

一個基因的錯誤 造成全身性的腫瘤風暴 罕病「逢希伯-林道症候群」 讓病人一生反覆手術

文 / 黃金山

國泰綜合醫院外科部顧問醫師

全台僅通報54例的極罕見疾病「逢希伯-林道症候群（Von Hippel-Lindau disease, VHL）」是一種多系統遺傳性疾病，患者可能在中樞神經系統、腎臟及視網膜等多個器官反覆出現腫瘤或病變，造成病人恐需多次接受腦幹、脊髓等腫瘤切除重大手術，在診斷與治療上均具高度挑戰。國泰綜合醫院長年致力於該疾病的臨床照護與研究，30多年來已累積治療25位個案，神經外科豐富的臨床治療經驗、手術成功率與術後照護品質，日前榮獲SNQ國家品質標章肯定。

逢希伯-林道症候群是因VHL基因突變導致腫瘤抑制功能喪失、血管異常增生，導致病人反覆在不同器官長出腫瘤，包括小腦、脊髓、腎臟、胰臟、視網膜、腎上腺等，嚴重可能危及生命。由於VHL的特性並非單一腫瘤轉移，而是「每個器官都可能自行長出腫瘤」，不僅使疾病治療更加困難，也常造成病人因不同器官反覆發病而遊走各科，突顯疾病辨識的重要性。

國泰綜合醫院長年致力於該罕病的照護與研究，截至目前已累積治療25位個案，其中部分病人因疾病反覆發作，接受4至6次小腦、腦幹或脊髓等重大手術不在少數。值得一提的是，醫院曾收治最年輕於6歲即發病的個案，歷經多次手術治療，目前整體狀況穩定良好，已長大成人，現32歲。此外，更有家族三代皆於醫院接受持續追蹤與治療的案例，充分展現醫院在高難度外科手術領域的治療成果。



▲國泰綜合醫院日前舉辦記者會，分享VHL治療成果，右二為黃金山顧問醫師（照片經同意刊登）

患者63歲林女士，過去30多年來因中樞神經血管母細胞瘤，多次接受重大手術治療，包括分別於1990年、1999年接受延腦腫瘤切除手術，2004年接受加馬刀放射手術，並於2020年接受頸椎至胸椎腫瘤切除手術。2025年因罕見的腰椎血管母細胞瘤再度復發，出現下背痛、髖部疼痛及下肢麻木等症狀，再度接受手術治療，術後不適症狀雖大幅改善，但長期仍需面對腫瘤反覆發作及神經功能受損的風險。林女士感謝醫療團隊一路以來提供專業且持續的治療與照護，讓她在疾病反覆的歷程中，仍能保有一定的生活品質。

由於VHL患者的下一代有50%的致病率，診斷仰賴家族史、影像學檢查（MRI、CT）及基因檢測。雖然腫瘤常為良性，但因位置特殊且會復發，病人需要長期監控、多次手術，且目前無法根治。也因治療仰賴跨科整合，國泰綜合醫院整合神經外科、泌尿科、眼科、影像醫學、遺傳醫學及心理治療等多專科團隊，提供病人從精準基因檢測、早期診斷到個別化治療與心理支持的全方位照護，透過專業團隊陪

伴病人面對一輩子切除腫瘤的反覆威脅，更於日前成立病友會，造福病人與家屬。

VHL不是無法治療的疾病，而是一種需長期追蹤與整合照護的慢性疾病，因此早期診斷相當重要，特別是具有家族史的民眾，應接受基因檢測與定期影像檢查，以利及早發現。而以往VHL治療仰賴手術與影像追蹤，無法從根本抑制腫瘤，然而近年國際間新型標靶藥物（Belzutifan）問世，可望為患者帶來新的治療契機，有助減少手術次數並延緩疾病進展，亦提醒VHL的典型症狀包括視網膜血管瘤引發的視力模糊或失明、腦部腫瘤造成神經壓迫導致頭痛、嘔吐、步態不穩或肢體無力，嗜鉻細胞瘤引起的持續或陣發性高血壓，腎囊腫或腎臟癌，胰臟囊腫等等，若病人反覆出現前述症狀，務必警覺就醫。