

1. Tan TK, Chen FL, Sheu JN, Chen SM, Huang HH, Tsai JD. Tuberosus Sclerosis Complex Associated with Heterotopic Ossification in a Young Girl. *Pediatr Neonatol.* 2014; 55: 65-7.

結節性硬化症 (TSC) 是多系統良性腫瘤疾病。儘管有多樣不同的表現，骨骼肌合併症 TSC 中數少見。我們報告 TSC 在脊椎和雙邊肩胛骨皮下骨鈣化病變，造成動作限制的痛苦。以三維電腦斷層掃描 (3D CT) 為多個進行性骨化性肌炎鈣化 (Heterotopic Ossification)。這種影像功能可提供謹慎評估，以避免不必要的手術治療及切片，避免可能加重病情。

2. Tsai JD, Wei CC, Chen SM, Lue KH, Sheu JN. Association between the growth rate of renal cysts/angiomyolipomas and age in the patients with tuberous sclerosis complex. *Int Urol Nephrol.* 2014; 46:1685-90.

結節性硬化症 (TSC) 的腎以外表現具有高合併症機率。其發生及影響到的器官併發症取決於年齡。本研究旨在探討在不同的年齡其合併症、機率和 TSC 腎囊腫/血管平滑肌脂肪瘤的大小之間的關聯。

我們在為 TSC 患者 TSC 進行系統性的評估。患者均根據 Roch 的臨床診斷標準確診為 TSC。所有患者進行了系統性評估與醫療史回顧、記錄皮膚表現、腦部核磁共振影像、胸部電腦斷層掃描及心臟超音波。每個病人均有腎臟核磁共振影像。在 57 例 TSC 中，分學齡前 (<6 歲)，學齡組 (6-18 歲)，青年時期 (18-30 歲)，中年組 (> 30 歲) 觀察到腎臟病變有 38.5%，75.0%，85.7% 和 100%。患者 >30 歲有腎合併症達 72.7%。有腎臟病變和年齡的大小有很強的正相關性 ( $P < 0.001$ )。TSC 合併症如肺淋巴管肌瘤病 (pulmonary lymphangiomyomatosis,  $P < 0.001$ )，癲癇發作緩解 (Seizure remission,  $P = 0.018$ ) 均顯著相關。

結果顯示 TSC 患者隨著年齡的增加與腎臟病變成長呈正相關，監測高風險患者以減少腎臟合併症是必須的。

3. Tsai JD, Wei CC, Tsao TF, Hsiao YP, Tsai HJ, Yang SH, Tsai ML, Sheu JN. Association between the growth rate of subependymal giant cell astrocytoma and age in patients with tuberous sclerosis complex. *Childs Nerv Syst.* 2016; 32:89-95.

結節性硬化症 (TSC) 相關且常見的神經系統併發症隨著年齡的增加，包括室管膜下巨細胞星形細胞瘤 (SEGA) 併積水，嬰兒期開始頑固性癲癇發作。關於 TSC 患者的 SEGA 增長速度的資料是有限的。本研究旨在以週期神經影像學的觀察 TSC-SEGA 增長率。

這項研究由年度神經影像學檢查計算的 TSC-SEGA 的增長率。58 例 TSC 進行系統評估，包括病史和一系列腦影像學的檢查。

核磁共振影像比電腦斷層檢測皮質結節 (cortical tubers) 更敏感 (73.1 vs 0%， $P < 0.001$ )，核磁共振影像在識別顱內病變和電腦斷層敏感度相似 (96.2 對

100%，p 值= 0. 658)。期間腫瘤生長顯著，(兒童 p 值= 0. 012 和成人 p 值= 0. 028)。在兒童 SEGA 的增長速度明顯高於成人 (75.6 對 16.5%，p = 0.03)。這項研究的結果顯示，連續的腦部影像顯示兒童 SEGA 增長速度較高，這表示兒童每年的進行神經影像學，以防止潛在的合併症的重要性。

4. Tsai JD, Wei CC, Yang SH, Fan HC, Hsu CC, Tung MC, Tsai ML, Sheu JN. The effects of everolimus on tuberous sclerosis complex-associated renal angiomyolipoma: a preliminary report. *Nephrology (Carlton)*. 2016. 27. On line.

結節性硬化症 (TSC) 是 mammalian target of rapamycin (mTOR) 失調引起多系統良性腫瘤。本研究旨在探討比較以每天口服 everolimus 2.5 或 5.0 毫克治療 TSC-AML 治療效果。

2012 年 7 月至 2015 年 8 月，以口服 everolimus 每日 2.5mg 起始劑量治療 TSC-AML，而劑量每日逐漸增加至 5.0 毫克。以核磁共振影像在起始、12、24 月及 36 個月進行測量 AML 體積變化並測量腎功能。

八例患者入選這項研究分析。以口服 everolimus 治療 AML 體積減少效果達統計學上顯著差異 (P < 0.05)。在 AML 體積量減少率，4 例以每天 everolimus 2.5 毫克體積減少為 10.5-45.3%，和 4 例 everolimus 5.0 毫克體積減少 40.7-73.1%；兩個組之間的亦達統計學顯著差異 (p < 0.05)。長期追蹤顯示最初 6-24 個月左右達最大體積減少率，其後續長達 36 個月的期間保持穩定。

結果證明，口服 everolimus 治療 TSC-AML 是有效的，提供了一種非侵入性的方式來治療 TSC-AML，患者需要維持治療繼續獲得最大效益。