

與孩子一起 戰勝 NF1 !

家長增能手冊



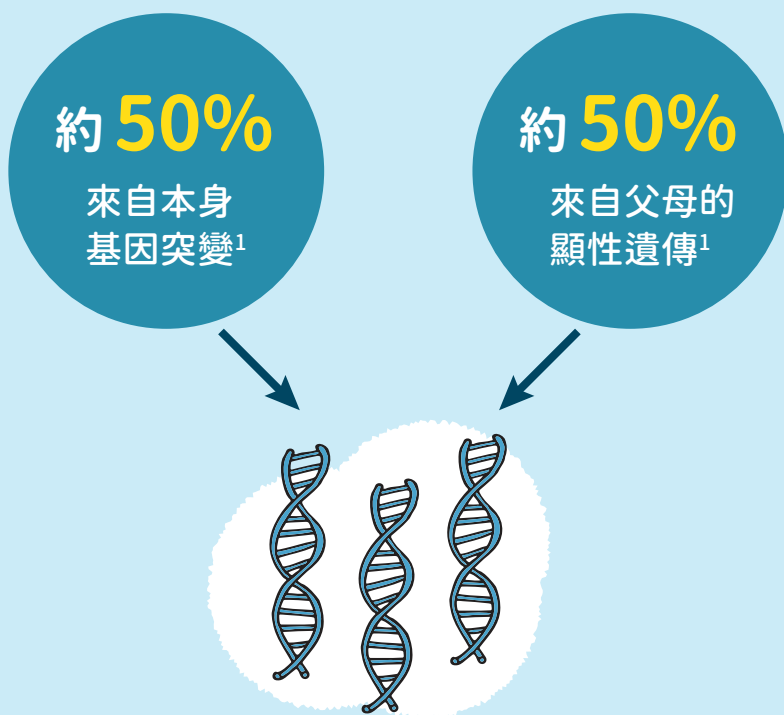
目錄

什麼是第一型神經纖維瘤 NF1 ?	01
NF1 常見症狀與診斷方法	02
NF1 的治療方式	06
醫療團隊如何協助	12
自我照護與監測	14

父母可透過本手冊認識 NF1
並了解相關照護方式
陪伴孩子一同面對疾病

什麼是第一型神經纖維瘤 NF1？

第一型神經纖維瘤 (Neurofibromatosis 1, NF1)，是一種由於遺傳或自身基因突變而造成體內神經纖維蛋白功能失常的罕見疾病，在新生兒的發生率約為三千分之一¹



神經纖維蛋白功能異常會導致細胞過度生長與分裂，並可能造成腫瘤的生成¹

NF1 常見症狀

NF1 的症狀可能隨著年齡增長，而有不同的表現，且症狀也可能因人而異¹

咖啡牛奶斑¹

皮膚出現類似咖啡牛奶顏色的色素沉澱，容易與胎記混淆



腋下 / 鼠蹊部雀斑¹

進入青春期時可能會出現雀斑狀小色素斑點



神經纖維瘤 / 叢狀神經纖維瘤¹

病人在皮膚、皮下、或內臟出現大小不一的纖維瘤硬塊；可能伴隨疼痛



骨骼發育異常¹

可能影響骨骼發育，造成脊椎側彎、身高較矮小等狀況





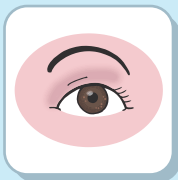
學習困難³

病童可能會因為注意力不集中或自閉症傾向，影響到學習能力



視神經膠質瘤¹

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¹

出現在黑眼珠 (虹膜) 上的淡褐色結節狀小腫瘤，通常不影響視力



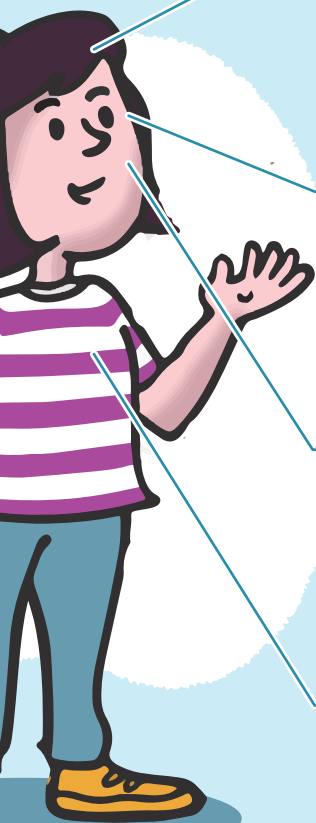
高血壓⁴

可能會合併有高血壓



癲癇³

少數 (約 6~7%) 病童可能出現癲癇症狀



如何診斷NF1？

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，且經由醫師評估確認後，才會確診為 NF1⁵

父親或母親 **不是** NF1 病友：
下列 7 個條件，符合 **2** 個以上



皮膚上出現 6 個以上咖啡牛奶斑

最大直徑：孩童 > 5 mm；青春期後 > 15 mm

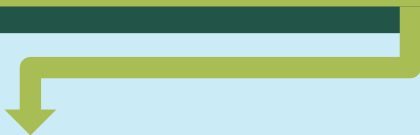


**腋下或鼠蹊腹股溝部出現雀斑狀
小色素斑點**

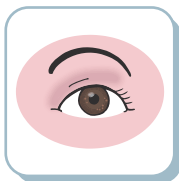


**2 個以上神經纖維瘤 或
1 個叢狀神經纖維瘤**

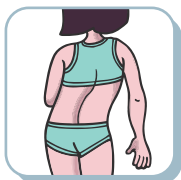
父親或母親 **是** NF1 病友：
下列 7 個條件，符合 **1** 個以上



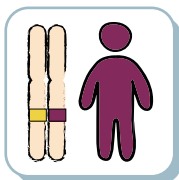
具有視神經
膠質瘤



眼睛有 2 個以
上 Lisch 結節



特定部位的
骨骼病變



具有 NF1 突變
基因

NF1 的治療方式

由於 NF1 是種症狀複雜、影響全身的疾病；因此針對不同症狀表現，會需要多種治療方式³

纖維瘤

- 涵蓋皮膚神經纖維瘤、叢狀神經纖維瘤、視神經膠質瘤甚至惡性腫瘤
- 依腫瘤位置、型態，需考慮不同治療方式，如：手術或藥物治療

神經學、認知功能異常

- 病童可能會出現癲癇、周邊神經症狀或語言、過動、學習障礙
- 治療方式包含藥物、行為治療…等





骨骼病變

- 評估骨骼發育狀況，可能需要手術治療

高血壓

- 血壓建議控制在 140/90 mmHg 以下
- 需要時除了定期檢查也需搭配藥物治療

心理治療

- 有些病童可能因容貌、人際互動等因素，需要專業諮商介入



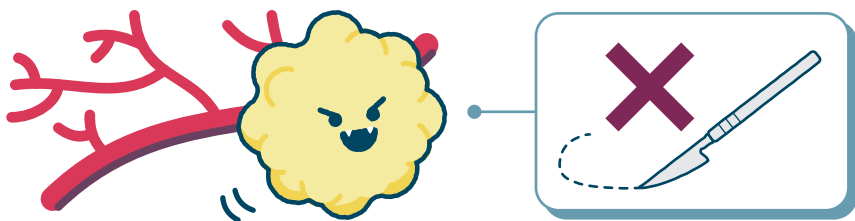
每個人適合的治療方式，可能都不太一樣，
建議與醫療團隊討論合適的治療方式！

叢狀神經纖維瘤的治療

叢狀神經纖維瘤是一種較大且交纏在神經上生長的腫瘤，通常主要以手術方式切除，叢狀神經纖維瘤生長型態難以預測，甚至有時會突然快速生長³



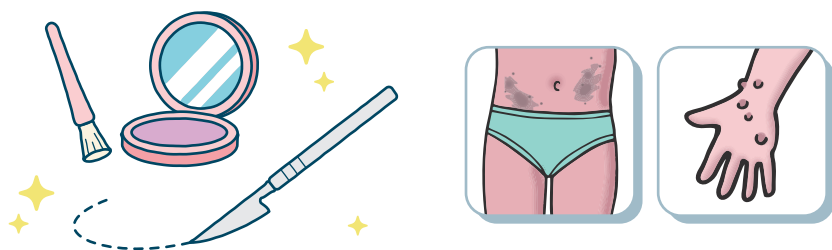
此外，叢狀神經纖維瘤經常包覆在神經或重要器官附近，也可能會伴隨血管增生，導致手術處理更加困難³



如果不適合手術切除時，醫師可能會評估使用口服藥物作為治療⁶

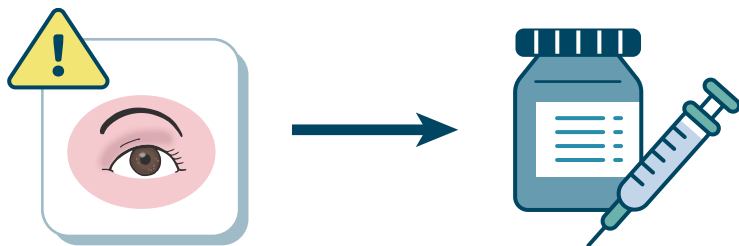
皮膚神經纖維瘤與牛奶斑的治療

即便皮膚神經纖維瘤與牛奶斑並不會造成實質健康傷害，但有時因為腫瘤生長位置，因此影響到外觀。此時，可以考慮藉由化妝修飾、手術或雷射除斑處理³



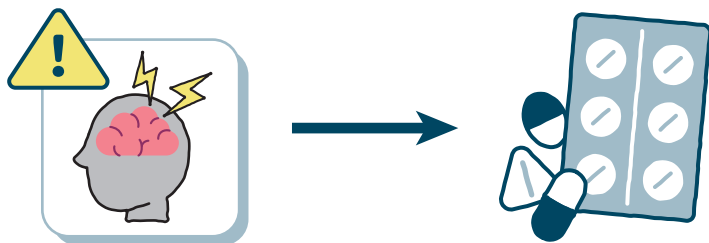
視神經膠質瘤的治療

由於視神經膠質瘤會造成視力模糊、減低或視野受損等情況；必要時醫師會評估使用化學治療來縮小腫瘤³



神經學相關治療

少數孩童可能會合併出現癲癇，經醫師評估後可能會開立相關藥物作為治療。若發生脊椎壓迫情形，必要時需緊急手術處理，因此建議幫小朋友安排定期神經學檢查，並且觀察病童是否常有失去知覺、頭痛等症狀³



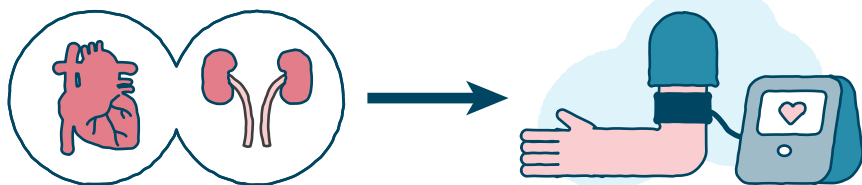
認知功能與心理治療

NF1 孩童可能會有注意力不足與過動症傾向，加上外觀變化，造成心理壓力並影響到學習能力、人際關係處理；此部分需要家長與老師們一同支持，加上醫療團隊評估後，搭配藥物、復健治療、心理諮商等，協助孩童改善³



高血壓的治療

因為神經纖維瘤可能造成血管狹窄，影響到輸送至心臟或腎臟的血流。建議病童定期量測血壓，並控制在 140/90 mmHg 以下，以保護血管、心臟與腎臟；若出現高血壓的情形，需由醫師開立降血壓藥³



骨骼病變的治療

建議 NF1 孩童定期安排骨骼檢查；此外，醫療團隊會評估病變位置與程度、是否壓迫脊椎，來決定能否以手術矯正³



治療團隊

NF1 的症狀型態多樣，會影響到身體不同器官，因此需要不同科別的醫療團隊一起協助治療

小兒神經科 / 神經內科醫師³

負責確認神經系統狀態，如果有以下症狀建議可以告知醫師

- 頭痛、感覺異常、失去知覺、癲癇、抽搐
- 過動、注意力不集中、學習障礙



小兒血腫科醫師³

負責血液疾病、良性或惡性腫瘤的診斷與治療，若叢狀神經纖維瘤轉變為惡性腫瘤時，會需要血液腫瘤科醫師評估及規劃治療方式



遺傳科醫師⁸

負責基因檢測的諮詢；如有進行相關檢測，遺傳科醫師會向您說明檢測結果、其他家族成員帶有 NF1 的機率…等；透過這些資訊也能協助 NF1 相關治療規劃與家庭計畫諮詢



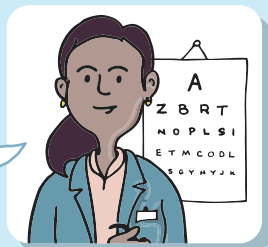
外科醫師³

依照開刀部位又可以細分成不同專科醫師，如：整形外科、神經外科、小兒外科…等，關於手術的事項可以向外科醫師諮詢



眼科醫師³

負責評估視力狀況、安排視力檢查與治療，如果出現眼睛相關的症狀，都可以告知眼科醫師



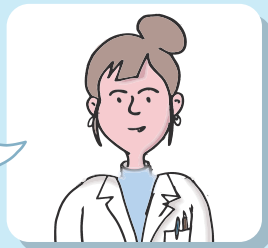
職能 / 物理 / 語言治療師²

因為疾病可能會影響運動能力、語言、認知功能等層面，孩童可能需要轉介早療或復健，這時就需要各種治療師介入協助



精神科醫師 / 臨床心理師³

協助處理孩童因疾病產生心理或情緒症狀，幫助改善過動、注意力不集中與學習障礙等情形



小提醒

因為各醫療院所的科別與分工皆有所差異，建議若孩童有反應、或您有觀察到任何症狀或行為變化，都可以告知醫療團隊中的任何成員，以協助診斷與治療

自我照護與監測

NF1 的症狀，可能隨著年齡而有所不同，以下表格提供不同階段，父母可以協助留意的症狀，並定期回診檢查評估²

年紀 (歲)	0-2	2-6	6-16	16 ↑
視神經膠質瘤 (眼球凸出、斜視、視力減退)	✓	✓		
骨骼病變 (脊椎側彎、長短腳)	✓	✓	✓	
學習障礙	✓	✓	✓	
神經纖維瘤的變化 (包含叢狀神經纖維瘤)	✓	✓	✓	✓
高血壓 >140/90 mmHg	✓	✓	✓	✓
惡性腫瘤	✓	✓	✓	✓

☐ 皮膚症狀

留意皮膚斑塊、神經纖維瘤的⁹：

· 位置 · 表現 · 大小 · 軟硬度

☐ 骨骼症狀

定期安排骨骼檢查，留意是否有脊椎側彎、長短腳狀況，可能需要搭配 X 光等影像檢查⁹

☐ 高血壓

建議將血壓控制在 140/90 mmHg⁹ 以下

☐ 神經症狀

定期安排神經檢查，出現以下症狀須盡快告知醫師⁹：

- 癲癇、抽搐
- 頭痛、感覺異常、失去知覺

☐ 眼部症狀

定期安排視力檢查，出現以下症狀須告知醫師⁹：

- 斜視、視力模糊、減退
- 眼球凸出

惡性腫瘤的症狀？

雖然比例不高，但叢狀神經纖維瘤有惡化的可能性 (多數發生在成年後)，以下是需特別注意的症狀，若有出現建議盡快告知醫師¹⁰



腫瘤硬化



腫瘤突然變大



持續疼痛 1 個月以上，並影響睡眠



突然出現
無力、四肢麻木



無法控制膀胱

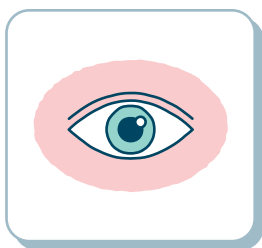


吞嚥或呼吸困難

NF1 對生活的影響

因為 NF1 的疾病特性，兒童的心理與生理層面都有可能改變，需要家人與周遭親友的理解跟照顧²

NF1 孩童的下列功能可能被疾病影響²



視力



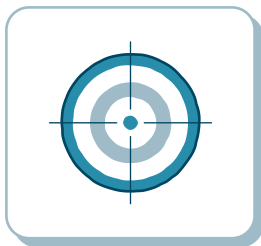
語言發展



活動能力



執行功能



專注力



社交能力

包含情緒管理、記憶力、自律能力、時間管理，因此有些家長發現孩子可能易怒、難以聽從指令、較缺乏問題解決能力…等狀況²

學齡前孩童—早療的重要性

絕大多數的 NF1 孩童在智能方面與一般人無異，但是可能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²

每 10 個 NF1 孩童中



有 **6 個** 具有過動症²



有 **5 個** 面臨閱讀、拼寫等困難²

「早療」全名稱做「早期治療」，適用對象為學齡前的孩童，可以協助改善 NF1 孩童的執行功能障礙²

早療的範疇包含以下²：



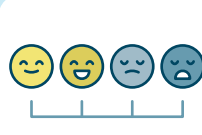
語言治療



職能治療



物理治療



行為治療

每個孩子需要的早療項目，可能都不太一樣，建議可以先與兒科醫師討論並評估

與孩子討論NF1

與孩子討論疾病，不是容易的事情；可以在父母自身狀態調適好後，以及等到孩子可以理解的年紀時，再一起討論疾病¹¹



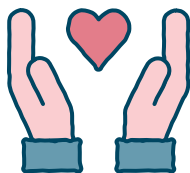
循序漸進

一開始可以先告知孩子簡單的資訊，如：疾病名稱、近期身體 / 外表會如何變化；隨年紀增長再逐漸告知 NF1 長期的影響



開放心態

鼓勵孩子發問並表達情緒，不要排斥讓孩子主導對話，也盡量與孩子分享大人自己的心情



支持陪伴

讓孩子知道，有人陪他一同面對疾病與接受治療

學齡孩童——親師溝通的重要性

進入學齡階段的孩童，就學時需要家長與老師合作，來協助孩童適應校園生活和克服學習困難²

身為家長的我們，可以做到以下兩部分²

1 事先讓老師知道：

- 孩童的學習狀況，需要老師較多的耐心與回應
- 留意孩童日常狀況
- 允許的狀況下，視孩童的需求，彈性調整教學，如：休息時間、給予指令或示範方式
- 親師間需要定期回饋與溝通

2 理解並配合老師：

- 提醒孩童尊重並遵守班級規範
- 確認做好上學準備，如：帶齊課本與作業
- 合作改善孩童的行為表現
- 老師需要指導 / 照顧班上每一位孩童
- 尊重老師並理解達成某些要求可能會有難處

參閱以下網站，了解更多孩童就學上的注意事項



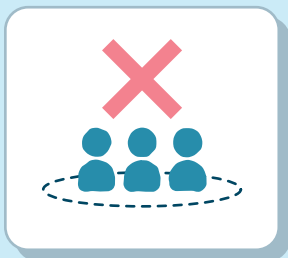
台灣神經纖維瘤協會—
給家長與老師衛教資訊



陽光社會福利基金會—
就學輔導

接住孩子的情緒

因為疾病的關係，學齡階段的 NF1 孩童可能會面臨以下情形²：



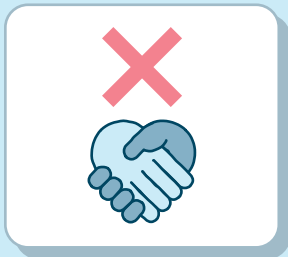
難以融入群體



溝通困難



感到孤單



無法交友



遭遇霸凌



感到憂慮或焦慮

遇到這些情形時，父母的同理與理解對孩子來說非常重要；當孩子有情緒或抱怨時，父母可以嘗試以下方法²：

專心傾聽	專注聽完孩子的抒發與抱怨
定義情緒	協助釐清不舒服的感覺，如：因為沒有人一起玩，所以感到傷心
溫柔而堅定	肯定孩子的心情，但盡量不要隨著孩子的負面情緒波動或責備

生活注意事項

照顧 NF1 孩子，日常生活有些事項可以留意¹²：

減少過度曝曬	建議避免長時間在強烈日曬下活動
避免油炸食物	建議維持健康飲食習慣，減少食用油炸食物
避免服用生長藥物	促進生長的藥物對病情與症狀較無幫助，建議避免因孩童身高疑慮而服用相關藥物，若有相關問題請與您的主治醫師或小兒內分泌科醫師討論
避免非必要手術	因為皮膚傷口癒合的過程，可能促使纖維瘤再度生長
定期回診	由於 NF1 症狀類型多樣，建議定期由醫療團隊安排檢查，若有出現症狀變化，也都可以告知醫療人員

支持資源

身為 NF1 孩童的家長，建議先將自己的心情照顧好，需要時可以向外尋求支援，才能有更多心力陪伴孩子面對疾病



台灣神經纖維瘤協會



陽光社會福利基金會

參考資料

1. Gutmann DH, et al. Nat Rev Dis Primers. 2017 Feb 23; 3:17004.
2. Children's Tumor foundation. The NF Parent Guidebook: How to Help Children With Learning Challenges Associated With Neurofibromatosis Type 1.
3. Ferner RE, et al. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
4. Williams VC, et al. Pediatrics. 2009;123(1):124-33.
5. Legius E, et al. Genet Med. 2021 Aug;23(8):1506-1513.
6. 科舒洛中文仿單
7. 神經纖維瘤協會，http://www.nf.org.tw/custom_31980.html#gsc.tab=0
8. 社團法人台灣遺傳諮詢學會，遺傳諮詢專業的認證與展望，<http://www.taiwangc.org.tw>
9. Nerve Tumours UK. Neurofibromatosis Type 1-Review Checklist for Children (0-16). Version, January 2019.
10. <https://www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1/symptoms/>
11. Nerve Tumours UK. Talking with Children about Neurofibromatosis
12. 陽光社會福利基金會，認識神經纖維瘤 -NF1. <https://www.sunshine.org.tw/service/index/neurofibromatosis/neuro-intro>

本衛教手冊僅提供給醫療人員予已確定診斷
第一型神經纖維瘤之病人衛教參考，無法取代專業醫療判斷。
如有疾病或藥物使用的相關問題，建議向醫療人員諮詢專業意見。