

## 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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，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#2547、 2548
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
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥學大學附設醫院	04-22052121#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	07-3121101#6465 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092

- 國防醫學中心 02-8792-3311#16073
- 台北醫學大學附設醫院 02-27372181
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2397-6471#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

### 行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路二段503號5F  
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234  
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 ③

# 愛伯特氏症

# Apert 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。

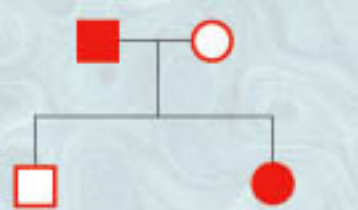
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

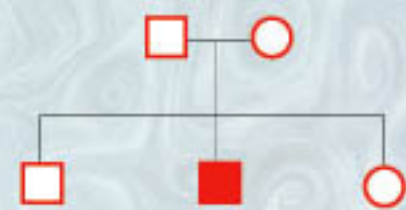
#### 愛伯特氏症之遺傳方式

##### 體染色體顯性遺傳 狀況一



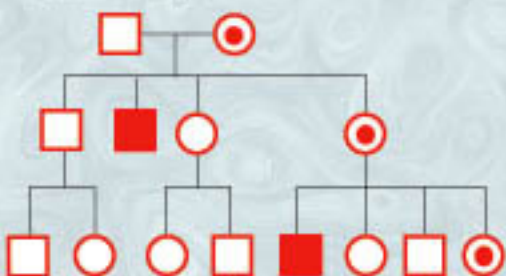
父母其中之一為罹病者，子女不分性別有50%機率也會罹病。

##### 體染色體顯性遺傳 狀況二



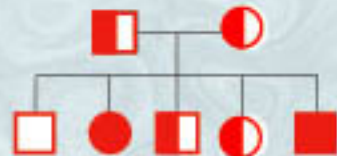
父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病。

##### 性聯隱性遺傳



○ 女性帶因者  
■ 罹病男性

##### 體染色體隱性遺傳



□ 男性帶因者  
● 女性帶因者  
■ 男性罹病者  
● 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

## 不完美的天使 ——期待大家的接納與鼓勵

寶寶即將誕生，一家人滿心期待，但初次為人父母的陳家夫婦此時卻發現：「為什麼我的寶寶長得和別人的不一樣？」喜獲麟兒的愉悅心情剎時跌落谷底。剛開始他們對於寶寶異常的外觀感到震驚、失望甚至內疚。在陳姓夫妻經歷了一連串的心境轉折後，終於克服了負面的情緒困擾。他們逐漸接納寶寶外觀不同於常人的事實，也開始積極就醫、安排治療計劃。聽完陳媽媽述說著寶寶出世的當年，她話鋒一轉，看著寶寶個頭不高的身軀嘆了口氣，心疼地說：「十歲不到的孩子就開了九次的刀。」由於顱縫閉合過早，寶寶不到兩歲時就開始接受顱部手術，至今已達六次；至於手指及腳趾也做了三次併指分離手術。

和許多父母一樣，怕孩子被嘲笑或遭到歧視，這正是陳媽媽所擔心的問題。為此，她曾與心理輔導人員接觸，瞭解不僅是孩子本身，父母也有心理及社會適應的問題。陳媽媽分享著他的教養經驗：「父母不要因為心疼或愧疚而過度保護孩子，更要有拒絕、排斥或逃避的心態。外觀上的不完美並不代表一個人的全部，父母可以協助孩子發覺它的長處，多給他鼓勵和讚美，孩子得到自我肯定就愈不易受到外界不友善的影響而否定自己。」

### 愛伯特氏症

#### 罕見遺傳疾病(三十二)

愛伯特氏症是自體顯性遺傳的顱顏發育不良症，其特徵為併指（趾），其姆指及姆趾較寬大，手指的指節間關節也緊連，但掌-指關節則正常；寬頭、凸眼；鼻子較短小且額鼻交界處較凹陷；臉部的凹陷使鼻喉空間減少，鼻呼吸道因而阻塞，導致患者常用口來呼吸，如此又加大口部附近的畸形。

其發生率約兩萬分之一，致病原因為位於第十號染色體上(10q25-q26)的纖維母細胞生長因子接受體-2 (FGFR2)基因發生突變。大多數的愛伯特氏症患者是由於突變所造成，也就是父母親體細胞的基因均正常，但在形成精子或卵子的過程中FGFR2基因發生突變；患者不分男女，他們生育出的下一代皆有二分之一機會生出正常小孩，但也有二分之一的機會生出罹病小孩；若雙親皆正常，則再次生下患病小孩機率相當的低。

患童如果早期接受治療，將可在出生後三個月到二歲間進行顱縫癒合的切除、眼眶上緣及額骨的前移。但若突眼嚴重，則可考慮做顱顏整片前移。由於患者的大腦胼胝體與大腦皮質邊緣葉部位畸形，所以會伴隨不同程度的智能障礙，但仍有患者智能正常。因顱縫早期閉合限制頭骨生長，促使腦壓提高，早期進行顱切開手術對病童減低腦部壓力會有幫助。