任何發現及瞭解，在何種環境下，會直接導致 NF1 的基因變異。

本文的目的，是讓更多的人瞭解NF1，使NF1患者更能調適生活。並且發掘出NF1的未知知識，及發展出NF1更有效的診斷方法。本文亦有NF2的相關介紹。NF2是完全不同於NF1，且更少見的神經纖維腫瘤疾病。

NF2的症狀及基因變異點，與NF1是完全不同的。NF2的症狀，通常在嬰幼兒時期並不明顯。

本文是用來幫助父母學習，當孩子成長時，可能需要注意的事項及處理的方法。

NF1的診斷

皮膚上的咖啡斑(café-au-lait spots)是孩子有NF1最常見的皮膚表現。有時咖啡斑可在新生兒即可發現，但大多數是在出生後數個月才開始生成。咖啡斑本身對身體是無害的，有時數量可多達上百個，但大多數是6個或以上。咖啡斑的多寡與NF1症狀的嚴重性並沒有關連性。

雖然皮膚上長有多個咖啡斑，但不一定就可以確診為NF1。確診為NF1必須配合有

其他特徵。例如，有6個咖啡斑的孩子，眼睛也有虹膜色素缺陷瘤(Lisch nodules)，才會被認為是NF1。

因NF1的一些症狀是隨著年齡表現出來的，這些症狀不常在非常幼小的孩子。大都開始出現在7歲至10歲的年齡，或者直到青春期(10歲之後)才有明顯的症狀出現。因此NF1的臨床診斷，有時須專門醫師的長期追蹤之後，才能確診。

NF1的症狀的預測

NF1是一種無法預測症狀輕重程度的疾病。即使是同一家族的NF1患者，其症狀輕重程度的差異性也可能非常大。有些人終其一生只有色斑及一些腫塊，甚至可能完全不知道自己是NF1；有些人卻有較多的NF1症狀或外觀上的問題出現。NF1的症狀，可以從出生至青年期的任何期間開始產生。這樣的不確定性，也使我們無從預測幼小的孩子，終生只會有幾個斑，或是有其他的症狀發生。

但是請記住，NF1 是少有嚴重的症狀的。大部份孩子的 NF1 症狀是相當緩和的。有些人可能有外觀上的問題，但是情況也是可以處理的。

NF1的處理

目前雖然沒有治癒NF1的方法。但是，研發新的安全且有效的治療方式正在迅速的發展。在新的治療方式出現之前，目前醫學在NF1的處理，在於儘早發現可以處理的併發症，例如以外科手術除去或者縮小腫瘤的大小，或是評估和治療有學習障礙的NF孩童。

NF1的孩子應由專科醫生來評估及檢查，建議至少一年一次。醫生將特別注意新的NF1症狀的發現，例如快速成長或讓人疼痛的神經纖維瘤，必須確認這些腫瘤是否有惡性的跡象。孩子的學習及認知的發展應該在學齡早期即須評估及討論的。有些NF1患者有高血壓症狀，亦須經常檢查血壓值。

經常有人會問，是否全部的NF1孩子均須用X光檢查，CT掃描，或是MRI掃描？這個問題沒有單一或正確的答案。有些醫師希望先有完整的腦部影像圖片來評估；有些醫師則認為在有症狀時，才會考慮作上述檢查。有時也須由家長及醫師共同討論檢查的必要性及其注意事項。

NF1的症狀

NF1在不同年齡可能出現的症狀，描述如下。

新生兒和嬰兒

大多數NF1的新生兒只會出現少數或者根本沒有任何NF1的症狀。咖啡斑可能在嬰兒出生後幾周才會被發現。

神經纖維瘤，是良性的腫瘤，一般不會在嬰兒期出現。但是叢狀(PLEXIFORM)神經纖維瘤例外，其可能在皮下呈現柔軟的腫塊。叢狀神經纖維瘤，有可能在嬰兒時期即產生，只是因在身體皮下或較內部部位且初期很小，不易被發現。

另外，NF1有非常罕見的症狀。倒如骨頭畸形，通常出生時就出現此症狀。包括面部或腿骨頭畸形。嬰兒可能有小腿弓形或彎曲的發育不良情形。較嚴重的症狀時，脛骨易於折斷並且不易治愈，因此須由整形外科醫師來處理。

NF1也會影響心血管系統，讓小孩患有先天性心臟病。最常發生的是心臟瓣膜的問題，特別是肺動脈瓣。在兒童時期，可由例行的檢查中，發現心臟是否有雜音。當懷疑有心臟缺陷時，即須由小兒心臟科專家來評估及診療。

學齡前

通常在這年齡可見咖啡斑。叢狀神經纖維瘤有可能在本時期增長或開始生長。有時在腋下或者腹股溝有一些雀斑。另外，一些小的神經纖維瘤也可能出現。觸摸時是柔軟的，顏色是粉紅色或者紫色的。除了引起美容等外觀的問題，神經纖維瘤大都不會讓人有疼痛或是其他的問題。

有些孩子可能很小時就有神經纖維瘤，但在其後的成長過程中，不一定會有嚴重的NF1症狀。

在此年齡，有些NF1孩子可能有兩項成長上的問題發生。其一是孩子的身高可能比家人較矮小。另一項是頭圍比例稍大，但這通常並不是一種疾病的表現，只要是穩定的成長情況，並不須要特別注意。

如有嘔吐或是頭痛的現象，則須要以CT或者MRI掃描確認是否因腦水腫問題造成的腦壓過高情況。

NF1成長過程中，腦瘤可能會在任一時期生成，所幸NF1長腦瘤的情況是少見的。視神經膠瘤是長在視神經的腫瘤，是NF1孩童最常見的腦部腫瘤，通常在孩童10歲前生成，但也可能在後期生成。視神經膠質瘤大都不會有症狀或須治療，但如有視力減低或疼痛等情況時，必須由眼科、神經科或瞭解這方面知識的醫師來檢查。建議有NF1的孩子，一年須做一次視力檢查。

懷疑有發展或語言遲緩的孩童，可儘早透過專家的早療方式，得到很大的助益。

學齡時

任何上述的NF1症狀，都可能在學齡期間繼續或開始出現。而學習障礙是NF1兒童裡，最常出現的問題。粗估NF1的孩子有一半的比例，有因過動及注意力不集中等情況，而造成學習障礙的問題。家長及教育人員須幫助NF1的孩子更加強社交及學習的能力。即早的早療，更可以增進孩童的社交及改進學校的課業活動。

眼睛出現虹膜色素缺陷瘤可能在較高學齡的青少年時產生。須由眼科醫師來診斷。虹膜色素缺陷瘤不會引起視力方面的問題，亦不須任何處理。

NF1會影響血管，造成高血壓，但這是很少見的症狀。其原因是腎臟動脈狹窄所造成，因此須定期由兒科或專科醫生監控血壓。

與一般小孩比較，NF1較容易有脊柱側彎或脊椎骨彎曲症狀。因有治療的方法，所以讓孩子定期接受檢查，可以即早的處理。

青春期

青春期(十幾歲)最具變化的時期，NF1的表現較為明顯。之前沒有長出的神經纖維瘤可能會長出，或者小的叢狀神經纖維瘤變大，雀斑可能增加。這些變化的原因目前並無定論，可能與生長激素有關。

有些NF1青少年在此期間的心理壓力最大。NF1的症狀造成心情沮喪、憂慮和社交隔離等問題。因此，幫助孩子找到咨詢及社工單位或病友協會等組織，將對孩子及家長的心理輔助有很大的幫助。

對生命有威脅性的罕見症狀

如前所述，大多數NF1過著健康的生活。神經纖維瘤不是癌症，不會在身體擴散。

然而，在少數的孩童身上，神經纖維瘤有可能發展成癌症。

惡性的跡象包括原有的神經纖維瘤突然變大，或者原本無痛的瘤開始會疼痛。但對於叢狀神經纖維瘤因碰撞或者創傷等的疼痛，可能是正常反應，並不會發展成惡性。通常良性的神經纖維瘤會緩慢變大，特別是叢狀神經纖維瘤。但如身體某區域的神經纖維瘤突然快速的成長，將比原有體積大卻緩慢成長的神經纖維瘤更易發展成惡性。

估計所有NF1患者，終其一生惡性化的發生率大約佔8-13%的。雖然這個數字看起來很驚人，但是對比於一般人終其一生約有40%也曾長出惡性腫瘤，也就不會令人無法接受。對於NF1來說，惡性腫瘤的治療，通常可以用手術，輻射和化學療法來治療。其療效在於早期的發現及治療。

雖然NF1患者長在大腦和脊髓裡的腫瘤的可能性不是很多，但是因為比一般人的風險較高，因此必須注意。頭痛、嘔吐、視覺模糊、行為變化時，可能須考慮大腦是否長腫瘤。但是，在此須說明，並非全部頭痛就意味著NF1的孩子大腦出現問題。NF1病患的頭痛有普通頭痛，緊張頭痛，及偏頭痛等情況的發生，通常與一般人的機率是一樣的。持久或者特別嚴重的頭疼，應該由醫生診療。懷疑是長瘤時，可以CT或MRI掃描診斷。

腦部異常血管是NF1另一個罕見而有潛在性危險的嚴重腦部病變。

NF1的患者，突然有運動或感官等神經機能問題發生時，須迅速診療，檢查腦部是否有血凝塊或者阻塞。

把NF1告訴孩子

在何時或如何對孩子解釋NF1，是父母常見的憂心之一。這個問題沒有唯一的答案及方式。一般在於父母的心理調適、孩子的成熟度及孩子的NF1症狀出現與否。在此，一般的建議是誠實地回答孩子的問題，只要孩子能理解，儘量給孩子更多的正確訊息。

父母可以不必向孩子解釋太多或詳細的NF1可能症狀。但是父母閃避的回應，可能在日後使孩子不太信任父母。孩子遲早將從朋友或者媒體瞭解關於NF1的訊息的，而這些可能是不正確的資料，讓孩子更加不安和惶恐。如果NF1的相關訊息是來自理解的父母及專科醫師，對孩子將有很正面性的助益。

把NF1告訴教師

要將孩子是或者可能是NF1的訊息告訴學校的決定，有時也是父母擔心的事。主要是因為怕被學校貼標籤等情形。實際上，教師因不瞭解孩子有學習障礙，而怪父母沒能調教孩子的誤會是更常發生的情形。因此坦率的與教師討論，且及早由學習測試評估孩子是否有學習障礙，並調整教育方式，將對孩子有很大的幫助。

NF1的遺傳學訊息

粗略估計，NF1的人口一半來父母的遺傳。另一半的NF1人口，是基因的突變。不管NF1是來自遺傳或突變，均有50%的機會會再遺傳給下一代。

如家庭中的第一個孩子懷疑是NF1時，必須要確認其父母一方是否為NF1。父母一方也有可能因症狀非常輕微，而不知道自己是NF1的情形。檢查父母是否為NF1，通常透過皮膚的咖啡斑，和眼睛虹膜色素缺陷瘤來確認。

父母都沒有NF1的跡象時，孩子很可能是基因突變所致。在這種情況下，雖說兄弟姊姊不太可能會是NF1。但是建議應該再由醫師確認兄弟姊姊是否有NF1的症狀。

利用基因檢測亦可以確認是否為NF1。有的專科醫師可以提供基因檢測，如有需要，也可以用來做產前胎兒的基因比對。

目前並不瞭解孩子基因突變的原因。實際上，基因突變在自然狀況下，是可能會發生的，而不必然與環境污染或暴露在化學物質下有關。

支援的來源

瞭解有關 NF1 的醫學訊息，可能是調整自己適應 NF1 的第一步。因此保持與醫療專業人員聯繫是重要的。家人及朋友也是有力的支援來源。NF1 協會也提供了醫療訊息，病友經驗分享及關懷等資訊與活動。

透過研究的展望

由於對於分子生物學的瞭解，近來在NF1及NF2的研究上大有進展。尤其是在基因

的診斷方法。

近年來，美國及各國的科學家正積極的在研究NF1有效的治療方法，而其結果也顯示，未來的治療方法的發現是前景可期的。