

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	02-23123456-6708
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.tfrd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 27

外胚層增生不良症

Ectodermal Dysplasias

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

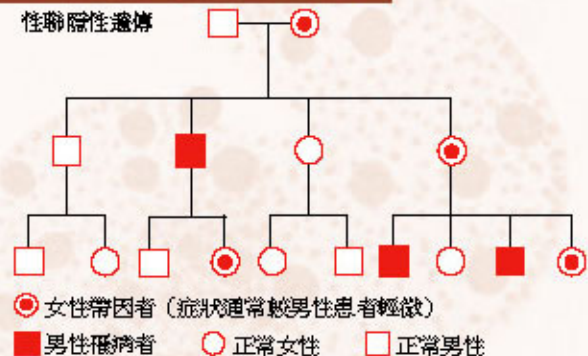
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

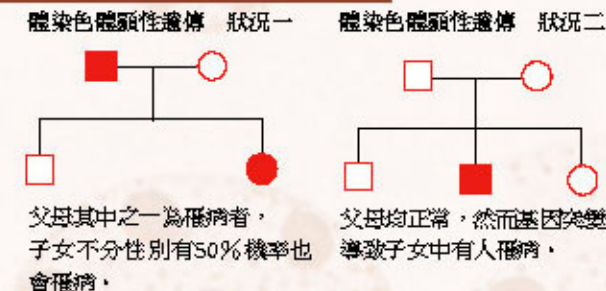
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病，全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見，目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患，罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾，雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

無汗型外胚層增生不良症 之遺傳方式



發汗型外胚層增生不良症 之遺傳方式



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

流不出淚，那就笑吧！
——耀華有顆感恩的心

耀華在二十五歲時就開始皺眉及剝雙眼皮，不過，她可不是愛美追求時髦，因為無汗腺外胚層發育不良，她必須這麼做。

耀華出生後，頭髮就非常稀疏、乾燥、易斷並且呈黃褐色，除了頭髮，眉毛、鼻毛、手臂上及身體上的汗毛也很稀少並且呈現不規則的排列，皮膚則是乾燥而光滑，因為沒有汗腺，夏天無法排汗調節體溫；因為沒有淚腺，感動時不能流淚；因為唾液分泌少以及牙齒發育不佳，咀嚼困難因而必須挑選軟性的食物。

和所有罕病家屬一樣，耀華的母親帶著她到處求醫，她全身上下共有二十處作過皮膚切片，次數之多，令人驚訝，為了診斷，還有醫師曾要求她脫光衣服，身上蓋了十幾條棉被，在毫無空調的房間中，測試她到底會不會出汗，儘管經過許多檢查，醫師們還是束手無策，未能給她明確的診斷，一直到五、六年前，才由台北馬偕小兒遺傳科醫師的口中得知疾病的名稱。

耀華回憶著生命中印象最深刻的事，二十幾歲時，母親為了要鍛鍊她的體力，訓練她爬山，有一回，天氣實在太悶熱了，天生無法排汗的她，為貪圖一時清涼，便蓋了一條濕毛巾在頭頂，沒想到造成數熱困難，回家之後，腳開始發軟，隨即便暈倒在床，並立即送醫，經過這次事件，耀華跟媽媽才真正體會到無法排汗的危險，可不能隨便忽略疾病所帶來的影響。

找工作及努力賺錢，是耀華現在最大的願望，她希望自己存一些錢之後，能夠到社團團體或醫院當義工，過去的她雖然曾受到社會上許多不公平的待遇，但一路上也有貼心的朋友不時給予支持及打氣，她心中暗自許下承諾，有一天，她將回饋給這個社會。

外胚層增生不良症

罕見遺傳疾病(二十七)

「外胚層增生不良症」是由於外胚層的衍生物功能不良或缺陷所造成，使得牙齒、頭髮、指甲、腺體等發育異常，其診斷的主要依據可藉由牙齒檢查及流汗測試來確認，此疾病又因汗腺存在與否分為無汗型外胚層增生不良及發汗型外胚層增生不良兩種類型，其中，無汗型是由於位於X染色體上的基因EDA發生基因缺陷所致，一般而言，女性症狀較男性輕微，其症狀如下：



※皮膚：皮膚細薄、色素少、臉部肌膚逐漸出現丘疹、皸紋、新生兒期皮膚會脫皮或脫屑。

※皮膚之其他器官：

- 1.毛髮：纖細、乾燥、顏色淺、毛髮生長稀少甚至缺乏。
- 2.汗腺：發育不良或缺乏。
- 3.分泌油脂的腺體：發育不良或缺乏。

※黏膜：黏膜發育不良，缺乏口腔黏液腺及鼻黏膜萎縮、發育不良，也有可能口腔到支氣管都缺乏黏液腺。

※牙齒：由於缺乏齒槽導致牙齒發育不良或缺乏牙齒，牙齒形狀大都為圓錐型。

※顏面：低鼻樑、鼻翼發育不良造成小鼻、前額飽滿、下巴小、眼眶突出且明顯、唇翹。

※免疫系統問題：呼吸道易感染。

※其他：聲音粗啞、缺乏乳腺、不流淚、易患濕疹、類似氣喘的症狀、輕微到中度的指甲發育不良、體溫過高、對光敏感。

此病症尚無有效的治療方法，只能採用支持性療法，由於患者不會流汗，家中、學校和工作的地點必須裝有空調系統；另外，大多數的患者的牙齒發育不良或缺乏牙齒，應儘早給予牙齒矯正治療並安裝假牙；人工淚液的提供可預防缺乏淚液對眼睛的傷害，同時，應特別預防上呼吸道感染及皮膚乾裂、流血及感染等情況。