

圖片引用自：Peduto et al., Cancers 2023, 15(4), 1217 ; <https://doi.org/10.3390/cancers15041217>



認識第1型神經纖維瘤 診斷標準與治療新趨勢

■ 文/北醫附醫小兒腫瘤科 劉彥麟主任

認識第1型神經纖維瘤 (NF1)

第1型神經纖維瘤 (Neurofibromatosis type 1, 簡稱NF1) 是一種常見的多系統體染色體顯性遺傳疾病，全球發生率約為三十分之一至四十分之一，在台灣估計約有6,000名患者；NF1的發生不分性別與種族，約50%病例來自家族遺傳，另外的50%則是自身基因發生全新的自發性突變；其成因在於人體第17對染色體的NF1基因發生突變，會導致細胞內的Ras/MAPK訊息傳遞路徑失控，引發細胞異常增生與腫瘤的形成。

隨著年齡變化的臨床症狀

- **皮膚表徵**：這是疾病最早出現且最容易被辨識的特徵。患者在出生時或童年早期，皮膚上常會出現數量異常的「咖啡牛奶斑 (CALMs)」，並可能伴隨腋下或腹股溝的雀斑；到了成年期，臉部及四肢可能會長出良性的皮膚神經纖維瘤。
- **叢狀神經纖維瘤 (PNs)**：約有20%至50%的

患者會發展出叢狀神經纖維瘤。這類腫瘤多在幼兒期或出生時即存在，並會隨著時間逐漸生長增大；當腫瘤侵犯鄰近的軟組織與神經時，會造成外觀毀容、劇烈疼痛，甚至影響運動功能、大小便控制，若壓迫到氣道等關鍵器官更可能危及生命；此外，約有10%的叢狀神經纖維瘤可能惡化為「惡性周邊神經鞘瘤 (MPNSTs)」，這類惡性轉變最常發生在20至40歲的成年患者身上。

- **其他併發症**：包括8歲前好發的視神經膠質瘤、骨骼異常 (如蝶骨發育不良、脛骨假關節)、以及認知與學習功能缺陷等問題。

診斷標準

根據2021年國際共識小組發布的最新修訂指南，若患者符合以下七項標準中的至少兩項，即可確診為NF1：

1. 確診視神經膠質瘤。
2. 兩顆以上的Lisch結節或脈絡膜異常。
3. 至少6個符合特定尺寸 (青春期前大於0.5公分，青春期後大於1.5公分) 的咖啡牛奶斑。

4. 腋下或腹股溝的雀斑。
5. 兩顆以上的任何類型神經纖維瘤，或一顆叢狀神經纖維瘤。
6. 特定的骨骼病變。
7. 檢測出NF1基因致病性突變，或有一等親符合確診標準。

現今，次世代定序 (NGS) 甚至全基因體定序等先進基因檢測技術，大幅提升了診斷的精準度；不僅能捕捉各種類型的基因突變，還能協助醫師將NF1與臨床表現極為相似的Legius症候群 (由SPRED1基因突變引起，患者僅有咖啡牛奶斑而無腫瘤症狀)，或是其他類似的纖維瘤症，進行鑑別診斷；對於符合診斷條件的患者，建議每年可以回相關門診進行一次身體評估，必要時搭配影像等檢查，以減少可能的併發症造成生活的影響。

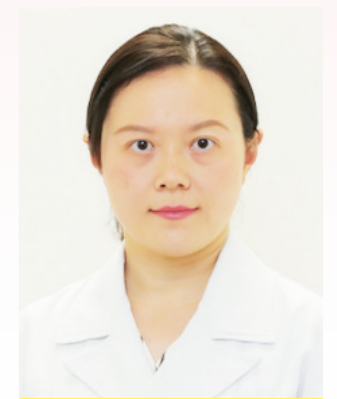
多專科團隊照護與治療進展

由於NF1的病程變化十分複雜，因此須由多專科團隊，針對患者進行長期的健康監測與個人化照護；對於造成功能障礙或嚴重外觀受損的叢狀神經纖維瘤，若能安全執行且無重大併發症，手術切除往往是有效的改善方式，然而，部分患者在術後可能會面臨腫瘤復發的風險，有時需要接受多次手術；我國健保也於2025年開始，透

過「癌症新藥暫時性支付專款」給付「MEK抑制劑」科舒洛® (Selumetinib)，用於治療3歲以上合併有症狀且無法手術切除的叢狀神經纖維瘤患者；臨床研究證實，這些藥物不僅能顯著縮小腫瘤體積、降低患者需要手術的頻率，還能大幅減輕疼痛，增進原本受到腫瘤影響的顏面與肢體功能，甚至有研究觀察到咖啡牛奶斑變淡，為改善患者生活品質與自信心帶來許多助益。



劉彥麟主任



何宛玲醫師

小兒腫瘤科門診時刻表

時間	一	二	三	四	五	六
上午	▲	●		▲		
下午					●	
夜間						

● 劉彥麟主任 ▲ 何宛玲醫師



▲ 第1型神經纖維瘤 (NF1) 可能出現的臨床表現與年齡關係。

備註：本圖做為追蹤時的提醒，不是每個病人都會出現上述表現。(引用自本院專家與臺灣小兒神經醫學會共同制定的第1型神經纖維瘤診療共識，發表於JFMA 2025 Aug 22: S0929-6646(25)00438-3；圖片以Google Gemini生成)