

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，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#2547、 2548
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8278
臺中榮民總醫院	04-23592525#4026 04-23509615
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥學大學附設醫院	04-22052121#2128
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#4740
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#6465 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092

- 國防醫學中心 02-8792-3311#16073
- 台北醫學大學附設醫院 02-27372181
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2397-6471#375
- 彰化基督教醫院 04-722-5121#2233
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121#5007
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123#8715



行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：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 ③①

狄喬治氏症

DiGeorge's Disease

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·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。人體內約有三萬五千個基因，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125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？

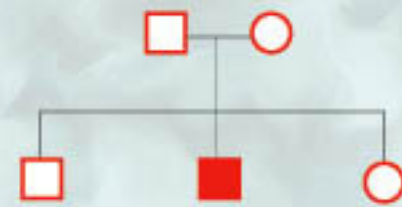
狄喬治氏症 之遺傳方式

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。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

軒軒於出生後即發現有先天性心臟病(法洛氏四重症)與顎裂，後來陸續發現有低血鈣、胸腺發育缺陷的問題，並於出生一個多月因先天性心臟病必須進行分流手術，小小生命就此與命運展開一連串的搏鬥，長期仰賴鼻胃管灌食的軒軒直到三歲才能夠從口進食。三歲大時，卻再次因先天性心臟病進行矯正手術，而留下的傷口疤痕是軒軒展現強韌生命力的最佳見證。

軒軒的勇敢讓家人更加疼愛他。為了提升他的免疫力，軒軒曾有一段時間待在空氣清新的鄉下與外公及阿姨同住。外公時常帶著軒軒到公園跑步運動，以自家種的青菜與山藥來餵食軒軒，藉以增強軒軒的體力，促進軒軒的發育，加上阿姨無微不至的照顧，軒軒感冒的次數似乎也因此而得到改善。

目前五歲的軒軒因為經歷長期住院、顎裂修補手術與長期鼻胃管灌食，語言與動作發展比同齡小孩來的慢一些，某些字會有構音的困難，不大會咀嚼食物，動作協調與平衡感則還要再加以訓練。

為了讓軒軒得到良好的學習與治療環境，軒軒的父母舉家從屏東搬到高雄，雖然離上班地點有些距離，但是看到軒軒一天天的進步，所有的付出都是值得的。軒軒的外公現在沒有跟軒軒同住，但是對孫子的近況仍然十分清楚，對於過去照顧軒軒的辛苦並不以為意，外公說：「既然生在我們家就要多付出愛心去照顧他」。

狄喬治氏症

罕見遺傳疾病(三十一)

DiGeorge's症候群是由於胚胎發育到第四週期間，神經細胞遷移過程的缺陷，影響到第三及第四咽囊的發展，使得心臟、頭頸部、胸腺與副甲狀腺的發育出現異常。絕大多數的孩童會有第22對染色體長臂的微小缺失，此種染色體缺陷又與顎心臉症候群等疾病有關，且臨床表現有其相似之處，故取其主要特徵的字首，通稱為CATCH22。

◎特徵

臨床表現以先天性心臟病、低血鈣、胸腺發育不良、臉部有異常特徵為主，其個別差異性大。

- 先天性心臟病：以多種形式呈現，最常出現在心臟與大血管出口的位置，以法洛氏四重症、心室中膈缺損、主動脈弓阻斷、肺動脈閉鎖與動脈幹居多。
- 低血鈣：為副甲狀腺發育不良所導致，通常會出現在新生兒時期，可能會引發抽搐的症狀，但多半會隨時間而逐漸恢復。
- 免疫系統：胸腺發育不良會對免疫功能造成影響，可分為部份發育不全與完全發育不全兩種，部份胸腺發育不全的孩童其免疫功能僅些微偏低，將會隨時間逐漸改善；少部分完全發育不全的孩童，較容易引起感染，通常需要給予治療。
- 臉部特徵：低位耳、小耳朵、細小眼睛、球狀鼻、顎裂、倒U字型上顎等。
- 其他：發展遲緩、學習障礙。

◎診斷

可藉由螢光原位雜交技術(FISH)發現第22對染色體長臂微小缺失，並藉助T細胞功能評估、副甲狀腺功能評估與影像檢查來協助診斷。

◎治療

目前，隨著先天性心臟病手術的進步，連帶使病童的存活率大為提高。血鈣過低可藉由服用鈣鹽與維生素D來矯正。免疫功能偏低的孩童，平日應避免感染並注意避免接種活菌疫苗，必要時需注射免疫球蛋白、胸腺素或進行骨髓移植。對於語言、學習、運動發展遲緩的孩童，則可透過早期療育得到幫助。該症絕大多數的病童並非完全遺傳自雙親，但將來卻有可能傳給下一代，因此透過遺傳諮詢與產前檢查可提供更完整的資訊。