

罕見疾病—卓飛症候群之初探與實務分享

鍾惠萱

國立清華大學特殊教育學系研究所研究生

朱思穎

國立清華大學特殊教育學系教授兼
特殊教育學系系主任

壹、前言

筆者現為學前集中式特教班教師，在教學現場服務一位罕見疾病—卓飛症候群之幼兒小馨。初次見到小馨的時候，很難一眼判別出小馨的異樣，因為在肢體動作、身體發展與社交互動等方面看似都與一般普通生同儕無異。直到家長帶她從室外走到有冷氣房的教室，小馨「碰！」的一聲倒在地上，搗著臉大叫、小小的身軀抽搐著，事後媽媽表示：環境氣溫的改變就十分容易引發小馨的癲癇發作，這就是卓飛症候群的日常。

卓飛症候群（Dravet Syndrome, DS）又稱為嬰兒重度肌陣攣癲癇，此症是 1978 年由法國小兒神經科醫師 Charlotte Dravet 發現，1989 年正式列入國際抗癲癇聯盟之癲癇分類，並於 2001 年國際抗癲癇聯盟工作小組正式以 Dravet 醫師為名，將嬰兒重度肌陣攣癲癇更名為「Dravet 症候群」，發生率約為 0.0025%~0.005%（財團法人罕見疾病基金會，2020）。正因其發生率低，且在癲癇的病患中，DS 其死亡率偏高，約莫有 10%~18% 的患者其生命結束在發病後的 3~7 年內，最主要為非預期性猝死（sudden unexpected death in epilepsy, SUDEP）（Sakauchi et al., 2011），目前國內外文獻針對 DS 探討較少，且多數以醫學角度做切入。本文將從教育的角度，分享筆者在教學現場對 DS 個案的處遇及教學策略。

貳、認識卓飛症候群

一、病因

（一）遺傳

有一部分 DS 患者有癲癇或熱痙攣的家族史，但根據文獻資料其關聯性變異大，從 25%到 72%皆有顯示（Dravet, 2011b）。另有其他遺傳分析結果為：DS 70-80%的致病原因與位在染色體 2q24.3 的 SCN1A 基因突變有關，大多數為 SCN1A 基因的單一點位基因變異；另外的 20~30%的患者找不到 SCN1A 的突變，可能是其他基因突變所造成（財團法人罕見疾病基金會，2020）。上述資料顯示雖 DS 與某些遺傳基因項目有所關聯，但目前沒有確切的遺傳基因可以準確顯示 DS 的發生。

（二）神經系統

目前已知大多數的DS之癲癇發作，是因為腦神經細胞中傳遞離子訊息的鈉離子通道失調，而引發患者中樞神經系統不正常放電。由於鈉離子通道對於溫度極為敏感，故高溫容易誘發其癲癇之發作（Dravet, 2011a）。因此，此症候群之癲癇發作其最主要之因素與體溫有密切的相關。

二、病徵表現

（一）生理表現

1. 出生到 1 歲：患者通常在 1 歲之前發病，通常在第一次發作前病患的發展正常，典型的症狀是嚴重的熱痙攣，通常是由發燒或洗熱水澡觸發，另有 2.5%的癲癇病患是因接種疫苗而發展成 DS（Dulaca & Gataullinaa, 2017）。

2. 1 歲至 5 歲：隨著年齡增長，DS 之患者會出現多樣性的癲癇發作，且藥物對癲癇的反應不佳，為頑固性癲癇。此外，其癲癇很容易受各種刺激誘發發作，常見的刺激包括體溫過高、發燒、過度興奮、閃爍的燈光

等。另外這個時期的患者已無法達到正常發展的里程碑，也會開始出現認知障礙與行為異常，如：注意力缺陷、過動及自閉傾向等（財團法人罕見疾病基金會，2020）。

3.5 歲至成年：DS 之患者終其一生都會伴隨的癲癇發作，主要發生在睡眠時，發作類型為全身強直－痙攣性癲癇（Catarino et al., 2011），但其肌陣攣性、非典型失神發作逐漸消失（Dulaca & Gataullinaa, 2017）。大多數的成年人患有中度到重度智能障礙，並且可能伴隨固著行為、自閉傾向、強迫性行為、焦慮或攻擊性（財團法人罕見疾病基金會，2020）。

（二）發展與行為表現

根據 Dravet（2011b）的文獻表示發展遲緩和行為異常是 DS 之共同特徵，例如：發展遲緩在病患開始學走路即可發現，他們可在正常年齡開始走路，但步態卻不穩定，持續遲緩的時間長。語言也從正常開始，但隨著年齡大，其進展非常緩慢，許多病患還沒有達到構建基本句子的階段。此外，其精細動作能力發展不佳，受限於肌陣攣和視力不佳之緣故。在行為方面，注意力不足為主要其學習的阻礙，以及過動與固著行為也是其行為表現之一。然而他們能完成重複的拼圖或是重複觀看一樣的動畫，也因此有些嚴重行為異常的患者會被標記為自閉症或是精神病患。

參、卓飛症候群之癲癇類型與治療方式

一、卓飛症候群常見之癲癇類型

根據 Dravet（2011b）指出卓飛症候群之癲癇類型可分為 5 種，包括：抽搐性發作、肌陣攣發作、非典型失神發作、局部發作、與失張發作。依據筆者觀察的小聲發作類型多為肌陣攣發作，發作前多有意識，且伴隨

搗臉大叫，接著則會倒地後身體開始顫動，約 10~15 秒內會結束，結束後尚有些微意識，休息一陣子後能恢復正常；少數則是抽搐性發作，全身強直，發作後需要長時間的睡眠休息才能恢復原本的身體狀況。

二、卓飛症候群常見之治療方式

（一）藥物治療

在國內根據林佩津、洪碧蓮、曾碧萊（2014）目前衛生福利部核准約莫 20 種抗癲癇的藥物，其中較常使用共有 10 種左右，除了傳統抗癲癇的藥物之外，近年來又陸續核准新一代藥物，如：gabapentin、vigabatrin、lamotrigine、topiramate、oxcarbazepine 等，根據臺大醫院健康電子報（2015）表示藥物的種類可區分成窄效與廣效兩種：窄效型藥物包括：phenytoin、carbamazepin、gabapentin、oxcarbazepine 等；廣效型藥物包括 lamotrigine、levetiracetam、topiramate、valproate、phenobarbital。窄效型抗癲癇藥物用於局部性癲癇與肌陣攣發作；廣效型抗癲癇藥物則可用於全身抽搐性發作，廣泛用於各種類型的癲癇治療且亦是新生兒癲癇的首選藥物（林正懷，2012）。

根據 Dravet（2011a），Stiripentol 為歐洲藥品管理局的罕見藥品，研究顯示可以縮短長時間的癲癇發作，更能避免癲癇持續的發生，並且超過 50% 的病患能有效減緩癲癇的發生。而該藥品也在 2019 年新增為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，輔助治療難治的全身性強直陣攣性發作（食藥署公告，2019）。

（二）生酮飲食

生酮飲食是一種高脂肪、充足的蛋白質及低碳水化合物飲食，除癲癇外，生酮飲食在降低肥胖、癌症、糖尿病及心血管疾病等都有治療的功效（亞東院訊，2019）。Caraballo（2005）研究 20 名 DS 的患者持續生

酮飲食 1~4 年，其中有 2 例無癲癇發作；有 8 例減少 75%到 99%的癲癇發作；有 3 例則減少 50%到 74%。但 Dressler (2010) 的研究表示 50 名癲癇患者持續生酮飲食超過 1 年，其中 43 名因副作用，如：嘔吐、身體不適等而停止生酮飲食，其中 5 名患者有效減少 50% 以上的癲癇發作。根據上述顯示，生酮飲食對於控制 DS 之癲癇發作會因個人狀態而有所差異，需根據個人體質決定是否採用生酮飲食，且生酮飲食在癲癇患者身上可能造成感染、生長遲緩、胰臟炎、骨質流失、腎結石等，少部分孩童的副作用是嚴重到有致命可能 (天下雜誌，2019)。因此，筆者建議執行生酮飲食前，需事先詢問主治醫生或相關醫療人員，並根據個案之身體狀況適時調整飲食習慣。

目前小馨從確診為 DS 後持續服用藥物至今，嘗試了許多藥物，包含常見的帝拔癲 (Depakine)、利服全 (Rivotril) 與上述的長效型藥物—優閒膜衣錠 (Levetiracetam)，但藥物的副作用包含昏昏欲睡、食欲不佳、注意力集中困難等，皆是家長與教師需要在生活中需多加注意的。而生酮飲食的方式，小馨經醫生評估後嘗試約 6 個月左右，然而小馨的癲癇情況並沒有得到緩解，反而多了便秘與長針眼的不適反應，在與醫生溝通後，停止了生酮飲食的方式。

肆、卓飛症候群之照護與處遇策略

目前國內外以 DS 為研究主題之文獻少，且大部分多以醫學的觀點提供相關建議，但並無文獻提供給教學現場教師之相關照護與策略，因此筆者歸納自身於幼兒園現場的實務經驗，提供以下幾點照護方式與教學策略如下：

一、卓飛症候群之照護與行政措施

(一)開學前個別化教育計畫 (IEP) 之擬定

在擬定 IEP 的過程中，班級導師能透過晤談的方式，詳細記錄學生之病歷史與發展史，包含：就診紀錄、健康狀況、過敏原等，另外，更應注意記錄下癲癇發作之誘因、癲癇發作後之處理與癲癇藥物的服用情況，同時在會議紀錄中明訂：若發生重大情況需緊急送醫時，學生主要就診之醫院為何，以備不時之需。在支持服務方面，依情況為學生申請相關的專業團隊，如：語言治療、職能治療與物理治療等。

(二)擬定緊急事件之 SOP 流程

DS 之癲癇發作容易受到環境以及內在生理狀況影響，而癲癇發作之情況因人而異，有些少則數秒即結束；有些則可能超過好幾十分鐘還尚未放電結束，癲癇的不易預測性常常讓教師手足無措，故擬定緊急事件流程能讓教師以及行政人員各司其職，最終目的是為了保障學生的生命安全。擬定緊急事件之流程參與人員應包含教師、教師助理員、家長、校護以及輔導室行政人員等，共同研擬緊急事發需注意以及連絡的事項，並在開學前實際模擬情況發生時的流程，以確保每位人員都能了解當緊急事件發生時之職責為何。

(三)依據託藥單給予藥物

根據幼兒園教保服務實施準則第十一條條文規定，老師受幼兒之法定代理人委託協助幼兒用藥，應以醫療機構所開立之藥品為限，其用藥方式不得以侵入方式為之。若學生在學校有必要用藥，教師應依規定請家長填寫託藥單，託藥單上須詳記藥量、用藥時間、有無副作用等等，而教師應定時定量給予藥物，並注意學生服藥後的身體狀況。

(四)體溫紀錄表與癲癇發作紀錄表

根據上述資料顯示 DS 之誘發癲癇的原因與溫度有關，故教師應在學生到校時記錄體溫，以確保學生並無發燒的情況，另外在課堂活動間至少需再記錄一次，確定學生體

溫正常。年紀較小的DS其癲癇發作狀況相較不穩定，故記錄其癲癇發作之情形顯得重要，紀錄表上包含癲癇發作時間、持續的時間、發作時的表現以及後續教師的處理方式，除了能讓家長了解學生在校癲癇發作的細節外，若學生有必要回醫院調整藥物時，紀錄表也能提供給醫生作為參考以了解學生的發作的情況與頻率。

罕見疾病的照護對於其家長是最重視的一點，而對特教老師來說，DS 案例少，除了較少接觸外，對於照護其生命安全也是格外備感壓力。綜合上述四點行政措施，一方面學校教師以及行政人員對於小馨的突發狀況有一定的了解，能確保小馨的生命安全；另一方面，小馨的家長了解學校對於突發狀況的一套做法，更能無顧慮的讓小馨在學校就讀，以達到學校安心、家長放心、學生開心的學習環境。

二、卓飛症候群之輔導與教學策略

根據目前筆者參考國內外文獻及實際觀察小馨的生理與學習狀況，發現小馨在認知與語言能力有落後同儕的情況，同時伴隨注意力缺陷及過動的問題，部分固著行為，如握手指、反覆問相同問題，也常困擾小馨的學校作息。根據上述的學習特徵，筆者以下就自身經驗與參考其他文獻，針對卓飛症候群的輔導及教學策略做說明：

(一)認知與語言能力遲緩

目前文獻皆指出語言能力與認知能力的關係密不可分，而學前階段是語言學習發展的基礎。故提升小馨基本認知、日常語言理解與表達為首要目標。而對於認知發展遲緩之幼兒，應運用較具體的教學方式引導幼兒理解與表達，因此筆者常透過圖像或動畫的方式來進行課程，且在課程中搭配多感官教學與實際演練，加強小馨的熟練度。另外也會透過閱讀繪本的方式，引導小馨命名圖像

名稱、回答相關問題或利用句型說出日常短句等。平時也會在適當的情境中，將小馨的學習目標融入教室中的例行作息，提供小馨重複練習的機會。其次，建議家長持續讓小馨參與醫院的復健療育課程，以提升小馨整體能力。

(二)注意力缺陷與衝動過動

根據孟瑛如與簡吟文（2014）提出對注意力缺陷過動症的策略及調整，筆者針對學前之學生調整後，有以下幾點建議：1.給予簡短的指令；2.學習具體化；3.座位調整；4.明確的契約和獎勵；與 5.運用學生之喜好進行課程。而學前是前庭覺發展的重要階段，學生之躁動、跳來跳去或無法安坐可能是對於身體速度量的不滿足，故安排適當的前庭刺激活動，如：溜滑梯、盪鞦韆、前滾翻、滑板、跳跳床、大龍球等，皆有助於前庭系統的穩定。但因DS體溫易升高導致癲癇發作，故筆者建議先以室內活動為主，從事室外的前庭活動需多加注意體溫。此外，筆者在每次主題課程之前，帶領小馨及同學進行簡單的體能活動消耗多餘的體力，並在課程開始之前利用注意力遊戲，如：老師說、找一找等，促進小馨的專注力，若課程進行中，小馨無法安坐，筆者會透過請小馨擔任小幫手協助老師或同儕，製造其合理離坐且起來走動的機會。

(三)固著行為

目前處理自閉症之固著行為主要採正向行為支持，筆者認為目前小馨有一定的認知能力，故筆者對於其固著行為是採以行為介入策略。例如筆者發現小馨的固著行為—握手指，常發生在小馨無所事事的時候，故在事前預防方面，筆者會在活動轉換間給予其他任務或是調整任務練習的次數，減少小馨空閒的時間。在行為教導方面，筆者會利用口頭提示提醒小馨手要放腿上，並多提供小馨玩黏土、撕貼貼紙等利用手指活動的教

具，適度的提供小馨手部的刺激。在後果反應方面，筆者利用增強策略，若小馨經提醒後有將手好好放在腿上或小馨一段時間不搥手，即可得到增強物，以強化小馨做正確的行為。

伍、結語

教育現場之特教教師對 DS 病例的了解並不多，癲癇的照護亦是特教教師最棘手的挑戰。而小馨年紀小，其癲癇情況尚不穩定，若在學校發作沒有得到妥善的處理，可能會危及到生命安全，因此，學校的行政團隊必須有完善的規劃。另外在與家長溝通上需要有法規規範以及會議紀錄來保護學生與教師。然而因癲癇是腦部放電的因素，導致小馨在認知、語言或社會等能力發展遲緩，且可能涵蓋多種障礙類別的特徵，其語言及認知能力落後可藉由小馨有興趣之繪本進行大量的閱讀；其注意力缺陷及過動問題可透過教師日常的班級經營策略與活動進行介入；而其固著行為採正向行為支持策略後多有改善，加上小馨在醫療院所也多有安排療育課程，目前小馨持續到校，其發展有漸漸進步，但癲癇的情況尚未穩定，然如何讓小馨保持上升的發展曲線，對於特教教師而言是值得持續嘗試與探索。

參考文獻

- 天下雜誌（2019）。「生酮飲食」減肥超有效？醫師親身實驗後發現驚人真相。取自 <https://www.cw.com.tw/article/5094603>
- 台大醫院健康電子報（2015）。癲癇藥品治療簡介。取自 https://epaper.ntuh.gov.tw/health/201512/project_3.html
- 亞東院訊(2019)。生酮飲食有副作用嗎？哪些人不適合？常見 Q&A 一次解答。取自 https://www.femh.org.tw/research/news_detail.aspx?NewsNo=10871&Class=1
- 孟瑛如、簡吟文（2014）。孩子可以比你想得更專

- 心：談注意力訓練。臺北市：心理。
- 林正懷（2012）。癲癇之藥物治療：如何選擇抗癲癇藥物。恩主公醫訊，12，7-14。
- 洪碧蓮、林佩津、曾碧萊（2014）。某醫學中心兒童住院病患抗癲癇藥物使用合理性之回溯性評估。臺灣臨床藥學雜誌，22(4)，207-217。
- 食藥署公告（2019）。食藥署公告：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」。取自 https://www.newin.com.tw/news_detail/331.htm
- 財團法人罕見疾病基金會(2020)。罕見疾病一點通—卓飛症候群。取自 <http://web.tfrd.org.tw/genehelp/article.html?articleID=Dravet%2520syndrome&submenuIndex=0>
- Caraballo, R. H., Cersosimo, R. O., Sakr, D., Cresta, A., Escobal, N., & Fejerma N. (2005). Ketogenic diet in patients with Dravet syndrome. *Epilepsia*, 46, 1539-44.
- Catarino, C. B., Liu, J. Y., Liagkouras, I., Gibbons, V. S., Labrum, R.W., Ellis, R., ...Sisodiya, S.M. (2011). Dravet syndrome as epileptic encephalopathy: Evidence from long-term course and Neuropathology. *Brain*, 134, 2982-3010.
- Dravet, C. (2011a). Dravet syndrome history. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53, 1-6.
- Dravet, C. (2011b). The core Dravet syndrome phenotype. *Epilepsia*, 52,3-9.
- Dressler, A., Stocklin, B., Reithofer, E., Benninger, F., Freilinger, M., Hauser, E., ... Feucht, M. (2010). Long-term outcome and tolerability of the ketogenic diet in drug-resistant childhood epilepsy—The Austrian experience. *Seizure*, 19, 404-8.
- Gataullina, S., & Dulaca, O. (2017). From genotype to phenotype in Dravet disease. *Seizure*, 44, 58-64.
- Sakauchi, M., Oguni, H., Kato, I., Osawa, M., Hirose, S., Kaneko, S., ...Fujiwara, T. (2011). Mortality in Dravet syndrome: search for risk factors in Japanese patients. *Epilepsia*, 52 (Suppl. 2), 50-54.