



關於第二型神經纖維瘤病 (NEUROFIBROMATOSIS TYPE 2, NF2)

(本文由台北醫學大學附設醫院神經科主任 葉篤學醫師審訂)

什麼是第二型神經纖維瘤病？

第二型又稱中樞型神經纖維瘤，較第一型少見，其致病基因位於第22對染色體上，也是顯性遺傳疾病，發生率約1/40000，是政府公告的罕見疾病；腫瘤主要位於中樞神經（CNS），尤其是兩側的聽神經纖維瘤（acoustic neurinoma），造成聽神經漸進性喪失，疾病特徵有雙側前庭神經鞘瘤、腦及脊椎神經多發性腫瘤，如：腦膜瘤（meningioma）、腦室管膜瘤（ependymoma）等。

症狀與併發症

NF2疾病特徵，有：

- 神經鞘瘤：神經鞘瘤會變大壓迫聽神經，初期症狀包含耳鳴、聽力喪失及平衡問題（行走於夜晚或不平坦的道路上，易步態不穩），聽力可能漸漸喪失或急速惡化。
- 視力：1/3患者的單側或雙側視力可能會受影響，或有白內障的現象。
- 腦膜瘤或神經膠質瘤：可能引起各式各樣的神經症狀。
- 各種神經症狀：由腦膜瘤、神經膠質瘤引起。
- 其它：臉部肌肉無力或癱瘓。

如何確診

須經由核磁共振掃描、聽力檢測、眼睛檢查。依據美國國家衛生院（National Institutes of Health, NIH）公布的診斷準則，如下：

1. 兩側第八對腦神經聽神經瘤；
2. 一等親中有第二型神經纖維瘤病的病史，加上患者有單側聽神經瘤或以下六點中任兩點：
 - 腦膜瘤（Meningioma）
 - 室管膜瘤（Ependymoma）
 - 神經纖維瘤（Neurofibroma）
 - 神經膠質瘤（Glioma）
 - 神經鞘瘤（Schwannoma）
 - 青春型（早發性）白內障

若出現疑似病徵，請前往各大醫院小兒科、神經內科或基因遺傳諮詢中心經專科醫師評估檢查，同時定時觀察紀錄身體的狀況和變化，若有變化即再度前往醫院與醫師討論。

若30歲以前出現單側前庭聽神經鞘瘤合併任何腦脊髓室管膜瘤、神經膠質瘤、神經纖維瘤、白內障等也可高度懷疑此病。

治療方式

NF2是會影響人體多項系統的疾病，需要神經內科醫師、遺傳科醫師及神經外科醫師等的協助，以早期診斷與治療，降低疾病對患者造成的傷害。

目前NF2沒有根治的方法，主要透過外科手術及放射線治療來改善症狀，如長在腦部或脊椎上的腫瘤，以手術移除有使神經受損的風險，造成神經方面的問題；若腫瘤位置與大小不適合動手術，則可考量放射線治療，不過同樣會有好處與風險，皆需要經過醫師詳細的評估。

NF2建議應定期進行核磁共振（MRI）追蹤腫瘤大小、語言及聽力評估、神經學檢查是否神經功能受到損害。

聽力喪失是NF2主要問題之一，雖手術可保存聽力，但在十年內因腫瘤的成長仍將導致聽力逐漸減弱，在緩慢減損聽力的期間，可透過助聽器輔助，並學習手語與讀唇語，以預備於形成重度聽損或聽力完全喪失後仍可與外界溝通。

關於遺傳

NF2也是以染色體顯性方式遺傳。其腫瘤主要位於中樞神經（CNS），尤其是兩側的聽神經纖維瘤（acoustic neurinoma）、spinal schwannomas，甚至meningioma，NF2發生率（約1/33000-40000）遠較NF1低。

照護原則

定期追蹤

N2應遵照醫師建議定期回診及檢查，以追蹤腫瘤大小及語言、聽力及脊髓是否受到損害。

生活照護

- 注意聽力狀況；
- 觀察神經學症狀，如視力、肌肉力量、記憶力、個性變化；
- 保持穩定的生活作息，避免菸酒、熬夜等，因為不良的生活型態容易造成血管病變，以及局部缺血、腫瘤生長加速。

相關資訊

國內團體

財團法人陽光社會福利基金會：<https://www.sunshine.org.tw/>

台灣神經纖維瘤協會：<http://www.nf.org.tw/index.html>

國外團體

Children's Tumor Foundation（美國）：<https://www.ctf.org/>

Neurofibromatosis Network（美國）：<https://www.nfnetwork.org/>

Nerve Tumours UK（英國）：<https://nervetumours.org.uk/>

參考文獻

- 多發性神經纖維瘤的問與答（台大醫院）：
<https://www.ntuh.gov.tw/neur/Fpage.action?fid=4223>
- 多發性神經纖維瘤症簡介（長庚醫院）：
https://www.lcgmh.org.tw/intr/intr2/c32540/mission_neuro.html
- 神經纖維瘤症之臨床變異與遺傳研究（羅慧夫基金會）：
<https://www.nncf.org/encyclopedia/fibroma>
- 神經纖維瘤協會：http://www.nf.org.tw/custom_31576.html#gsc.tab=0
- 神經纖維瘤疾病 Neurofibromatosis（罕病基金會）：<https://bit.ly/3hr8s8F>