

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。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：100台北市中正區愛國東路100號

電話：(02) 2321-0151

網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓

電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560

網址：<http://www.tfrd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 53

Angelman氏症候群

Angelman Syndrome

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

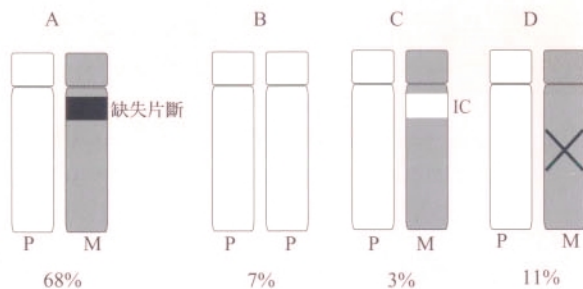
認識罕見遺傳疾病

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25,000~30,000，藉著DNA（去氧核糖核酸）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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

天使症候群之遺傳方式



造成AS的原因：

- A. 母方來源的第十五號染色體有微小缺失
- B. 兩條第十五號染色體都來自父方(UPD)
- C. 母方來源的第十五號染色體上銘記作用控制中心 (Imprinting Center, IC) 發生突變
- D. 第十五號染色體上的UBE3A基因突變
- M：由母方來的第十五號染色體
- P：由父方來的第十五號染色體

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

家有快樂天使

廷廷是家中第一個孫子，全家對他疼愛有加，但到10個月大時還不會自己翻身，頸部的支撐力也很差，大家才驚覺孩子有異狀，當時衷心期盼那只是短暫的現象。廷廷一歲時，很多的發展都明顯遲緩，媽媽於是辭掉工作，在小兒腦神經科醫師的安排下，展開一連串的檢查，但南北奔波的結果，並沒有確認病因，只能當他是腦性麻痺或有自閉傾向，遂開始跑遍各大醫院接受早期療育與復健，甚至也嘗試民俗療法。在受到很多挫折後，終於認清不管孩子得的是什麼病，最有幫助的還是早期療育、復健治療，以及父母不放棄的心！

小時候的廷廷是個體弱多病的孩子，常因鼻血流不止、上呼吸道感染或癲癇藥物控制不佳而往醫院跑，還曾因肺積水住了9天的加護病房。睡眠障礙也是困擾爸媽的一大問題，廷廷經常一整夜不睡覺，隔天精神又很好，一方面要擔心他睡眠不足會引起癲癇發作，另一方面是全家作息完全被打亂，這段期間試過各種方法，效果依然不佳。直到小學三年級，整天的學校生活增加了活動量，睡前媽媽說故事、唸書給他聽，方能一夜好眠！而為了解決夜尿問題，小兒腎臟科醫生以藥物協助控制睡眠期間排尿，治療將近一年的時間，才不再需要包尿布，雖然已經是國小五年級，但慶幸終能脫離尿布和尿床的夢魘！

就在廷廷五年級時，腦神經科醫師發現他的一些行為舉止疑似天使症候群，例如臉上常掛著笑容、喜歡手裡拿著紙張、語言有障礙、斜視及不協調的步伐等等，於是建議做抽血檢查。診斷報告確定後，媽媽並沒有更難過，只是終於對他小時候的種種行為恍然大悟。譬如對紙張和塑膠袋的聲音很敏感、特別喜歡玩水、也常因注意力不集中而進步緩慢；都可能是這個疾病所造成的。

找到了確實的病因，不僅讓父母及師長更了解廷廷，也讓父母重新思考他的教養問題，進而調整全家的生活方向！廷廷的小學生活，有賴於兩位很用心的特教班老師耐心地教導與接納。讓媽媽較為擔心的是，廷廷青春期要面對的國、高中生活以及離開學校後的養育問題，是否真要提早尋找適合的教養機構，以便及早適應呢？也許在旁人看來，那似乎還是很遙遠的事，但對於身障者的父母及家庭來說，這些都是當務之急。

Angelman氏症候群

罕見遺傳疾病(五十三)

Angelman氏症候群 (Angelman Syndrome; 簡稱AS)，又稱天使症候群，是個嚴重學習障礙並伴隨特殊的面部表徵與行為的神經性疾病，於孩童早期會出現嚴重的語言、心智發展遲緩且伴隨特殊行為，如過度發笑、肢體不自主抽搐等症狀。因患者會經常性的大笑、拍手，外觀上看起來開心且興奮，所以此疾病又俗稱為「快樂玩偶」。

患者於6個月到1歲左右，在發展上就有遲緩的情形，至2~3歲時，典型的病徵會越來越明顯，其臨床表現包括頭圍小於平均值、下顎骨突出、愛吐舌、寬嘴、常流口水、過度嘴部運動、膚色及髮色較淺、眼球褪色或斜視、經常性癲癇發作、沒來由的大笑或微笑、情緒容易興奮激動、不自主的雙手甩動、拍手、運動失調、步態不穩、注意力短暫、過動、睡眠週期混亂、嚴重的語言發展遲緩、智能障礙等。

天使症候群之盛行率不分男女約為1/15,000至1/20,000，其致病原因主要是第15對染色體長臂15q11.2-q13的位置出現缺陷所導致，有以下幾種可能原因：

1. 源自母親的第15號染色體有小片段 (15q11-q13) 缺失 (deletion type)，約68%。
2. 患者的第15號染色體皆來自父親 (Uniparental Disomy; UPD)，約佔7%。
3. 源自母親第15號染色體的銘記作用控制中心 (Imprinting Center; IC) 突變而致病，約佔3%。
4. 部份的患者是因第15號染色體上的UBE3A基因突變所造成，約佔11%。
5. 原因不明。

若患者的致病原因為1和2，下一胎的再發率非常低，幾乎小於1%。若為3和4，且為患者自發性的突變，下一胎的再發率同樣是小於1%；但若3和4的原因來自母親的遺傳變異，則下一胎的再發率為50%。因為估計再發率風險非常複雜，建議找遺傳專科的醫師進行遺傳諮詢。

診斷上，除了臨床表徵外，可運用分子生物技術來分析，先利用PCR分析偵測15q11-q13此一區域是否有異常甲基化 (methylation) 的情形，再以螢光原位雜交法 (FISH) 鑑定第15號染色體長臂15q11-q13位置是否有缺失，或藉由UPD檢定看是否患者的第15號染色體皆來自父親。此分子生物診斷技術可詢問各大醫院遺傳諮詢中心。另外，腦波檢查結果也可協助診斷。

此疾病只能針對症狀治療，可用valproic acid、ACTH、carbamazepine、topiramate等治療抽搐的症狀，步伐及運動上的異常、語言及心智遲緩，則可藉著物理、職能、語言治療來改善，較大的孩童需避免關節硬化與脊柱側彎的情形，過動與睡眠障礙的情形則會隨著年紀的增長而減退。