

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 56

多發性翼狀膜症候群

Multiple Pterygium 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。

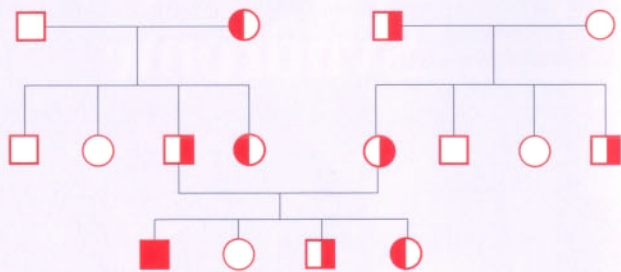
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

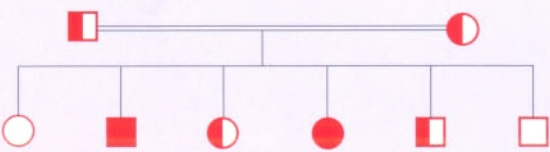
多發性翼狀膜症候群之遺傳方式

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（近親結婚）



- ◻ ◯ 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- ◼ ● 男性、女性罹病者
- ◻ ○ 男性、女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

展翅吧！舉步維艱的小飛俠

媽媽懷軒軒時，產檢皆正常，不見異狀，但軒軒一出生，因心律不整在加護病房待了2個月之久。由於哭聲與外觀皆異常，四肢蜷曲，手肘、腋下與膝後關節的皮膚都有「翼狀膜」增生，即類似鴨子腳掌間的「蹼狀物」，經醫院遺傳科診斷為罹患多發性翼狀膜症候群。乍聽時，一陣恐懼向軒軒的媽媽襲來，讓她在驚慌中亂了方寸。



一年後，媽媽終於接受現實，孱弱的軒軒出生時肺吸入羊水，加上各種疾病併發症，顎裂、斜視、散光、輸尿管阻塞與先天脊椎側彎等健康問題。又因為疾病所致，軒軒出生後一直躺臥到2歲才能坐起，雙手後三指似無神經而無法彎曲，膝蓋後方有翼狀膜連接導致無法正常行走，只能半蹲方式前進，嚴重影響生活起居。然而，多發性翼狀膜症候群只能藉由手術或物理治療改善症狀，或者減緩惡化的程度，因此軒軒7歲時已動過三次手術：一次為移除膝後增生的「翼狀膜」，但因肌肉組織連接異常，手術未成功；另兩次則因脊椎側彎影響肺功能而施行矯治手術。不過，醫師建議每半年仍必須動一次全身麻醉的大手術，一直到成年。

國小時，爸媽為軒軒選擇在普通班及資源班混和上課。由於顎裂且肌肉無力，所以到資源班加強數學及國語發音，並接受呼吸訓練與精細動作之物理復健。媽媽記得開學的第一天，學校要軒軒在家等候，由老師先向同學們說明軒軒的疾病障礙，要求大家發揮愛心、隨時給予幫助，預先為軒軒營造友善的學習環境，第二天才要他到校上課；學校老師的用心良苦，至今仍讓媽媽感恩不盡！

值得慶幸的是，雖然身體構造特殊，但軒軒心智發展並未遲緩，不但智力正常，還有一副天使般的好心腸。在父母、師長的心目中，軒軒是個乖巧懂事的孩子，個性溫和、樂於助人。甚至開刀後疼痛難耐，他也只是咬緊牙關、低聲啜泣，不讓家人多為他擔心。

對於自己的「與眾不同」，軒軒難免會問：「為什麼我會這樣？」媽媽除了教他不要在意別人的取笑，要保持知恩、感恩的心，也不忘鼓勵他用功讀書，將來成為有用的人。我們也祝福舉步維艱的軒軒，在家庭、學校與社會無私的愛中，終能有振翅高飛的一天！

多發性翼狀膜症候群

罕見遺傳疾病(五十六)

多發性翼狀膜症候群是一種可能產生蹼狀頸、肘及膝與關節攣縮等症狀的多重性先天異常疾病，於1978年由Dr. Escobar正式發表文獻，故又被命名為Escobar syndrome。此病之遺傳模式為體染色體隱性遺傳，目前發生率未明，主要病徵是臉部異常、身材矮小、脊椎缺陷、關節攣縮與翼狀膜導致的肢體畸形。分為兩種型態：1. 致死型（Multiple pterygium syndrome, lethal type），會造成死胎或新生兒早期死亡；2. 非致死型（Multiple pterygium syndrome; Escobar syndrome），會造成患者不等程度之畸形，如下表：

部位	症狀
發育與發展	身材矮小、認知智能影響較小，偶見發展遲緩
臉部特徵	眼皮下垂合併斜眼裂、小顎畸形、下巴後縮、顎裂、嘴角下垂、嘴唇凹陷、匙狀舌、人中長、臉部表情僵硬、冷漠（面具臉）、低耳位
翼狀膜	常見分佈於頸部、腋部、肘部、指（趾）部、膝後關節、兩腿內側等區域
肢體	翼狀肉導致肢體、指（趾）部與關節彎曲、攣縮、併指（趾）畸形、馬蹄內翻足
心肺系統	心臟小、肺部發育不全
腸胃系統	闌尾缺失、結腸變薄
生殖系統	陰囊與陰莖後移、男性生殖腺機能不足（不孕）、隱睾症、大陰唇發育不全
行為和表現	傳導性耳聾、蹲伏站立的步態不穩
其他	脊柱後凸（駝背）、椎骨融合或脫出、畸形胸、骺骨發育不全

除就外觀症狀與臨床診斷外，目前僅知此疾病乃第2對染色體（2q33-q34）上之CHRNG基因異常，而導致胚胎發育早期的 γ -乙醯膽鹼受體（gamma subunit acetylcholine receptor; AChR γ subunit）功能異常，而使肌肉無力。罹病的胎兒或可於產檢時，發現其胎動減少或肌肉無力。但若已曾生育過罹患此疾病小孩，並找到孩子的基因變異點，下次懷孕時，可藉由絨毛膜（懷孕10至12週）或羊膜穿刺（懷孕14至18週）進行基因分析。另外，患者肌肉或神經的組織學檢查是正常的，而X-ray可見骨骼的變異，特別是脊椎的異常。

治療上主要以支持性療法為主，預後則依其翼狀膜與脊柱側彎的嚴重程度而定。多數患者在5歲前即有脊柱側彎的問題，並持續胸廓畸形，而增加罹患呼吸道感染的機會，甚至可引發致命危機，因此患者應避免感染，並在早期即應會診外科積極治療。物理（復健）治療可以有效的緩解肢體攣縮，而必要時可施以外科放鬆術。另外，患者可能有視覺與聽覺的損害，故應儘早尋求眼科、耳鼻喉科之專業評估，做進一步診療，以免影響其發展。