

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#7801 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



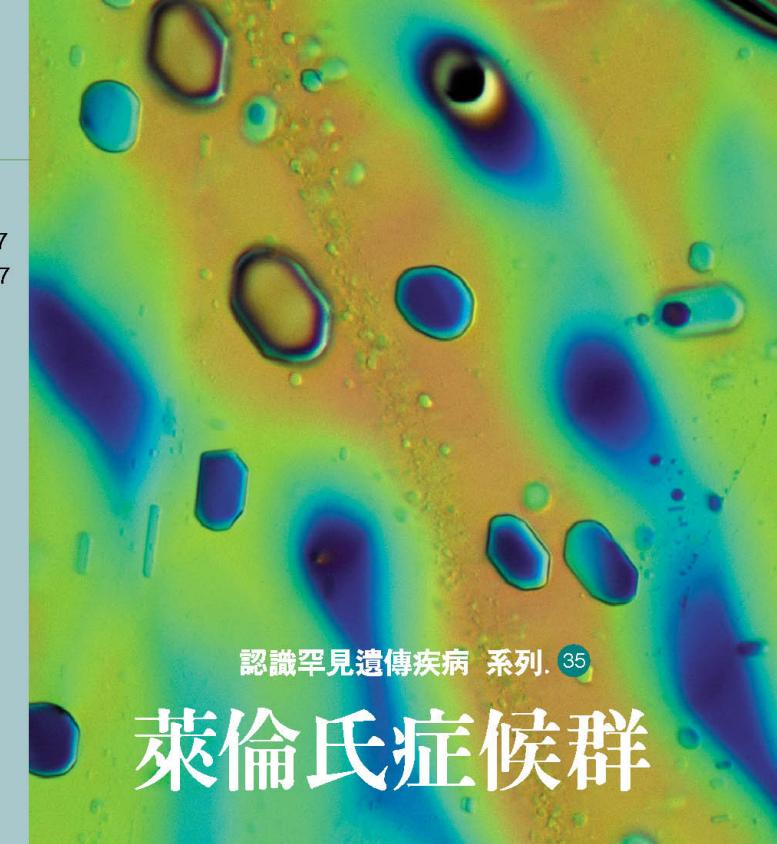
行政院衛生署國民健康局

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. 35

萊倫氏症候群

Laron 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

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，藉著DNA（去氧核醣核酸）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，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

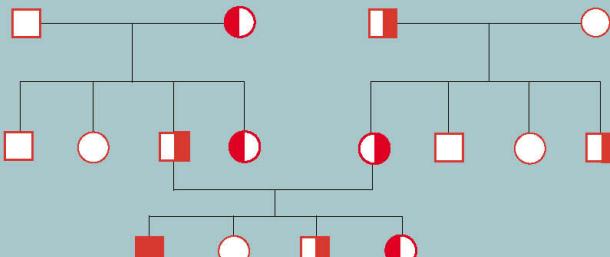
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

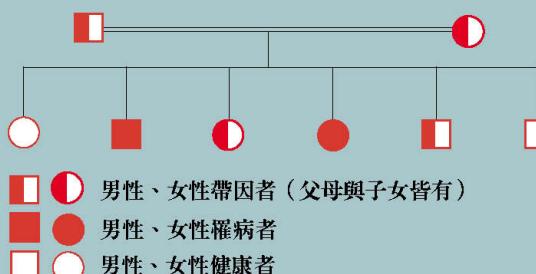
萊倫氏症候群 之遺傳方式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

長不大的洋娃娃 ——再長高一點點就好

美美今年小學五年級了，大大的眼睛，洋娃娃般的臉蛋，是個討人喜歡的小美女。美美有些小小的煩惱，她擔心自己不會再長高了，大家都說她看起來像是一年級小朋友，她心中一直祈禱著自己能夠再長高一點點，一點點就好。

媽媽在她一歲時，即發現她的身高明顯落後於大她一歲的大姊，四處求醫後，仍然無法得到醫師合理的解釋，當時因不知長不高的問題是遺傳疾病所致，爸媽決定再懷下一胎，無奈命運捉弄人，上天又再度賜給他們另一個長不高的寶寶——玲玲。孩子的爸爸媽媽無法明白為何如此，直到多年後，遇到台北醫學大學附設醫院的許醫師，才發現她們姊妹倆罹患了「萊倫氏症候群」，當時這個病症仍無藥可施。

前年，許醫師傳來好消息，有種「第一型人類基因重組類胰島素生長因子」可以改善姊妹倆的身高，消息傳來令人開心，然而失望隨之在後，研發此藥物的原廠尚未獲得美國食品及藥物管理局的核准上市，藥物還在臨床試驗階段，不能依罕見疾病用藥的方式進口來台。幸運的，國內藥商及時伸出援手，與美國北卡大學Dr. Underwood取得聯繫，並獲得美國食品及藥物管理局同意，以「臨床試驗用藥」的方式提供台灣三位患童，九十二年初，美美與玲玲終於踏上治療之路。

媽媽每天幫兩姊妹打針，即使打到瘀青，美美與玲玲也勇敢地配合治療，懂事的她們每日祈禱，盼望能長高一些。雖然藥物治療效果仍是未知數，媽媽已十分滿足，但兩姊妹們未來將面對更多挑戰，急需心理建設與輔導。身材嬌小且又聰明伶俐的兩姊妹，全家出門遊玩時，常有人問：「妳的小孩幾歲啊？看起來很小，怎麼那麼聰明又懂事？」媽媽只能尷尬的微笑，也不知如何化解旁人的好奇對孩子的傷害。母親節時，媽媽在孩子送給她的蛋糕前許願，願兩姊妹快樂成長，也希望大家見著這樣的孩子時，能給他們多一些鼓勵。

萊倫氏症候群

罕見遺傳疾病(三十五)

兒童生長遲緩的情況，最常見的是生長激素不足所造成的。人類生長激素由腦下垂體分泌後，須有「受體」結合，活化特定的蛋白，才能將訊息傳遞而發揮功能；同時，生長激素會刺激肝臟分泌「類胰島素生長因子-1」(recombinant human IGF-1)，執行促進生長及再生的功能。

萊倫氏症候群 (Laron syndrome) 是一種生長嚴重遲緩的罕見疾病，也稱為「生長激素遲鈍症候群」。此症臨床上可分為兩型，第一型是由於生長激素的受體基因的缺損或突變，導致生長激素的作用受到阻礙，屬於體染色體隱性遺傳模式，也就是說，如果父母雙方均帶有此隱性的基因缺陷，則每胎有四分之一的機率產下罹患此病的孩子。第二型則是生長激素受體後的缺陷，使訊息傳導受到阻礙，無法產生足量的類胰島素生長因子-1，或是造成類胰島素生長因子-1本身的缺失。

萊倫氏症候群的病人在臨床表現上有嚴重的生長遲緩，迷你的身材是同齡者等比例縮小，搭配上藍色的鞏膜，看起來就像是洋娃娃，他們不同於軟骨不全症患者的頭臉身體正常、四肢短小，也與透納氏症患者窄臉、短頸不一樣。其他的症狀有：骨齡延遲、馬鞍鼻、聲音音調高亢、男性生殖器較小、骨質疏鬆、肌肉發育不良、運動能力發展遲緩、肥胖、膽固醇上升等等症狀。

萊倫氏症候群目前在醫學上大多是以臨床特徵來診斷，如骨齡測定、外觀、生長情形及生化檢測值等。

在生化檢查可以發現有低血糖（嬰兒期）及胰島素低下的情形；血漿中的生長激素通常會升高；類胰島素生長因子-1的量會降低，和一般生長激素缺乏的患者不同。另外檢測生長激素結合蛋白，可以發現第一型的患者數值下降或無法檢測，而第二型則正常。

目前臨床醫學上，使用一種人類基因重組的類胰島素生長因子-1來治療，普遍來看有不錯的療效。因為它可以刺激成骨細胞生長，能增加骨質密度，刺激肌肉細胞生長和分化，防止肌肉蛋白質的分解，增加肌肉組織含量，並具有促進血液流通和細胞再生、提昇新陳代謝、增加人體整體體能的功能。對於嬰兒照護方面，要注意多加以餵食，監測血糖以避免低血糖的情況發生。