

## 擁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，即使有小小的遺憾，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。

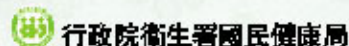
## 你不能避免百分之三的傳承遺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

### 遺傳醫學諮詢單位

- 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
- 行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心服務窗口

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456-8708
台北榮民總醫院	02-28712121-3292
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
中國醫藥學院附設醫院	04-22502121-2128
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	03-3121101-6465 03-3114995
慈濟綜合醫院	03-8563092

- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 國防醫學中心 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2396-1647-375
- 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
- 高雄市立婦幼綜合醫院 07-312-1101-7048



行政院衛生署國民健康局  
地址：台中市黎明路二段503號5F  
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.tfd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 ②

# 柯凱因氏症候群

# Cockayne Syndrome

## 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，藉由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，就可能在傳承交代時，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？

罕見遺傳疾病個案

來不及長大的婉君 成就一家溫暖

每個孩子都希望自己快快長大，婉君卻沒有機會長大，又無法抗拒生還年齡的快速變化，她是現年十六歲的「小老太婆」。

廖媽媽回憶婉君發病的過程，婉君在嬰兒期十分健康活潑，但總覺得她的發育較慢，約從兩歲起，一些學會的語言及動作能力開始逐漸退化，從此，廖家展開漫長的求醫過程，在北部數家大醫院反覆檢驗，包括肌肉切片、電腦斷層掃描等等，有的醫師判斷婉君罹患小腦症及腦性麻痺，但對婉君的神經退化都束手無策，最後，在馬督醫院小兒遺傳科醫師一連串的检查下，才確定婉君的病症為「柯凱因氏症候群」。

確定病因後，家中長輩無法認同「隱性遺傳」的說法，把孩子患病歸咎於母親不小心，若不是懷孕時期怕胖不吃東西，就是動到胎氣才會這樣，廖媽媽為了婉君的醫療問題已經萬分憂慮焦急，家人的不諒解讓她更加傷心絕望，曾經，她帶著女兒想投河不成，也曾動手想掐死女兒再自殺，沒想到，平常全身軟綿綿的婉君，在生死關頭拼命掙扎，她終於不忍的鬆了手，在母女倆抱頭痛哭之際，廖媽媽決心無論婉君命運如何，都會盡力照顧她到最後一天，加入病友團體也讓廖媽媽更瞭解此一病症，內心愈加坦然，也更有歸屬感。

十幾年來，婉君的生命一天比一天衰弱，廖媽媽發現，在青春以前，婉君一年約老化四歲，青春期過後，老化速度加速，一年約老化十歲，目前婉君個子和小學生差不多，但是身體功能退化得很厲害，已經不會說話、無法行走、看不到也聽不到，幸運的是，多次進入醫院，婉君都能平安的渡過難關。

廖媽媽將這些際遇當作上天給的功課，她說：「有婉君，我們才會不斷地學習，不斷地成長」，她也建議罕病的家屬記取教訓，發現問題時，最重要的是找正規的醫療管道作診斷及治療，父母親也要相互扶持，才能給患童一個溫暖的成長空間。

罕見遺傳疾病(二十三)

「柯凱因氏症候群」(俗稱「類早老症»)是一種遺傳疾病，因為自行修復基因缺損的功能喪失，使得各個器官系統的功能耗損較常人快速，會有加速老化、智能退化、生長遲緩、皮膚長光、腦鈍化及腦萎縮等症狀，此疾病的發生率為十萬分之一，相當罕見。



研究初步發現，此病症與位於第十對染色體的ERCC6基因及位於第五對染色體的基因ERCC8有關，但基因篩檢技術仍在研究階段，尚無法作為診斷依據，目前除了以臨床症狀診斷外，由於患者的細胞修復能力會比正常人明顯降低，亦可利用皮膚切片，進行皮膚纖維母細胞培養，照射紫外線後，再觀察細胞受傷後的復原情況，產前診斷也適用此一方法。

此一疾病可分為兩種類型

第一型又稱為典型柯凱因氏症候群，較為常見，患者在出生時其身高、體重、頭圍都正常，與正常嬰兒無差別，但在出生後1-2歲間，生長發育會逐漸緩慢下來，因為視力、聽力、中樞及周邊神經系統逐漸受到影響，其語言、動作能力也逐漸退化，其症狀包括：

- 1.小頭、腦萎縮、智能障礙、步伐逐漸不穩、語言發展遲緩或不會說話。
- 2.齙齒嚴重、牙齒參差不齊、牙齒咬合不良。
- 3.皮膚因對光敏感而長紅疹，嚴重時會水泡、脫皮。
- 4.角膜逐漸混濁且潰瘍、斜視、眼球震顫等。
- 5.身材矮小、關節僵硬、活動受限。

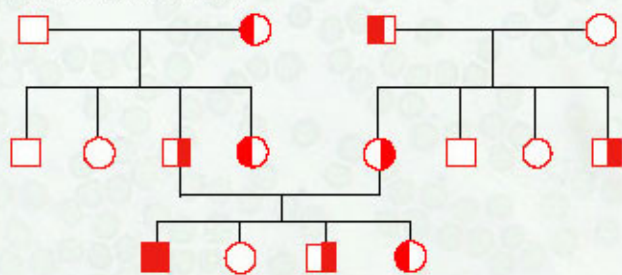
第二型為早發型，出生時即較為矮小，發病年齡在一歲以前，常合併有先天性白內障或眼睛的異常、脊柱後彎、聽力及智能障礙等，此型患者壽命較短，通常在兒童期早期(7歲)即死亡。

目前該疾病尚無有效的治療方法，只能採用支持性療法，分別減輕症狀的影響與不舒適，緩慢狀況不佳，平均死亡年齡在十二歲至二十歲間。

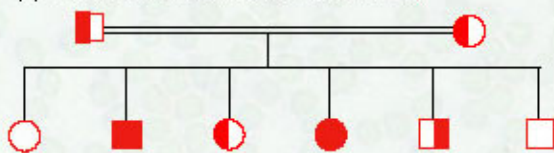
柯凱因氏症候群之遺傳方式

體染色體隱性遺傳

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜(近親通婚)



- ● 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