



**我聽你說**  
We listern to you



香港結節性硬化症協會  
Tuberous Sclerosis Complex  
Association of Hong Kong

## "本協會" 的目標為：

- a 加強病人及家屬與各醫院/醫護人員之間的溝通；
- b 促進 "TSC" 病患者的健康成長；
- c 鼓勵家屬之間的互助及了解；
- d 提升本地結節性硬化症的醫療及護理水平；及
- e 提供更佳的福利予結節性硬化症病患者。

## "本協會" 的工作範圍包括：

- a 與有關的本地及海外醫生和機構保持緊密溝通，以改善結節性硬化症病患者的護理水平；
- b 舉行聚會，以促進會員/家屬之間的了解和鼓勵，以及對此病的醫護及照顧技巧；
- c 為會員提供有關結節性硬化症的成因及護理指導，並舉辦相關的講座、課程及影視資訊活動；
- d 舉辦活動供會員參加，以促進結節性硬化症病患者的身心健康；
- e 透過教育活動及印製刊物，增加社會人士對此病的了解和認識；及
- f 舉辦執行委員會認為有需要的活動。



## 為什麼是我的小孩呢？

被告知你的小孩患有或者可能患有結節性硬化症，會引起不同的情緒反應。

你可曾自問，“是不是我帶給我的小孩這個疾病？”或者你害怕小孩的將來。當你學習如何去面對處理這個診斷時，這些都是常見的情緒。要記得很重要的是，每個人他們有自己的速度和於他們自己的方式來接受。一對父母可能迅速地學習接受診斷的事實，其他的父母可能有一段延展的無法相信和否認的情緒。

大部份關於TS令人挫折的事情，是你從來不會知道明天將會發生什麼事情。因為TS是如此多變的，不可能預測你的小孩將如何發展，和將會有哪一些TS症狀。你可能有很多的問題想問，包括你自己本身，你的配偶，你的家庭，你的小孩醫生，和其他TS孩童的父母。

有時候難以面對處理這些不確定性，就轉而施壓在家人身上。有些父母描述這情形就有如要走過地雷區一般，雙方父母和任何兄弟姊妹間的相互支持是有必要的開放和誠懇的溝通可以提供給全家力量，因此你的小孩才有他或者她所需要的支持。參加一些TS後援團體，對大家都會有所幫助。

面對將來的恐懼常令人停滯不前。對於任何小孩，更重要的抱有高度的希望和預期！你的正面態度，熱情，和努力會幫助你的小孩達到他或她全部能夠所及的地步。

任何的小孩，有很多的目標可以達到，也有很多的目標卻無法達成。經過這整個過程，你將會發現你的小孩豐富了你的生命。付出給你的小孩特別的愛，擔心他的或者她的進展，處理這個疾病孕育的力量，都會對你自己有你新的發現。最重要的事情是保證你的小孩正接受到最好且可能的健康照顧，教育，療法，和許多你們的摯愛。適當的檢查和追蹤有助於你了解什麼是預期發生的，而非是等候著發生。一個你能為你的小孩所做的最重要事情，是如你所能地盡量多學習這個疾病的相關知識。對於你的小孩的能力與限制，要抱持正面態度，欣賞你小孩的成就，和記得這個小孩會為你的家庭和到你的生命帶來種種事情。

絕對不要放棄你對小孩的希望和期待，他或她是你家庭的特別的一部份。

## 結節性硬化症 Tuberous Sclerosis

Tuberous Sclerosis 又有人常稱作 Tuberous Sclerosis Complex，因為這種很少見的遺傳疾病，可在病人身上看到不同器官中同時出現一些特別的腫瘤，特別在中樞神經系統中並造成症狀，以及皮膚表皮。這些腫瘤並不屬於惡性，它所分化出的組織其實和我們正常身體的組織一樣，生長速度也沒有特別快，只是以一種凌亂沒有規則的方式組成，我們稱這類的腫瘤為 Hamartoma，例如：腎臟中的 Angiomyolipoma，同時有血管、平滑肌和脂肪的分化。當然，一些單一分化的腫瘤也是可以見到的。

### 病因

Tuberous Sclerosis 目前被證實為一種體染色體顯性遺傳的疾病，並和 TSC1 和 TSC2 基因有關，而這兩種基因分別轉譯出 Hamartin 和 Tuberin 兩種蛋白質，這兩種蛋白質在訊息傳遞中扮演重要角色，特別是和 mTOR 有關。但是，雖然說是遺傳疾病，在所有被新診斷出有 Tuberous Sclerosis 的病人當中，只有約1/3有家族病史，所以，除了家族遺傳外，精卵的基因突變 (Germline Mosaicism) 或是胚胎發育過程中的突變 (Somatic Mosaicism) 也扮演一定角色。

另外值得一提的，Tuberous Sclerosis 有 Complete Penetrance，也就是說，只要此病人在TSC基因有問題，就必然有相關的臨床表現，但是由於突變或是基因變異的種類很多，對於這個基因的影響程度也不一，所以，臨床症狀的嚴重程度也會有所不同。

## 流行病學

在 5,000 ~ 10,000 個新生兒中會有一個患有 Tuberous sclerosis

## 診斷

Tuberous Sclerosis 主要的診斷依據是依照病人臨床上的表現，其他如影像診斷工具，變成輔助或是佐證的方式，並不是主要根據。

Tuberous Sclerosis 典型的臨床表現為三個合併出現的症狀和特徵，又被叫做 Vogt's Triad，包括 Seizures, Mental Retardation, and Facial Angiofibromas。但是，在真正有 Tuberous Sclerosis 的病人中，不到三分之一的人有 Vogt's Triad。

### 首先將 Tuberous Sclerosis 的臨床表分為：

#### 1 主要

- Facial angiofibromas or forehead plaques
- Shagreen patch (connective tissue nevus)
- Three or more hypomelanotic macules
- Nontraumatic ungula or periungual fibromas
- Lymphangiomyomatosis (also known as lymphangiomyomatosis)
- Renal angiomyolipoma
- Cardiac rhabdomyoma
- Multiple retinal nodular hamartomas
- Cortical tuber
- Subependymal nodules
- Subependymal giant cell astrocytoma

#### 2 次要

- Confetti skin lesions (multiple 1 to 2 mm hypomelanotic macules)
- Gingival fibromas
- Multiple randomly-distributed pits in dental enamel
- Hamartomatous rectal polyps
- Multiple renal cysts
- Nonrenal hamartomas
- Bone cysts
- Retinal achromic patch
- Cerebral white matter radial migration lines

## 臨床表現

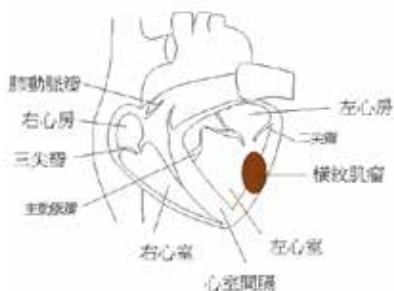
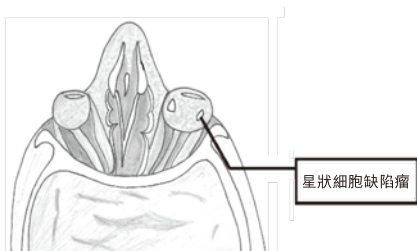
### 眼

#### 1. Retinal hamartomas :

稱作星狀細胞缺陷瘤 (Astrocytic Hamartomas)。通常沒有惡化趨勢，但是有一些病人的缺陷瘤會持續增大，對視網膜造成傷害。在眼底鏡檢查時，可見呈現淡黃色的異常區域在眼球的後方；而因為鈣化的緣故，在CT scan白色病灶可以被發現。

#### 2. Punched-out areas of chorioretinal depigmentation in the midperiphery of the retina.

#### 3. Angiofibromas of the eyelids (39/100)



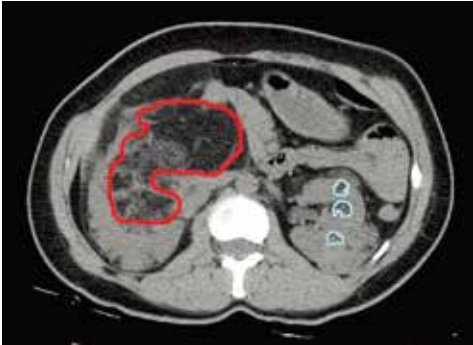
### 心血管

1. Cardiac rhabdomyoma tuberous sclerosis 的人約50%的機率心臟有橫紋肌瘤。新生兒的發病率可高達90%，成年人卻只有20%。許多小孩在有 Cardiac rhabdomyoma 的情況下是沒有症狀的，而且通常會有縮小或是退化的趨勢，如果是如此，通常是不需要治療的。橫紋肌瘤 (Rhabdomyoma) 是良性腫瘤，目前也沒有證據認為會有轉變為惡性的現象。但是，有些小孩 Cardiac rhabdomyoma 可能影響到血流甚至是造成心律不整，此時可以考慮手術，幾乎都發生在懷孕期間或是出生後第一年。橫紋肌瘤能在孕期 20 週後用產前超音波檢測出。有家族史者，必須強烈懷疑罹患的可能。

## 臨床表現

### Angiomyolipomas

因為這種腎腫瘤約有 1% - 2% 的可能性轉變為惡性，所以當發現這種腫瘤以後，建議每一到三年做超音波追蹤，觀察是否有快速變大或是其他惡性的可能。通常在病人出現血尿、腎衰竭或是發現有惡性轉變的情況下，會進行治療。這種腫瘤通常會以 transcatheter arterial embolization 的方式治療，少數會選擇腎臟部份或是全切除。



右腎有一個很大heterogeneous density的angiomyolipoma (紅色區塊)；左腎有一些 hypodense 的 cyst (藍色區塊)



右腎有一個很大heterogeneous density的angiomyolipoma (紅色區塊)；兩側的腎都有一些 hypodense 的 cyst (藍色區塊)

## 臨床表現

### 肺

#### 1. Lymphangioleio myomatosis

常見的表現就是氣胸或是呼吸困難，並造成一定程度的呼吸功能下降。這些情形會在懷孕時更加惡化。



- 1.High density in bilateral lungs
- 2.Presence of infiltrating in perihilar region
3. several miliary nodules lesion

<P.S>

LAM 在 CXR 下無法找到明顯能下診斷的影像特徵.



- 1.several cysts are widely spread in both lungs with thin or indiscernible walls
- 2.Cysts are round in shape

<P.S>

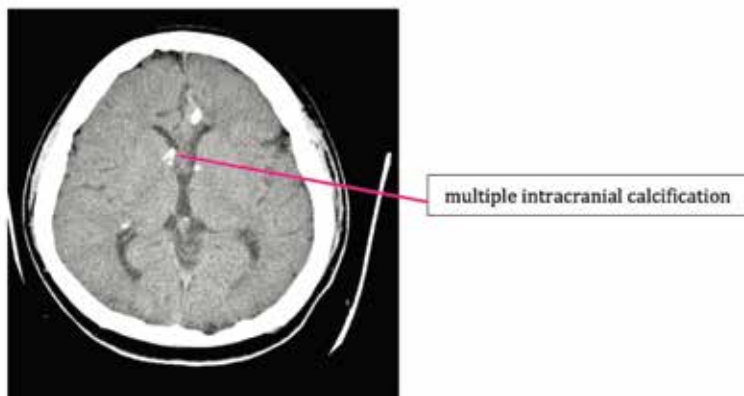
(1)在 CT lung window 之下這些 cysts lesion 能夠清楚地被顯現  
(2)而 LAM 呈現的 cysts 的形狀是 round-shaped,大小則是 small-sized,可跟其他 Multiple cysts lung disease 做區分  
ex: Langerhan's cell histiocytosis(irregular-shaped), Neurofibromatosis(large-sized cyst)



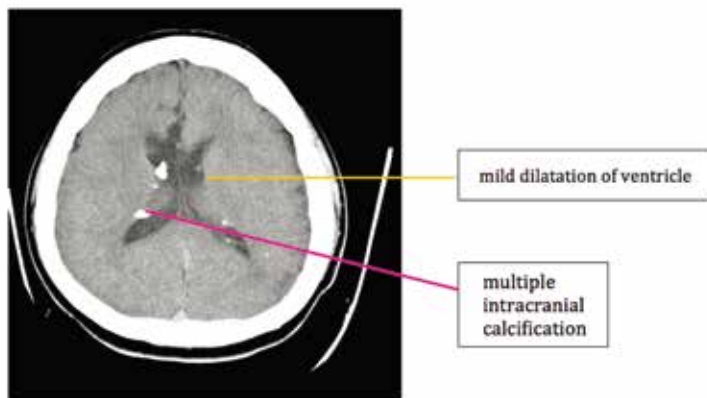
## 臨床表現

### 腦

1. Glioneuronal hamartomas (Cortical tubers)
2. Dysplastic and dysmyelinated white matter lesions
3. Subependymal nodules
4. Subependymal giant cell tumors (SGCT)
5. Intracranial calcification (especially periventricular sites)



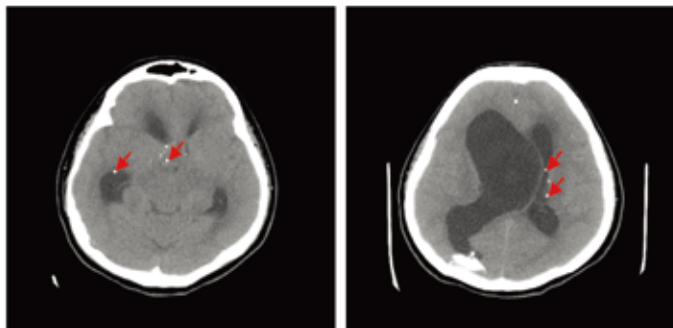
圖一：從腦部 CT 可以看到有許多鈣化點沉積在室管膜下結節，其中包含在胼胝體膝部的鈣化。



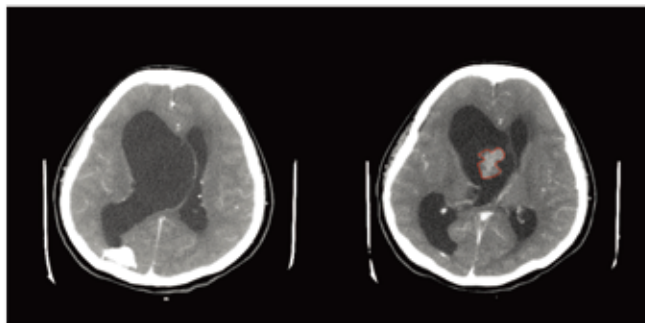
圖二：由此圖可見側室室有輕微擴大的情況，同時仍有許多的鈣化點。

## 臨床表現

### 腦



室管膜下結節有幾個鈣化的點(Subependymal calcification)



左圖可看到右側腦室有腦水腫的現象，右圖則是 enhanced mass



Subependymal calcification with an high density and well-defined mass(側腦室底部)

對於腦部的腫瘤，手術是選擇之一，但並非所有都需要手術介入，主要常看到適應症是，當腫瘤快速變大或是造成神經學上的症狀，特別是癲癇，或是有嚴重水腦。Subependymal giant cell tumors 常會快速生長或是造成出血。值得一提的是，有些資料顯示，對於這些腫瘤，放射線治療應該盡量避免，有些人認為放射線會增加這些腫瘤的惡性轉變。

## 臨床表現

### 皮膚

皮膚的異常，通常在結節性硬化症 (Tuberou Sclerosis) 的病患都可見到，這對於醫生的診斷有幫助。除了美觀外，通常對病人不會有太大的影響，但嚴重造成臉部變形者，仍需要接受治療。

常見的為以下幾種：

#### 1. Hypopigmented Macules



#### 2. Angiofibromas

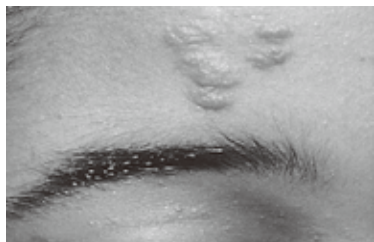


其內含有細小的血管以及纖維組織，外觀呈現紅色一點一點的樣子且會像蝴蝶展翅一樣對稱出現在病人的鼻子和臉頰，常在病人年幼時就會出現。

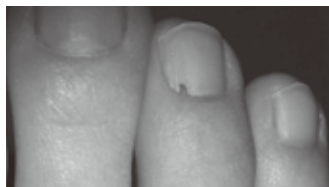
#### 3. Shagreen Patches 下軀幹



#### 4. Brown Fibrous Plaque 多在額頭



#### 5. Periungual Fibromas



也可以稱為 - 克南氏瘤 (Koenen's tumors) 好發於手指或腳趾周圍，呈現小顆粒狀。若是臨床症狀有出血現象或持續增大，可以透過手術切除。

加入我們！

# 我聽你說

We listen to you



香港結節性硬化症協會  
Tuberous Sclerosis Complex  
Association of Hong Kong

## Contact us/ 聯繫我們

香港結節性硬化症協會  
Tuberous Sclerosis Complex  
Association of Hong Kong

## Address/地址：

Department of Paediatrics and  
Adolescent Medicine  
Rm 115, New Clinical Building  
Queen Mary Hospital  
102 Pokfulam Road, Hong Kong  
香港大學兒童及青少年科學系  
瑪麗醫院，薄扶林道102號  
新教授樓115室

## Phone/聯繫電話：

+852 22554538 (莫姑娘)

## Email/電子郵件：

tscchk0515@gmail.com