

認識罕見遺傳疾病

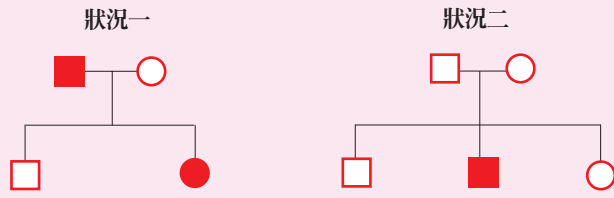
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

歌舞伎症候群之遺傳方式

體染色體顯性遺傳



父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率
也會罹病。

父母均正常，
然而基因突變導致
子女中有人罹病。

□ ○ 男性、女性健康者

■ ● 男性、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

上帝賜與的恩澤

「看著剛出生沒多久就被緊急送入小兒科加護病房的妹妹，身體因為激烈跳動的心臟顯得微微的顫動，當時沒有表露太多情緒，只知道喉頭像有東西梗著，很難發出聲音，手心也因為不知覺地緊握隱隱作痛。」張爸爸帶著哽咽，緩緩道出他當時的心情。直到離開醫院返家的路上，張爸爸才察覺鹹鹹的淚水滑過臉龐、浸濕髮梢；那一刻，他深刻體會人們常說的，「我寧願以自己的生命，去代替孩子所受的病苦」。

懷倫倫去產檢時，醫師提及：「孩子很正常，但可能是性別的關係，活動力似乎弱了些。」張媽媽先前懷頭胎的過程平安順利沒有異狀，只認為倫倫是個文靜的小女生。倫倫出生時沒有哭泣，即使醫師刺激屁股後仍然發不出半點哭聲，反而臉色漲紅轉發紺，經過X光檢查得知肺部因吸入過多胎便而大片反白，在醫治過程中又發現疑似有心臟方面的疾病，當時醫生診斷她罹患「法洛氏四合症」。

父母為了讓倫倫有更完善的醫療照顧，轉至台中榮總持續接受心導管治療，除了原有心臟、肺部感染的問題，醫生也陸續發現她的眉毛長而寬、眼睛細長、下眼瞼外翻、招風耳、高弓顎等顏額特徵，加上其小指短而內彎，又有胎兒型指墊的骨骼異常，終而確診罹患罕見疾病—「歌舞伎症候群」。

倫倫因為小指短、握力弱，走路穩定度差，常跌跌撞撞；此外，因為牙齒排列不佳、高弓顎，導致發音不良，以及心智發展遲緩等因素，倫倫的表達能力受到很大的限制，時常因他人猜錯意思或不明白她要表達的內容而發脾氣。即便如此，家人的包容、關愛，以及沒有差別待遇、一視同仁的教育方式，讓罹患罕病的倫倫仍然充滿活力，對外界充滿好奇，沒有畏縮、退卻。

同時，倫倫還是家裏貼心的開心果、潤滑劑。例如每次只要她聽見爸爸的摩托車聲音，就會在屋內呼喊：「爸爸回來了」，並且精準的拿出爸爸的拖鞋，還有她豐富的撒嬌語言，全家人的心都因此變得更加柔軟與緊密。

剛得知倫倫生病的狀況時，張家非常的錯愕與緊張，但憑藉著堅定的信仰、教會裡兄弟姊妹的支持，以及本會的關懷服務與協助，他們逐漸走出陰霾，不再抗拒，開始接受妹妹患病的事實。這過程讓全家信念更加堅定，並相信倫倫是上帝所賜與的恩澤與珍寶，他們將盡己所能的給予愛，讓孩子幸福快樂地成長！



歌舞伎症候群

罕見遺傳疾病(六十五)

歌舞伎症候群為一種先天性多重異常合併智能發展遲緩的疾病，患者有5個主要的特徵：特殊的臉部特徵、生長遲緩、智能障礙、骨骼發展異常及手掌發育異常。由於患者的面孔極似日本傳統歌舞劇之臉譜，具有眉毛長而寬、睫毛長且明顯、下外側眼瞼外翻、較長的眼裂及低扁鼻尖的臉部特徵，故以此命名。據估計，日本的發生率為1/32,000，男、女性比例相同。

此症的致病原因不明，多為偶發個案，但有少數是體染色體顯性遺傳。有醫學報告指出可能是內分泌造成的疾病，國外研究發現可能是第八對染色體（8p22-23.1）異常引起，亦有報告指出與染色體1p、4p、6q、12q、13、15q、17q、X及Y的異常有關，但上述的發現仍待進一步確認。

歌舞伎症候群的臨床症狀包含：

1. 臉部特徵：眉毛長而寬、眉型較彎成弧形、明顯的長睫毛、下外側眼瞼外翻、斜視或眼瞼、較長的眼裂及低扁的鼻尖、招風耳、合併唇顎裂、齒列排列不齊。
2. 生長遲緩：發育遲滯，但患者會有性早熟現象。
3. 發展遲緩：輕度至中度智能障礙。
4. 神經系統：肌張力低下、餵食困難、癲癇、小頭症。
5. 骨骼系統：小指短而內彎、關節鬆弛、胎兒型指墊、肋骨、脊椎或腕關節異常，如：脊柱側彎等。
6. 心血管系統：約50%患者有先天性心臟病，較常見的如：心房（室）中隔缺損、開放性動脈導管、法洛氏四重畸形、主動脈窄縮及大血管轉位等，故患者需針對心臟進行進一步的檢查。
7. 其他：少數個案有溶血性貧血症狀、泌尿系統異常問題、聽力缺損及易感染中耳炎。

目前採症狀治療。建議患者應進行職能與智力的評估追蹤，並儘早給予早期療育。若有合併中耳炎或聽力受損問題，應進行聽力治療並評估是否需配戴助聽器。由於疾病涉及多重問題，所以門診回診應持續針對耳鼻喉、心臟、骨、泌尿各科的追蹤治療。

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。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#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 國防醫學中心 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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：10341台北市大同區塔城街36號
電話：(02) 8590-6666
網址：<http://www.doh.gov.tw>



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: 65

歌舞伎症候群

Kabuki Syndrome

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷