

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#2548
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8916
臺中榮民總醫院	04-23592525#5938
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

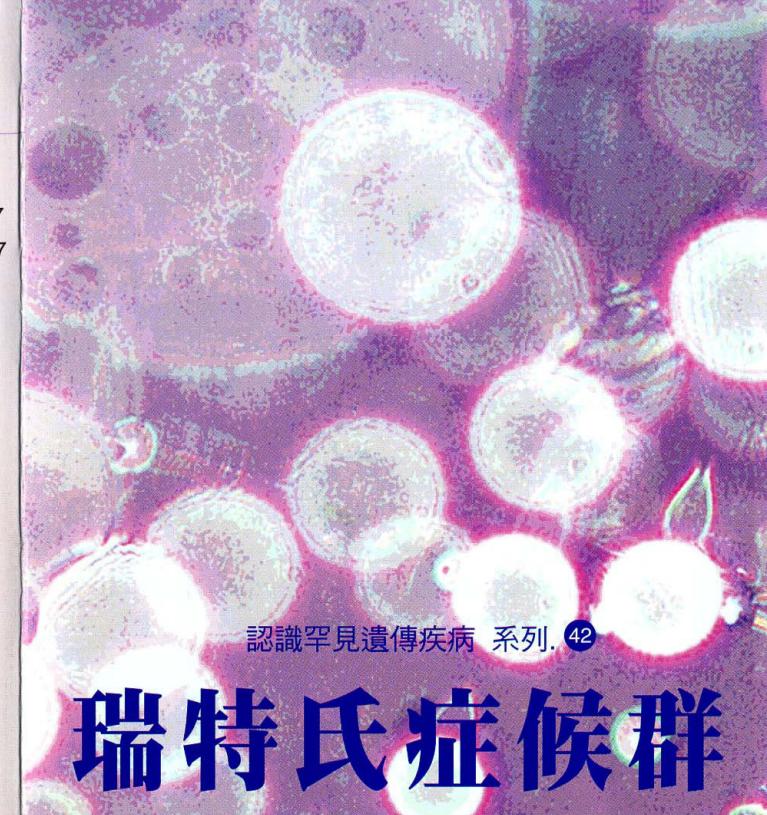
- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2358-1424
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779

行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5154
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>

財團法人罕見疾病基金會

地址：104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. 42

瑞特氏症候群

Rett 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。

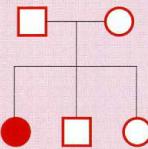
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。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？

瑞特氏症候群 之遺傳方式

性聯顯性遺傳



多數為突變個案，即父母均正常，而女性患者因MECP2基因突變而罹病。

● 女性罹病者

□ 正常男性

○ 正常女性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

愛—讓病兒變天使

「或許是上天覺得我對舒琪哥哥的認同度還不夠，所以才給我舒琪，讓我這輩子好好磨練自己的心性。」在生下唐氏症的長子後，對於瑞特氏症女兒舒琪的到來，張媽媽如此解釋。

看著舒琪乖乖地讓人一口一口餵食著，張媽媽憶起舒琪的幼年時期，是個圓呼呼的寶貝，健康可愛的模樣讓冒險再次懷孕的她充滿了希望。但令她擔心的是舒琪太安靜了，對外界的刺激反應也比一般孩子要少，該學爬學走的時候，舒琪卻一樣都不會。因為已經有了一個唐氏症的孩子，讓她有如驚弓之鳥，因此舒琪的異常在她心中埋下強大的焦慮。直到舒琪11個月大的時候，醫師判斷舒琪的成長的確有些遲緩，這才開始進行早期療育。然而舒琪的病症不明，既類似自閉症，但又不完全像，也因此，她的焦慮與擔心一天天地增加，終日祈禱女兒能好轉，但卻一再地失望。

慢慢地，舒琪開始出現臉部抽搐的情況，到了二歲時，又出現過度換氣和不停搓手的動作，就醫後，醫師推測是瑞特氏症，經轉腦神經科後確診。兩年來的不安與焦慮，雖然等到的事實嚴重打擊整個家庭，但反而也有一種得到解答的感覺。

接連著，舒琪病情的變化，常讓人措手不及。記得有一次哥哥生病送急診，張媽媽正心急如焚的時候，舒琪卻突然在她的手中癲癇發作，她只能抱著舒琪衝到醫師那兒，兩個孩子同時急診，當時其他的家長扶著她，她卻都沒有任何感覺，只覺得自己快要癱掉了！

因為沒有積極治療的方式，舒琪的病，正一點一滴地使她原有的能力逐漸喪失，從還能走幾步，到現在要人攬扶，自閉的情況也持續著。

接連生下兩個先天性疾病的孩子，對父母的打擊非外人所能理解，還記得生老大坐月子的時候，張媽媽終日以淚洗面，曾有位唐氏症的媽媽帶著孩子來看她，她當時疑惑著，為什麼她能這麼愛這個病兒？她更曾經對先生說：「這樣的孩子，我帶不出去！」但先生說：「你帶不出去，我帶出去！」這話給了她很大的震撼和勇氣。走出那段與自己過不去的日子後，張媽媽了解：只要願意就能愛他，怎麼看都覺得他們是世上最可愛的寶貝！

瑞特氏症候群

罕見遺傳疾病(四十二)

瑞特氏症候群為一種性染色體顯性遺傳性神經系統疾病，其發生率約為 $1/10,000 \sim 1/23,000$ ，好發於女童。據醫學報告指出，此病症是因X染色體(Xq28)上的MECP2基因缺陷所導致。MECP2基因對腦部及生命的發展步調十分重要，患童通常於初期能正常發展，在6~18個月左右出現發展及頭圍生長停滯，之後進入退化期。

退化期的症狀包括：

- 一、失去有意義的語言表達及手部運動技巧；出現重複性手部運動，例如：洗手、扭手、鼓掌以及誇大的手勢。
- 二、出生時正常，6到18個月出現成長遲緩。
- 三、抽搐或癲癇。
- 四、脊柱側彎或前彎。
- 五、腸胃、口腔運動異常：胃食道逆流、便秘。
- 六、自主神經功能異常：皮膚發紫、體溫不穩、過度呼吸、呼吸暫停。
- 七、步態不穩。

疾病最後進入穩定期，有些患者其部分功能可能恢復。

在診斷方面，目前除了以臨床症狀診斷外，80~90%患童可藉由DNA抽血檢驗中發現MECP2基因缺陷，其餘基因缺陷目前仍在研究中。此病症雖屬性染色體顯性遺傳疾病，但絕大多數的患者是由於本身的MECP2基因發生突變所導致，同一家庭中的再發率很低，可藉由遺傳診斷技術找尋缺陷基因，提供未來遺傳諮詢的參考。

在治療方面，雖此病症目前尚無有效的治療方法，僅採症狀治療，例如復健治療，但若能在老師及父母親的協同支持下，患童將會有較好的學習環境與傾向。

