

## 30年前……

## 高雄長庚結節硬化特別門診

高雄長庚兒童神經內科 張瑛珺醫師  
高雄長庚醫院 結節硬化症醫療團隊

- 今年29歲的峻宸，在他5歲時癲癇發作，當時媽媽還以為孩子受到驚嚇，尋求民俗療法，沒想到症狀沒有改善，最後連皮膚、腦部、腎臟等器官都開始長腫瘤或出血，媽媽跑去圖書館找資料，才知道這是一種遺傳性罕見疾病，叫做「結節性硬化症」。關宗明義寫著：活不過20歲……



## 10年前……

- 40歲的王小姐，去年5月一次健檢，X光意外發現肺部異常，衛生所起初認為是肺結核，吃了6個月藥都沒有改善，改往醫院檢查，竟被醫師宣判罹患肺腺癌，甚至已轉移骨、腦，就在接受化療與腦放射線治療前夕，改往XX醫院尋求第二意見，這才發現誤會大了，根本未罹癌……



## 5年前……



## 高雄長庚特別門診流程示意圖



## 社團法人台灣結節硬化症協會南區特別門診報名表

報名日期	年 月 日	活動編號	(工作人員填寫)
親友姓名	病友家屬		
身份證字號	出生年月日		
通訊地址			
聯絡電話			
血型	過敏史		
就診科別	<input type="checkbox"/> 小兒神經內科 <input type="checkbox"/> 小兒腎臟科 <input type="checkbox"/> 小兒心臟科 <input type="checkbox"/> 其它		
腦部	<input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> 電腦斷層 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
心臟	<input type="checkbox"/> 超音波 <input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
眼科	<input type="checkbox"/> 電腦視網膜攝影 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
腎臟	<input type="checkbox"/> 超音波 <input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
肺腺	<input type="checkbox"/> 電腦斷層 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
肝臟	<input type="checkbox"/> 超音波 <input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT 上次檢查日期：時間為 <input type="checkbox"/> 半年前 <input type="checkbox"/> 一年前 <input type="checkbox"/> 二年		
其它	請註明：		
備註：	1. 依病友需要檢查項目勾選。 2. 請註明上次回診結束的時間。 3. 為避免醫療資源的浪費及病友身體過度的負擔，檢驗項目的數請遵照醫師建議。		
是否有特殊需求：	<input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 *本次活動醫療費用，親友或患者自己負擔。低收入家庭申請貧困及相關檢查報告，協會全額補助，但需配合收入證明。 *若此次活動不遵守規則者，再次參與同類活動將嚴格審核。		

TSC檢查排程表

就診日期	104年09月02日(星期二)					
病歷號	9XXXXXX		年齡	18y		
姓名	郭XX		性別	男 □女		
部位	檢查項目	上次檢查(結果)	下次追蹤	時間	備註	
腦部	腦波	103/04 正常	104/09/02	13:30	■火車	
	電腦斷層	99/06 不正常			□火車	
	磁振造影	103/04 不正常	104/09/02	10:50	■火車	
眼睛	眼睛檢查	103/08 不正常	104/09/02	下午#7	■門診 黃錫堯醫師	
	肺部	肺功能	102/03 不正常	104/09/02		■火車
腎臟	肺部攝影				□火車	
	超音波	104/02 不正常	104/09/02	上午#16	■門診 田祐霖醫師	
	電腦斷層	102/05 不正常	104/09/02	14:00	■火車	
腹部	磁振造影				□火車	
	尿液檢驗	104/02	104/09/02		■火車	
	抽血	104/02	104/09/02		■火車	
心臟	超音波	101/07 正常	104/09/02	14:00	□火車	
	電腦斷層	102/05 正常	104/09/02		■火車	
	磁振造影				□火車	
心臟	超音波	101/07 不正常	104/09/02	14:07	■火車	
	心電圖	101/07 正常	104/09/02		■火車	

TSC開會通知單

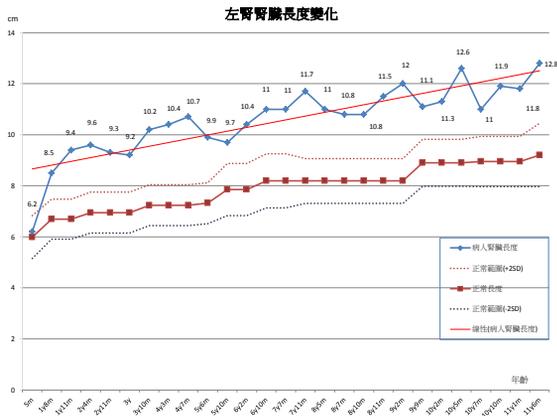
發文部門	兒童神經內科	
發文日期		
受文者		
開會事由	104年度7月份結節硬化症病例討論會	
開會時間	104年7月31日(五) 12:00-13:30	
開會地點	兒童大樓7樓第三討論室	
主持人	張瑛瑄醫師	聯絡人 兒童神經內科罕病個管師 陳家慧(8707)
參加人員	胸腔科 林孟志副院長 腎臟科 陳德全醫師 泌尿科 陳彥達醫師 兒童神經科 張瑛瑄醫師 兒科社工師 顏青儀 罕病個管師 陳家慧	
說明	1. 針對2例結節硬化症病例(蔡○鑫9XXXXX、李○茂6XXXXX)進行討論 2. 結節硬化症治療新知分享 3. 歡迎總醫師或住院醫師一同參與(請事先報名, 電洽8707) 4. 備餐	

TSC開會議程

內容	時間
一、case discussion	40分
廖○○9XXXXX : pituitary tumor 劉○○5XXXXX : MCA aneurysm	
二、New Concept in TSC – perspectives of neurosurgeon by 莊銘榮醫師	20分
三、關於外科手術檢體之處理	10分
四、下次會議時間：0918(五) 12:00-13:30	

Tuberous sclerosis Case Report

2015-08-20  
兒童神經內科  
結節硬化症個管師  
陳家慧



## 高雄長庚紀念醫院TSC研討會會議記錄

研討會名稱：□併發症病例討論會 □死亡病例討論會 □專科  
論文、學術新知討論會 ■病例討論會 □聯合討論會 □特別演  
講 □其他：  
時 間：民國 104年 06 月 19 日 12 時 00 分  
地 點：兒童大樓7樓討論室(三)  
主 持 人：張瑛瑄醫師  
主 講 人：張瑛瑄醫師  
主 題：結節性硬化症病例討論會

## 高雄長庚紀念醫院TSC研討會會議記錄

第一例個案：  
於他院檢查後懷疑是結節性硬化症，由結節性硬化症協會轉至本院診斷，確診為結節性硬化症。因左腎的腎血管肌脂肪瘤約8.6cm，兒童神經科轉至泌尿科詢求意見，2015-05-28做了CT of angiography泌尿科陳彥達建議開刀切除，病人及家屬亦同意，預計於07-02手術。右腎亦有腎血管肌脂肪瘤，但目前先處理左腎的腎血管肌脂肪瘤，右腎的腎血管肌脂肪瘤則定期追蹤，以觀察其變化情形。

Q & A：  
Q1：兒童血液腫瘤科沈俊明醫生提問：左腎的腎血管肌脂肪瘤是否可以考慮先用栓塞式療法，使腫瘤變小後再開刀呢？  
A1：泌尿科陳彥達醫師回應：之前的確有先使用栓塞式療法，使腫瘤變小後再開刀，但發現傷口癒合不佳，且在栓塞式療法的過程，可能使健康的細胞亦壞死，而導致需要全腎切除的情形。

第二例個案：  
此病人於出生幾個月時就發現為結節性硬化症，目前已快12歲，但在2012-01-31的CT of Abdomen 報告中發現，腎臟部份懷疑有RCC，在超音波檢查中並未有相同的報告。之後的CT與MRI檢查亦陸續提出腎臟部份懷疑有RCC，且兩腎持續擴大，故提出與腎臟專科醫師討論，RCC的可能性。

## 高雄長庚紀念醫院TSC研討會會議記錄

Q & A：  
Q1：兒童腎臟科田祐潔醫師表示，此位病人長期於我的門診追蹤，雖然有看到MRI和CT的報告懷疑有RCC，但是在腎臟超音波追蹤的部位，並未明顯看到病變，也感到疑惑，但因病人其他臨床徵象並無特別變異，故持續追蹤。  
A1：腎臟科陳彥達醫師回應，由MRI和CT可看出右腎變異位置，但目前腎臟超音波的影像的確看不出明顯的變異位置，是否因為上方有肝臟，而致使診斷上的困難？可建議轉至我的門診，看看能否確定變異位置，再來考慮是否能進行穿刺。

(一) 專科建議  
第一例石○，建議於左腎腎血管肌脂肪瘤開刀後，持續追蹤另一側右腎腎血管肌脂肪瘤的變化。  
第二例石○，建議轉診給腎臟科陳彥達醫師，以腎臟超音波確認右腎病變位置，考慮是否可進行穿刺，來確診是否為RCC。建議持續各器官的追蹤，以早期偵測異常。

(二) 檢討改善  
兒童血液腫瘤科沈俊明醫生表示收穫良多。張瑛瑄醫師表示此次討論會為第一次辦理，尚有不周全之處，會陸續改進。

主持人評語：  
感謝各位醫師百忙中抽空前來參與病例討論會，之後預計每月辦理一次，一次討論兩個病例。並且會輪流分享結節性硬化症的新知。

## TSC之長期追蹤

Characteristics	Patients with TSC (n=80)
Gender	
Male	42
Female	38
Age at diagnosis, years*	14.4 (0-54)
Age at last visit, years*	28 (2-64)
Diagnosis	
Possible	8
Definite	72
Follow-up duration, years*	13.6 (0.4-29.5)

## TSC之長期追蹤

Clinical features	Positive /Total patients NO. surveyed (%)
Subependymal giant cell astrocytoma	18/64 (28)
Epilepsy	49/80 (61)
Mental retardation	27/80 (34)
Renal angiomyolipomas	51/76 (67)
Pulmonary lymphangioliomyomatosis	6/33 (18)
Cardiac Rhabdomyoma	30/54 (56)
Retinal astrocytoma	18/44 (41)

## TSC之長期追蹤

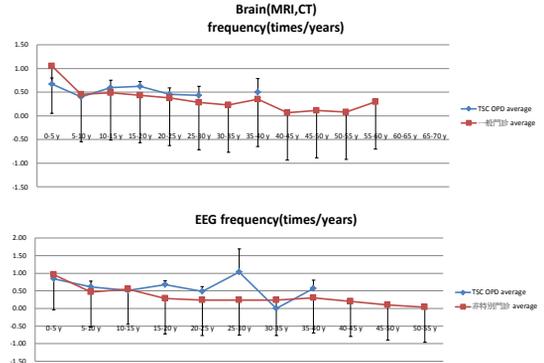
	Positive /Total patients NO. surveyed (%)
Neurological	
mTOR inhibitor	11/80 (14)
Anticonvulsant	46/80 (57)
Operation for tumor removal	10/80 (13)
Renal	
Embolization	1/51 (2)
Nephrectomy	
Partial	13/51 (25)
Total	1/51 (2)
Dialysis	4/51 (8)

### TSC之長期追蹤

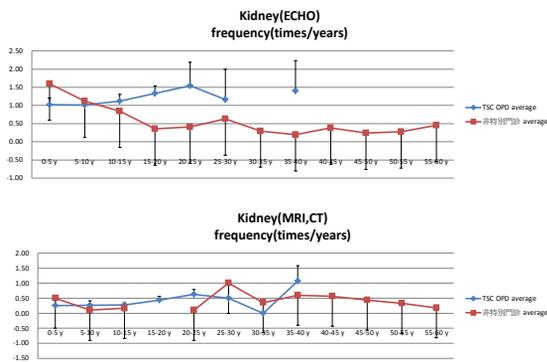
	Positive /Total patients NO. surveyed (%)
<b>Neurological</b>	
Intractable epilepsy	22/49 (45)
Severe mental retardation	6/80 (8)
Psychiatric problems	15/80 (19)
<b>Renal</b>	
End-stage renal disease	4/80 (5)
Malignancy*	3/80 (4)
Mortality**	2/80 (2)

\*: renal cell carcinoma, thyroid cancer, malignant peripheral nerve sheath tumor; \*\*: at 41 and 48 y/o

### TSC特別門診



### TSC特別門診



### 長庚醫院 結節硬化症醫療講座

本院為了關心結節硬化症家庭，特與結節硬化症協會共同辦理南區結節硬化症家庭醫療講座及研習活動，特邀院內皮膚科、神經內科、腎臟科、泌尿科等對結節硬化症有豐富診療經驗的醫師前來與家長座談，誠懇邀請您一起前來了解並抒發照顧的壓力！歡迎踴躍報名參加！

高雄長庚醫院結節硬化症醫療團隊、社服課敬邀

- 一、活動時間：103年06月29日（星期日）上午 09:00~16:30
- 二、活動地點：兒童大樓 六樓 國際會議廳 紅廳
- 三、參加對象：結節硬化症患者及其家屬，或對此議題有興趣之民眾
- 四、主辦單位：高雄長庚醫院結節硬化症醫療團隊、社服課、結節硬化症協會
- 五、報名方式：免費參與，請填報名表於06/16(一)送交或傳真兒童大樓一樓社服課

活動時間	活動內容	嘉賓/講者
09:00-09:30	報到	結節硬化症醫療團隊
09:30-09:40	開場	台灣結節硬化症協會 施逸民理事長
09:40-10:10	專題演講-皮膚科	高雄長庚皮膚科 李忠宏醫師
10:10-10:40	專題演講-腎臟泌尿	高雄長庚腎臟科 陳德全醫師
10:40-11:00	休息一下	結節硬化症醫療團隊
11:00-11:30	專題演講-泌尿科	高雄長庚泌尿科 鄭文俊醫師
11:30-12:00	專題演講-神經科	高雄長庚神經內科 簡維賢醫師
12:00-12:15	綜合座談-問答	結節硬化症醫療團隊
12:15-12:30	午餐時間	結節硬化症醫療團隊
12:30-16:30	家長研習研習活動	高雄長庚社服課 劉貴花女士

-高雄長庚醫院結節硬化症醫療團隊、社服課關心您-

### 藝術欣賞-TSC病友畫作



### 經驗分享-TSC皮膚照顧

