

生命小鬥士

罕見疾病案例

黃小弟一出生，就被診斷出罹患狄蘭吉氏症，現在已經就讀高中的他，身高只有140公分左右。雖然長的比別人矮小，但黃小弟的外觀都還很正常，跟一般孩子沒有太大的不同，理解能力也不錯，算是不幸中的大幸。黃媽媽表示，狄蘭吉氏症的小孩子，反應總是直來直往，開心與不開心，都很直接的表現出來，也不會懷疑一般人言語的真假，所以和他們說話時，不能以開玩笑的方式，必須直接表達，才不會誤導他們。

黃小弟現在就讀高中啟智班，乖巧的他是老師在班上的小幫手，在家也不吵不鬧，反而是三個孩子中，最不讓黃媽媽操心的，尤其兩個弟弟都跟哥哥相處融洽，也讓黃媽媽放心不少。學校教導啟智班的孩子學習洗車，由於黃小弟的手腳因罹患狄蘭吉氏症而導致某種程度的彎曲，常因積水潮濕而傷害皮膚，但黃媽媽總是耐心教導他如何保持手腳乾燥，鼓勵他持續努力學習，黃媽媽說，父母親不能一輩子照顧他，所以現在必須讓他學習一技之長，在未來靠自己的力量走人生的道路。

黃媽媽也建議病友家屬，擁有一個罕病寶寶，或許很辛苦，但家長一定要勇敢面對這個問題，正視孩子的與眾不同，並尋求正確管道，配合醫生的治療，選擇適合的學校就讀，讓大家幫助你，別為了隱瞞孩子的病情而執意就讀普通學校，這樣只會造成孩子在成長上的阻礙。特殊教育班級的老師受過專業訓練，知道在適當的時候給予孩子幫助，可以協助孩子在學習過程中更加順利，並受到保護，這樣不但是幫助了孩子，也減輕了自己的負擔。

讓我們幫助你

罕見疾病諮詢單位

衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口

(04) 2255-0177#432

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

北區

台北榮民總醫院	02-28712121#3292
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548

中區

台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

南區

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

東區

佛教慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
----------	-----------------

其他

國防醫學院	02-87923311
台北大學醫學院附設醫院	02-27372181
台北市立聯合醫院婦幼院區	02-23899652
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8916
高雄榮民總醫院	07-3422121
長庚醫院高雄院區	07-7317123
佛教慈濟綜合醫院台北分院	02-66289779



行政院衛生署國民健康局

地址：(40873) 台中市黎明路二段503號5樓
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234
http://www.bhp.doh.gov.tw/

關懷罕見遺傳疾病系列 60

Cornelia de Lange syndrome

Cornelia de Lange 症候群

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

上天開了一個玩笑

認識「Cornelia de Lange氏症候群」

Cornelia de Lange症候群(簡稱為CdLS)，由Brachmann和de Lange分別於1916年和1933年提出報告，因此又稱為Brachmann-de Lange syndrome，是一種先天性多重異常的罕見疾病。患者通常有身材矮小、發展遲緩、臉部異常、重要器官異常，尤其是心臟、腸胃和肌肉骨骼系統及行為問題。據估計，發生率大約是1/10,000，不過隨著有更多輕微個案的發現，發生率應較估計值高。

CdLS患者大多為偶發性，但少數患者為家族性，呈體顯性遺傳或性聯顯性遺傳。致病基因包括有第5號染色體短臂的NIPBL基因、第10號染色體長臂的SMC3基因和X染色體的SMC1A基因。以NIPBL基因突變為最多，可見於40%至56%的患者。SMC1A和SMC3基因突變機率較少，且患者若具有這種突變，病情通常較輕微。



我的寶寶是罕病天使嗎

「Cornelia de Lange 氏症候群」

患者通常有下列症狀：

(一)身材矮小

出生後成長緩慢，對照標準生長曲線仍低於第五個百分位。患者成年後大多有軀幹肥胖的現象，男性身高大約為156公分，女性為131公分。

(二)臉部異常

特殊的臉部特徵是患者最明顯的表現。小腦、鼻短且鼻樑寬大且(或)塌陷、鼻孔前傾、上唇較薄且嘴角下垂、高顴小頰、唇顎裂。嬰兒在口鼻附近可能會出現有藍斑。雙側的眉毛會自中線合併並延伸至鼻中樑，同在眼球上方形成拱橋狀。由於上眼瞼下垂，導致與前額相連的突起處亦形成拱橋狀。患者的睫毛通常很長且很厚，且眼瞼呈擴大的弧線。

(三)骨骼肌肉系統異常

上肢最常發生異常，包括缺乏前臂、手指不全。小手、小腳、短指(趾)、小姆指向內彎曲、手指彎斜、第二和第三腳趾併趾。

(四)腸胃和呼吸系統異常

胃食道逆流、食道或幽門狹窄、腸胃扭轉、多膽汁、先天性橫膈膜疝氣。

(五)神經發展和社交技巧

患者的心智發展有遲緩的情形，在學習和語言方面有困難，平均智商為53，介於輕度至中度智能障礙。某些有痙攣、自閉與自傷的情形。

(六)其他

傳導性或神經性失聽、外耳道狹窄或閉鎖。

溫馨關懷 傳遞希望

治療與照護

到目前為止，臨床仍沒有特殊與有效的藥物來治療CdLS，不過若沒有嚴重異常情況出現，患者是可以正常的存活。在患者早期的成長過程中，呼吸阻塞、餵食問題、聽力缺損、先天性心臟及腸胃系統異常等相關問題，需要醫療團隊定期的評估，否則這些可能是導致患者死亡的原因，2/3發生於出生一年內或兩年內。而發展遲緩與智力障礙的問題，則需要早期療育的幫忙，最好在醫師確診後就盡快開始，以免延誤復健黃金期。患者的教育程度需考慮其潛在的智能，雖然有患者於一般學校就讀，但一般而言，這些患者需要特殊教育與照顧。由於患者對知覺組織和視覺-空間記憶較具有優勢，在語言方面則處於劣勢，所以教育策略應強調視覺教學方法優於傳統口語講授方式，如利用電腦、借助圖案或符號的擴大大溝通器材，也可以透過手語的運用有助於克服患者因語言發展遲緩而來的挫折感。另外，需加強患者的精細動作以協助他們能處理日常生活，同時藉由擺動、游泳和跳躍等可刺激前庭系統的活動，幫助患者保持愉快的心情。

