

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，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，罕見疾病的定義是發生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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的八十九種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

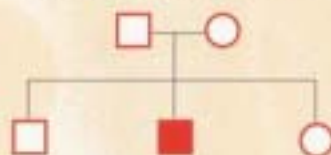
瓦登伯革氏症候群之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 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。

體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，
然而基因突變導致
子女中有人罹病。

體染色體隱性遺傳



□ 男性帶因者 ■ 男性罹病者
○ 女性帶因者 ● 女性罹病者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

爲什麼我是藍眼珠？ 仔仔的疑問

打從仔仔(化名)出生，沈家夫妻倆就發現，雖然仔仔長得和漂亮健康的大兒子一模一樣，可是卻有雙藍眼珠！醫生還來不及給答案，仔仔就因為肚子發脹排不出大便，住進了加護病房，才剛滿月就開刀，可是動完手術的仔仔，便秘還是時好時壞，而且不斷拉肚子，屁股經常紅腫潰爛，才八個月大的仔仔，成了進出醫院的常客，直到有一天馬偕醫院的社工發現仔仔是藍眼珠，建議媽媽帶他到小兒遺傳科診治，媽媽這才明白仔仔的藍眼珠及便秘，原來都只是「瓦登伯革氏症候群」的症狀之一。

醫生說仔仔可能會合併聽障，情況會越來越壞，仔仔媽媽難以相信，九個月大就會說うへうへ、嚶嚶的仔仔，怎麼可能聽不見呢？然而兩歲半以後，仔仔脾氣越來越暴躁，幾經檢查後，仔仔媽媽只得接受他聽力逐漸惡化的事實。反覆思考後，媽媽決定讓仔仔接受手術，一耳裝上人工電子耳，另一耳帶上助聽器，這個決定是正確的。

仔仔今年5歲，他和媽媽的生活忙碌而充實，母子倆一起去上聽障課程，仔仔學說話、交朋友、愛接電話、愛看書，準備兩年後上小學。有一天仔仔跑來問媽媽：「爲什麼你的眼珠是黑色，我的是藍色？」，走過一段艱辛路，媽媽期盼仔仔能快樂自信的成長，仔仔媽媽很堅定的回答：「藍眼珠很漂亮，很帥呀！」問過幾次之後，仔仔不再爲此難過、疑惑了。現在每當有人好奇問他，他會抬著頭迎接別人的眼光，自信地說：「我藍眼珠，我很帥！」



藍眼珠—瓦登伯革氏症候群

罕見遺傳疾病(二)



如果一個中國人有著藍眼珠，你可能會質疑他不是道地的華裔子孫，但是國人當中有為數不少的藍眼珠族群，他們其實是瓦登伯革氏症候群（Waardenburg Syndrome）簡稱瓦氏症的患者。由於特殊的基因病變，造成他們的虹膜缺乏色素而形成藍眼珠。

瓦氏症表現的症狀不只一種，部分藍眼珠患者容易合併聽障及長期便秘，必須及早發現，以得到良好的治療與照顧。

目前的基因檢查已能正確診斷，瓦氏症候群有以下幾項重要特徵：

1. 兩眼皆為藍眼珠或兩眼一藍一正常，又稱為虹膜異色症，但是有些患者的眼珠顏色正常。
2. 單耳或雙耳聽力障礙，發生率為9-38%。
3. 前額有一小撮白髮，或易有少年白。
4. 兩眼眼距較寬，但瞳孔之間距離正常。
5. 鼻根寬闊、鼻翼發育不良；併眉，即雙眉連在一起；下巴比較寬大。
6. 有的人會長期便秘，部分病人同時罹患先天性巨結腸症。
7. 少數病人有皮膚脫色斑、唇脗裂、先天性心臟病或肌肉、骨骼異常。

值得注意的是，瓦氏症的患者並非都會有以上的症狀。但是，如果家族中有藍眼珠之患者，共同血緣的親屬都應該接受遺傳諮詢，以查出可能的罹病者。

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，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 02-2321-0151-726
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2871-2121-3467
台大醫院 02-2312-3456-6702
- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-359-2525-4068
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學院附設醫院 04-2473-9595-2206
- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-3121101
- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-561-825-3602
- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 三軍總醫院 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-23961637
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200
- 彰化基督教醫院 04-7225121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-2327
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123
- 高雄婦幼綜合醫院 07-555-2565



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151 傳真：(02) 2397-9154
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市民生東路一段25號6樓之30
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>