

## 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

- 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

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #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 #7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092 #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
- 台北慈濟醫院 02-6628-9779



### 衛生福利部國民健康署

地址：10341臺北市大同區塔城街36號  
電話：(02) 2522-0888  
網址：<https://www.hpa.gov.tw>



### 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>



認識罕見遺傳疾病 系列 (107)

# CFC症候群

# Cardiofaciocutaneous Syndrome

## 愛與尊重

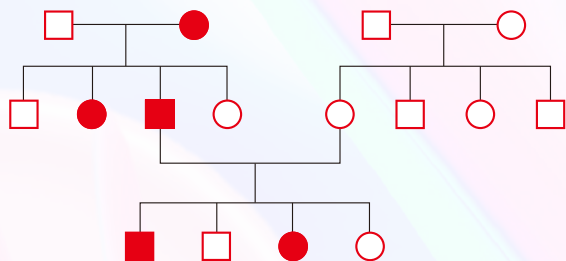
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會  
與您一同用心關懷

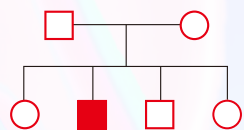
### CFC症候群的遺傳模式

#### 體染色體顯性遺傳

(A) 狀況一：  
父母其中之一為罹病者，  
子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：  
父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- 女性帶因者
- 女性罹病者
- 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

## 今天過了再說 不用想明天的事

小霖媽媽在例行超音波產檢時，醫師便告知當時3~4個月大的小霖可能併有心室中膈缺損及淋巴增生的問題，也告知孩子出生後可能會自行痊癒或吸收，但也可能成為特殊兒童，請父母親仔細考慮是否繼續妊娠，但媽媽對於腹中的胎兒有信心，相信一定能克服這項難關，選擇繼續孕育小霖。

然而，出生後的小霖，因為肌肉張力不足無法自行喝奶，而進入了新生兒加護病房。一個月大的小霖併有多重器官及外觀異常，醫師告知家長他可能疑似為努南氏症患者。

1歲時，小霖因心室中膈缺損、心房肥大、肺動脈狹窄、乳糜胸等問題，影響他營養攝取量不足，緊急入院開刀希望能改善體重過輕的狀況，45天的住院期間，媽媽努力以豆漿、蛋白質等副食品來補充他的營養。

小霖雖然尚未確診，但他的心臟、視力、聽覺深受疾病影響，被醫師評估出有發展遲緩狀況，所以自就讀幼兒園至小學畢業，媽媽都盡可能陪伴在身邊。他還需定期追蹤心臟、視力、聽力功能，12歲時回診更檢查出雙眼有震顫現象、腸胃吸收不良、內分泌、注意力不集中、過動現象等問題，醫師綜合相關徵狀及文獻資料，懷疑他是CFC患者，建議家長可申請本會國際代檢方案及政府單位相關補助，終於確診為CFC症候群病友。

如今19歲的小霖已從高中畢業，樂觀、喜好交朋友的他，從不覺得自己與其他人不一樣，信心十足的小霖即將邁入職場，媽媽秉持著「今天的難關今天過了再說，不要想明天的事徒增煩擾」信念，拉拔、養育著小霖，盼望小霖只要開心過每一天就好。



### CFC症候群

#### 罕見遺傳疾病 (一〇七)

CFC症候群 (Cardiofaciocutaneous Syndrome) 是一種罕見的先天疾病，於1979及1986年分別由Blumberg B.醫師及Reynolds JF.醫師報導與命名。新生兒患者具特殊的顱面特徵，可能伴隨心臟缺陷、餵食困難及不同程度的身心發育遲緩。

此症屬於體染色體顯性遺傳，多數個案為無家族史的偶發個案。若雙親其中一位患有此症，其子代不分性別各有50%的罹病機率；雙親若皆為正常，下一胎再發機率則非常低（約1%）。此症很罕見，根據統計目前全世界的CFC症候群患者估計有200~300個。

常見臨床症狀如下：

1. 心臟方面 (cardio-)：瓣膜發育不全、肺動脈狹窄、心室中膈損、心律不整、心肌肥厚等。
2. 特殊的顱面特徵 (facio-)：大頭、高額頭、鼻梁扁塌、眼距過寬、眼瞼下垂、外耳異常等。
3. 皮膚及毛髮 (cutaneous)：濕疹、色素斑、皮膚乾燥粗糙、過度角質化、毛孔角化、魚鱗病等。毛髮稀疏且脆弱，通常眉毛和眼睫毛稀少或缺少。
4. 其他：生長遲緩、神經方面異常、外觀方面如脖子短、翼狀頭皮、脊椎側彎、漏斗胸；新生兒餵食困難、嘔吐、疝氣、便秘等。

診斷上，主要由臨床表現做評估，患者的染色體結果通常是正常的，因此需抽血檢測是否帶此症相關的缺陷基因。目前已知與CFC症候群相關的基因有三種，分別為BRAF（佔75%）、MAP2K1及MAP2K2（佔25%）、KRAS（佔<2%）。

此疾病目前以症狀治療為主。新生兒餵食困難狀況，可能需要短期鼻胃管餵食，大多數經治療後能改善。部分患者可能需要接受心臟方面手術或藥物治療，並定期於小兒心臟科接受評估。孩童時期必須定期監測各方面成長發展，生長遲緩可藉由早期物理、語言治療促進動作、智力或語言發展。另外，患者應避免過度曝曬於高溫環境下，避免熱傷害。