

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 #7801 07-3114995
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>



認識罕見遺傳疾病 系列 (124)

CHARGE症候群

CHARGE 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。

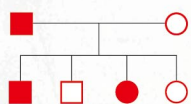
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

CHARGE症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

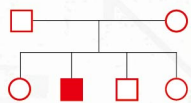
(A) 狀況一：

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

家族同心 勇於面對罕病

7歲的小逸，左耳掛著助聽器、臉上戴著厚重的眼鏡，是個活潑調皮的孩子，雖然就讀幼兒園的特殊班，但不影響他喜歡玩耍、愛交朋友的樂觀性格。

小逸甫出生時，醫師就發現他的新生兒聽力檢測有異常，母嬰一同至月子中心後，護理師更告知媽媽：「小逸喝奶時的吸吮狀況不好哦！可能是吞嚥有問題。」提醒家長盡快帶小孩去檢查。經醫院詳細檢查後發現：小逸有心臟動脈導管未閉合、聽力較弱、斷掌等狀況；經會診後，還發現有眼瞼下垂、視網膜缺損、生殖器與泌尿道異常等問題，緊急住院後的小逸小小年紀就被迫使用鼻胃管餵食，以少量多餐的方式提供營養，讓小逸父母擔心不已，心中急切期盼醫師能盡快找出小逸生的是何疾病。

小逸2歲時透過CHD7基因檢測，確診罹患了「CHARGE症候群」。小逸父母才終於鬆了一口氣，樂觀地說：至少知道小逸的確切病名，這樣我們才有明確的方向可以搜尋資料，像是我們就查詢到美國的案例多於台灣；也找到可以幫助小逸的方式及資訊，如安排物理治療、職能治療、語言治療，上體操課強化小逸的平衡感，讓他的肢體大動作發展可以跟上同齡的孩子。

小逸也曾經問過爸媽：「為什麼我要戴眼鏡？為什麼我聽不見？別人都不會這樣...」媽媽聽見他這樣問，格外心疼，只能耐心地對他說：「因為小逸生病呀！戴上眼鏡、助聽器，小逸才能開心玩耍、交朋友呀！」現在父母親會固定帶小逸到醫院遺傳科回診，同時也在耳鼻喉科、小兒外科、眼科追蹤。

媽媽提到，小逸1歲前要追蹤更多的科別呢！如心臟科、神經科，讓父母分身乏術，所幸有家族親友們的支持與分擔，讓他們更有力量、積極面對小逸的疾病，讓他可以快樂長大。

活力十足的小逸，雖然偶爾會因爸媽對妹妹的關愛而吃醋，但還是喜歡跟妹妹玩。爸媽也擔心即將升上小學的小逸會受到同儕的歧視，屆時將申請基金會提供校園宣導及其他病家的團體支持，期能緩解家長的憂慮，陪伴小逸度過就學轉銜的過程。

CHARGE症候群

罕見遺傳疾病 (一二四)

CHARGE症候群屬於影響多個器官系統的罕見疾病，發生率約1/8,000-10,000，多數患者因CHD7基因突變，於胎兒早期發育期間即導致不同組織結構發展異常，通常在嬰兒期就有多種健康問題，患者的症狀也有所差異。

根據不同診斷標準，須符合三個或四個以上的臨床表徵，即可診斷為CHARGE症候群患者，常見表徵包括下列項目（其中前3項為臨床診斷之主要表徵）：

1. 眼組織與腦神經缺損（Coloboma and cranial nerves）：先天眼球裂開或無法閉合，導致視網膜或視神經異常，以視野上半部區域最為顯著。此外，嗅覺異常、吞嚥困難、顏面麻痺也是常見症狀。
2. 後鼻孔閉鎖（Atresia choanae）：約有一半患者從後鼻孔到喉嚨的通道出現狹窄或被阻斷。
3. 耳朵異常（Ear abnormalities）：耳朵較一般人柔軟，外型短且寬，幾乎沒有耳垂，約8~9成患者有平衡與聽力受損問題。
4. 心臟缺損（Heart defects）：約50-85%患者有先天性心臟缺陷，常見為法洛氏四重症、主動脈阻斷、房室管缺損。
5. 生長發育遲緩（Retardation of growth and development）：出生體重大多無異，但心臟問題或生長激素缺乏，使病患生長逐漸小於平均值；而視覺、聽覺異常也導致心智發展遲緩。
6. 生殖泌尿系統異常（Genital and urinary abnormalities）：多數男性患者有隱睾症、陰莖較小情形；而女性患者的陰唇、子宮也會較小些。病患可能需藉由賀爾蒙治療，使其進入青春期階段。另有腎臟方面異常問題。
7. 其他相關症狀：小頭畸形、腦室擴大、唇顎裂、氣管-食道瘻管或閉鎖、典型CHARGE面孔與掌紋等。

此症為體染色體顯性遺傳，患者的下一代有1/2機率罹患相同疾病。儘管此症有許多健康問題，但許多可藉由手術矯正（後鼻孔閉鎖、心臟缺陷、唇裂等）；透過輔具的運用幫助改善視力與聽力問題；發展遲緩則可借助醫療復健等早期療育之介入；賀爾蒙治療用以調節生殖器官問題；其他需視患者症狀不同，建議定期至遺傳科、心臟科、耳鼻喉科、眼科、內分泌科等追蹤身體狀況。