懷抱獨一無二的小生命，用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：
敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

●已罹患罕見疾病者：
正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

●準備孕育下一代的準父母：

• 無家族病史者——

配合產前檢查，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%～1%，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

• 有家族病史者——

做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳醫學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫療諮詢單位

●衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
http://gene.hpa.gov.tw

●財團法人罕見疾病基金會　02-2521-0717

●衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單　位	電　話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101 07-3114995 #7801
花蓮慈濟醫院	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

●三軍總醫院　02-8792-3311
●台北醫學大學附設醫院　02-2737-2181
●台北市立聯合醫院婦幼院區　02-2391-6470
●佛教慈濟綜合醫院台北分院　02-6628-9779

財團法人罕見疾病基金會
地址：104台北市中山區長春路20號6樓
電話：（02）2521-0717 傳真：（02）2567-3560
網址：http://www.tfrd.org.tw

110.12第一版1000份

認識罕見遺傳疾病　系列. 121

Zellweger氏症候群

Zellweger Syndrome

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

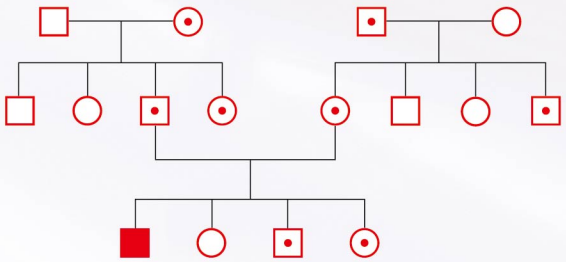
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

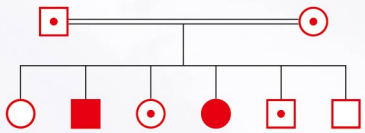
Zellweger氏症候群的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜（近親通婚）



男性帶因者　女性帶因者
男性罹病者　女性罹病者
男性健康者　女性健康者

罕見遺傳疾病個案

守護相伴　創造奇蹟

沁沁出生後經新生兒聽力篩檢發現有聽力中重度受損，6個月便開始接受聽語療育課程。因為及早配戴聽力輔助器材並進入療育階段，沁沁口語表達已近乎一般孩童發展，活潑外向的她總喜歡和年長一歲的姊姊到公園玩滑步車。

幼兒園小班時的沁沁，學習能力特別快，很喜歡到學校去；然而，升中班後常嚷嚷不要上學，情緒變得不穩、容易哭鬧，甚至會尿褲子，剛開始家人以為是新任老師較嚴厲，才會有這些退化、反彈的行為，但沒隔幾個月，她變得容易流口水，吃東西常常掉滿地、墊腳走路，原本口齒清晰的她，發音變得困難，一句話常常講不到五個字就被口水噎到，家人先帶她去針灸，但中醫治療多次都不見效果。有天，當醫生的姑丈恰巧看到沁沁的狀況，建議家人帶她去醫院的神經內科檢查。

接受腦部MRI檢查後，發現沁沁的大腦白質有退化情形，經過基因檢測確診為「Zellweger氏症候群」。醫生坦言目前這個病症沒有治療方式，罹患此病症的孩子大多活不過2歲，6歲才發病的沁沁實屬特別案例。

7歲的沁沁，身體各部機能快速退化，肌肉張力低、視力退化成弱視、無法語言表達等狀況，最後只能用搖頭點頭示意，因為咀嚼肌無力，媽媽將食物打成泥方便她吞嚥；此外，牙醫評估此病可能影響牙齒發展，沁沁的乳牙都偏小顆，且到了該換牙年齡，卻一顆牙都沒脫落。

媽媽說：自從沁沁確診後，心裡有說不清的苦澀，除了要安慰難過的長輩，更思忖著該如何和大女兒解釋沁沁的病況，反而自己的情緒無處宣洩。直至朋友無預警病倒，朋友的家人備受打擊，她才頓然釋懷～原來老天爺是要給他們一家人時間和沁沁相處，漸漸轉換心態：這孩子能長這麼大已經是生命的驚喜，我們一起陪她創造更多的奇蹟吧！目前沁沁一週接受兩次語言及物理治療，期能延緩身體退化，盼望醫學進步，早日找出治療方法。

罕見遺傳疾病 (一二一)

Zellweger氏症候群是因為PEX相關基因發生致病變異，造成過氧化體生成障礙或功能不全。過氧化體（Peroxisome），是細胞內的一種胞器，出現前述障礙時，會影響體內代謝的分解和合成；如長鏈脂肪酸無法代謝產生堆積，以及膽酸、磷脂質和二十二碳六烯酸（Docosahexaenoic acid，DHA）合成減少。臨床表現常有發展遲緩、視力及聽力缺損、牙釉質形成不良等問題。此疾病發生率估計為1/50,000。

Zellweger氏症候群曾依照臨床表現分為三個型別，從重到輕為Zellweger氏症候群（Zellweger syndrome）、新生兒腎上腺白質失養症（Neonatal adrenoleukodystrophy）、嬰兒型雷弗素姆疾病（Infantile Refsum disease）。現在皆統稱為Zellweger氏症候群，通常發病年齡越早，其疾病越嚴重。

1. 新生嬰兒期：肌張力低下、餵食不良、特殊顱顏特徵包括臉部平坦、寬的前囟門、鼻根寬闊扁平，腦部形成異常、癲癇、腎囊腫、肝腫大、膽汁鬱積、肝功能不全、凝血功能異常。大多在出生後一年內死亡，或因漸進式的呼吸困難與肺部感染而死亡。較不常出現視力和聽力的缺損。
2. 兒童期：發展遲緩，可能合併有肌張力低下（智能可能不受影響）、視力及聽力退化甚至喪失、腎上腺功能障礙、腦白質營養不良、末梢神經病變及動作失調。
3. 青少年和成人期：個體差異大。有程度不等的智能障礙、運動失調、視力聽力缺損；但也有智能正常的患者。

此症為體染色體隱性遺傳，發生率為1/50,000，大多為父母各帶一缺陷基因，不分性別，每胎會有1/4機率遺傳此症。診斷方面，此症血漿中的非常長鏈脂肪酸會升高，需與過氧化體脂肪酸代謝異常疾病做辨別，可利用血液及尿液的生化檢查來進行鑑別診斷。也可檢測PEX相關基因是否有致病變異，來進行確認診斷。若對後續懷孕有疑問，可諮詢遺傳科醫師。

此症影響多重器官，目前尚無治癒方式，多以症狀與支持療法進行。照護上需提供足夠熱量的飲食，依嚴重情況考慮管灌飲食，謹慎預防吸入型肺炎；追蹤心智發展、監測腎上腺功能、肝腎功能、聽力及視力、骨骼及牙齒的發展，並依發現的問題處置；定期磁振造影檢查腦部白質處；若有癲癇，可使用抗癲癇藥物控制。