

不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。

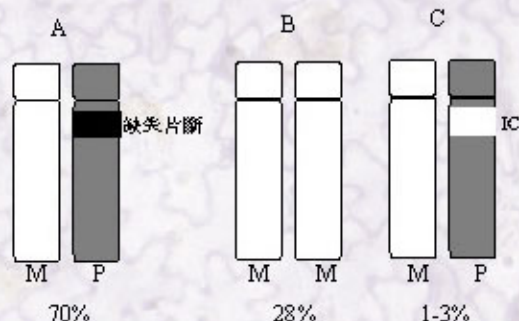
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外，人體內約有三萬五千個基因，藉由DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳，不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳承交代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

普瑞德—威利氏症候群 之遺傳方式

絕大多數病例源自新的突變，父母皆為正常；僅有極少數屬於體染色體隱性遺傳。



造成PWS的原因：

- 父方來源的第十五號染色體有微小缺失
- 兩條第十五號染色體都來自母方(UPD)
- 父方來源的第十五號染色體上銘記作用 控制中心 (Imprinting Center, IC) 發生突變

M：由母方來的第十五號染色體

P：由父方來的第十五號染色體

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

永遠吃不飽 威利小子惟惟

剛出生的惟惟即因為吸奶困難而住院觀察，當時醫生認為他可能有某方面的先天問題，由於無法確認病因，故建議轉至大型醫學中心進行診斷，劉媽媽



憶及當初四處求醫的過程時，起初醫師們只是朝較嚴重的先天疾病方面追查，但真正的病因仍懸而未解，直到一歲左右，小兒遺傳科醫師終於檢查出惟惟罹患了一種稱為「普瑞德-威利氏症候群」的罕見疾病，這時，劉媽媽頓時才覺得懸在心中的石頭落了地，醫師們針對惟惟未來可能會面臨的問題，及該注意的事項設計了一套醫療計畫，劉媽媽終於不再惶恐，並開始思考未來該如何幫助惟惟一起成長。

為了讓他能夠健康的長大，劉媽媽相當注意惟惟的飲食控制，但由於家中開設餐飲店，因此惟惟隨時隨地都可拿到食物導致過度飲食，因此在惟惟五歲多時體重曾一度增加了十多公斤，劉媽媽這才發現事態嚴重，趕緊「嚴加管管」，除了體重過重問題之外，惟惟的行為偏差也曾困擾著他們，固執又不肯妥協的行為一度讓惟惟經常走失，經過幾次經驗的累積，劉媽媽發現與其嚴格的飲食限制，不如和他訂出賞罰的條件，另外，在開始使用生長激素後，惟惟的情緒、行為、增睡、身高及活動力等情形，較以前改善許多。

曾有人問劉媽媽家有「威利小子」會不會感到遺憾？想不想再生下一胎？劉媽媽笑著說，其實一開始看到別人關心的抱著新生兒，自己卻面臨諸多未知，心中也是充滿了無助與沉重，不過，從惟惟身上也漸漸地學到了許多以前不會去思考的事情，惟惟那顆單純的赤子之心、貼心熱情的可愛舉動，深得許多鄰居親友的喜愛，有了惟惟，劉媽媽認為已經是萬事足了。

普瑞德—威利氏症候群

罕見遺傳疾病(二十六)

「普瑞德—威利氏症候群」（俗稱「小胖威利」）是一種因第十五對染色體長臂(位置15q11-q13)出現缺陷所導致的疾病，其致病成因可分為：

1. 病患源自於父親的第十五號染色體具有小片段缺失 (Micro-deletion)
2. 病患的第十五對染色體皆源自於母親 (單親源二倍體: Uniparental Disomy)
3. 病患源自父親的第十五號染色體上之基因銘記作用控制中心 (Imprinting Center, IC) 發生突變

由於病患稱病的成因不同，因此該疾病的再發率也有所差異，若病患是屬於上述之第(1)、(2)型時，下一胎再發生機率的小於1%；若是屬於第(3)型的病患，則下一胎再發生的機率則高達50%，因此，該疾病的診斷與遺傳諮詢工作就顯得十分重要，目前可藉由染色體螢光原位方法 (FISH)，或其他分子生物技術等工具來進行準確的診斷。

新生兒時期的病童，會呈現肌肉張力差、餵食困難、生長緩慢、以及體重不易增加等情況，但到2-4歲時則突然食慾大增且無法控制，對食物有不可抗拒的強迫行為，因此導致體重持續增加及嚴重肥胖，並產生許多身體及心理的併發症狀。

其主要症狀如下：

1. 肌肉鬆弛且張力不足
2. 呼吸障礙，或睡眠時呼吸暫停
3. 缺乏色素，膚色或髮色較淡
4. 近視或斜視問題
5. 發展遲緩及輕度智能障礙
6. 脊柱側彎、骨質疏鬆
7. 性腺發育不全，第二性徵不明顯
8. 情緒或行為問題 (例如：無法控制的飲食過度、強迫行為、注意力不集中等)

治療方式主要以飲食控制為主，在嬰兒時期可用鼻胃管餵食來提供足夠營養，而及時進行早期療育及復健工作，對於病患而言是相當重要的，可以幫助病患訓練肌肉張力，學習坐、爬及走路等基礎動作，而到了幼年時期，必須開始進行熱量攝取的限制與體重控制，並預防因肥胖所造成的糖尿病、高血脂、高血壓及脊柱側彎等症狀，此外，由於部分病患缺乏生長激素，因此目前已有病患開始使用生長激素治療，部分病患可能出現特殊的行為、學習與情緒問題，應請教心理科的專業人員進行追蹤輔導。