

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#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#7801 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 40

層狀魚鱗癬

Lamellar Ichthyosis

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，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

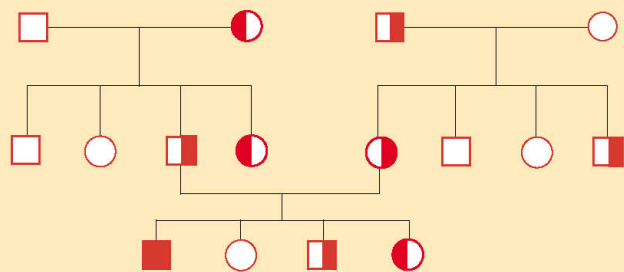
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

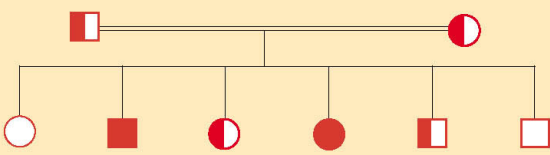
層狀魚鱗癬 之遺傳方式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜



- ● 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

我要活出與眾不同的人生

報載，內政部提議要隨身身分證更新為每個國民建立指紋檔案，子龍氣急敗壞地打電話來：「怎麼辦？那我該怎麼解釋？」因為患有魚鱗癬，子龍全身沒有一處皮膚不是處於乾裂脫屑的狀態，別說指紋了，就算伸出手心，也看不清楚掌紋。子龍曾經在新加坡旅居，當時為了按指紋，被當地嚴峻的法務人員刁難，讓他意識到這個看似便民先進的新制，可能對自己和許多人造成不平等。

因為這個罕見的疾病，他早已學會挑戰體制，說出自己的獨特性，要社會給予一份公平的對待。只要是社會民生法案與政策一有動靜，子龍就忙著打電話、發電子郵件，天生病苦帶來的歧視遭遇，讓他對於罕病病友和身心障礙者的權益有著極高的敏感度。

子龍知道，太多人因為他的大嗓門，說者說著動了氣，自己深思遠見的用心反而容易被忽略。他笑了笑：「沒辦法囉，有時候也不知道自己怎麼了…」慣用的自嘲語氣，說的其實是他愛打抱不平的正義感背後，一副受傷累累而脆弱的內心。

在泛黃的相片裡，小小的子龍總是穿著整齊新穎，戴著手套、襪子、帽子，被家族成員簇擁著，和樂的氣氛讓人猜想，這個孩子一定有個富足美好的童年。子龍說，其實是因為手和腳都有傷，也怕他往身上四處亂抓，所以從頭到腳都被包起來了。

也曾經想要掩飾病痛，過著一般人的生活。戴上帽子蓋住少髮的頭皮，穿著長袖遮住紅腫的手，子龍打算找個工作，獨立生活，卻一次又一次碰壁。遇過老闆只想雇用身心障礙者領補助金，一點差事也不派給他；遇過同事嫌他不好看，不願走近多說一句話；更多人只是看他走進門的姿勢，就說已經不缺人手了。子龍最後在社會運動裡，找到自我存在的價值，也找到為他人創造幸福之路

現在已不是當年勇壯，病況隨著氣候變化得更為劇烈，季節一換，關節炎就痛得讓子龍走不了太多路，溫度一高，皮膚紅腫脫屑的問題加重，體溫跟著升高，也讓他不再能忽略不理。子龍不再能夠常常走上街頭抗爭，對家人和自我的牽掛也時常與使命感拉扯著。他深信，生為魚鱗癬患者，就要活出與眾不同的人生！



層狀魚鱗癬

罕見遺傳疾病(四十)

魚鱗癬患者由於表皮角質化異常，皮膚呈現魚鱗狀一片片脫落，俗稱「穿山甲人」。目前魚鱗癬在醫學上分類為二十三型，其中較為常見的有尋常性魚鱗癬（Ichthyosis Vulgaris）、X染色體隱性遺傳魚鱗癬（X-linked Recessive Ichthyosis）、層狀魚鱗癬（Lamellar Ichthyosis）與水泡型先天性魚鱗癬狀紅皮症（Bullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma）等。其中，層狀魚鱗癬為體染色體隱性遺傳的皮膚疾病，發生率約五十萬分之一，其過度角質化起因大多為位於第十四對染色體上的TGM-1（transglutaminase-1）基因缺失，造成角質化不正常。

典型症狀為全身覆蓋大片深黑色或褐色之魚鱗癬，剛出生的新生兒大多呈現膠膜兒（Collodion Baby）的外觀，外層脫落後開始脫皮，發生部位為全身或局限在頭部、腹部及腿部，發紅及不等程度的脫屑，其皮膚是大片的、褐色或灰色的，且緊緊附著在皮膚上。嚴重時，堅硬的皮膚會因為肢體的轉動而附著在皺摺處、手掌、腳掌，使得手指裂開而限制了行動，關節也會漸漸僵硬。

其他症狀有手腳掌增厚、頭髮稀疏、眼瞼嘴唇外翻、手指畸形以及皮膚損傷造成汗腺功能異常。患者的皮膚狀態不易隨著年齡增加而改善，但生命週期與一般人相當。由於新生兒的皮膚被破壞，所以會有水分過度流失、電解質失去平衡、體溫失調及感染的危險，故患者所處環境的溼度及溫度皆必須控制妥當，注意電解質的平衡及液體、熱量攝取，並預防感染的發生。

新生兒之營養及水分需由靜脈注射提供，直到可由喝奶得到足夠養分。沐浴可改善皮膚乾燥症狀，在毛巾輕輕吸乾皮膚後立刻抹上乳液，含維生素D相似物：calcipotriene及calcipotriol的乳液有不錯的成效。疼痛處理上如有需要，可給予包括非類固醇抗發炎藥及嗎啡。嚴重之眼瞼外翻可給予人工淚液。含類維他命A酸的乳液可減輕皮膚過度角質化情況，使角質分化速度變慢，但類維他命治療法會有副作用產生，需注意肝功能及血中脂質含量。在用藥開始之前需做一些基本的實驗評估，包括肝功能、空腹膽固醇及三酸甘油酯及婦女懷孕測試，由於有些藥物會造成胎兒畸形，因此服藥期間採取避孕措施非常重要，必須請教醫師。