

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



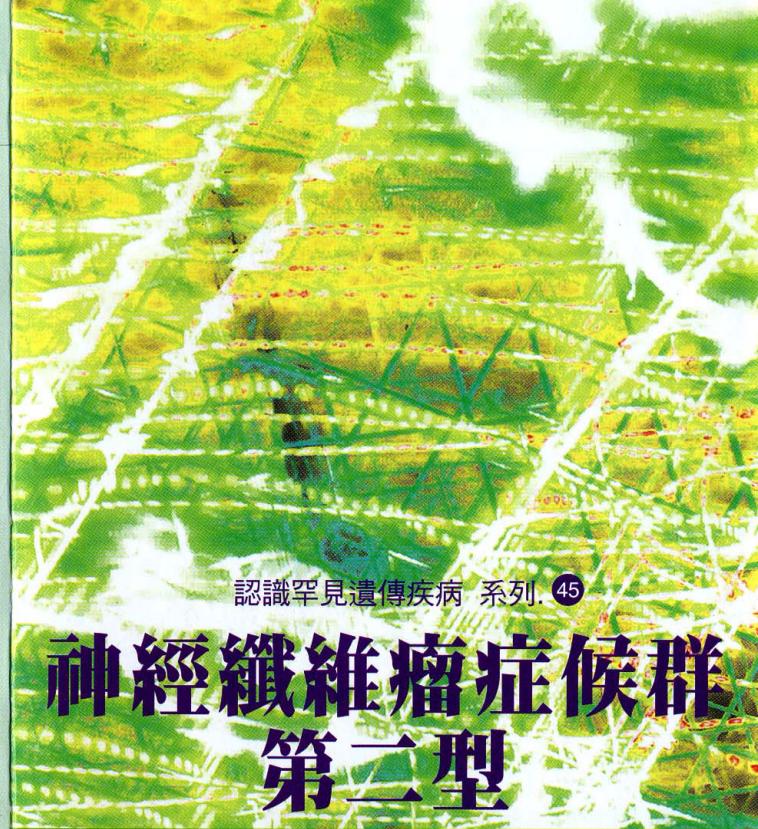
行政院衛生署國民健康局

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 45

神經纖維瘤症候群 第二型

Neurofibromatosis
Type II

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。

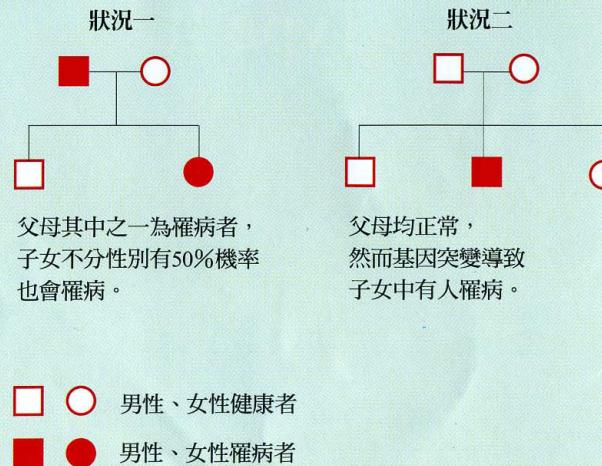
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

神經纖維瘤症候群第二型 之遺傳方式

體染色體顯性遺傳



父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率
也會罹病。

父母均正常，
然而基因突變導致
子女中有人罹病。

□ ○ 男性、女性健康者
■ ● 男性、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

沒有痛的人生 才是正常的人生

憶起童年，文玲記得她是個常跌倒的小女孩，平衡感很差，腳踝的關節還不時莫名腫大，當時很單純地以為是「骨頭不好」，所以常去看骨科，但奇怪的是跑了好幾家醫院都檢查不出原因，家人也以為是文玲自己走路不好好走，才傷到了腳踝。除了腳部的問題不明之外，文玲的頸部到手臂的皮膚還有著明顯的咖啡色斑，不過文玲對此並不以為意。

直到二十歲初的青春年華，文玲除了長期的腳痛之外，還開始出現右手指痠麻、肩頸痠痛、下肢感覺出現異常（例如溫度的感覺和脹痛感），上下樓梯的步履更加不穩等問題，神經纖維瘤此時已大大地影響了她的生活。

自此，她的生活開始與疼痛為伍，因為腫瘤不斷地生長，尤其是集中在脊椎兩側，腫瘤的壓迫導致她產生尿失禁、便秘、平衡更差等問題。而腳部的皮膚則像針刺，24小時無止盡的疼痛。

直到民國88年，脊椎當時已有一百多顆腫瘤，最大的一顆就在頸椎第四、五節處，下定決心冒險開刀之後，讓文玲感到最開心的便是腳部的疼痛消失了，讓文玲大感「沒有痛的人生才是正常的人生」。但令文玲沮喪的是，在半年後又在原位長出原大小的腫瘤。這個殘酷的事實讓文玲陷入憂鬱，每天坐在客廳不斷地哭泣。不過文玲說：「還好我是個很愛哭的人，情緒可以有出口，否則真不知道當時是怎麼撐過來的！」

文玲的先生是位藥劑師，也因為有著醫學的背景，能夠用正確的觀念與她共同面對疾病，文玲說，印象中最深刻的，就是先生曾在她沮喪無助的時候，用堅定的語氣對她說，「不論這個病如何，我們一起跟它拼了！」擁著先生的愛與支持，文玲繼續與腫瘤和疼痛共處。

學商的文玲，更用投資報酬率來看自己的罕病人生，她說：「既然得了，就要設定停損點，賠了身體，不想連心情都貼上，否則投資報酬率太低了！」

再一次冒險開刀，文玲對於開刀後的生活充滿著期待，她想回歸職場，能當個平凡的上班族。而且一定要再去一趟日本，去探望那最疼她的乾爹！並親「腳」踏上那平日只能在網路上神遊的旅遊聖地！

神經纖維瘤症候群第二型

罕見遺傳疾病(四十五)

神經纖維瘤症候群 (Neurofibromatosis，簡稱為NF) 分為二型，以第一型最常見；目前第二型係政府公告的罕見疾病。

神經纖維瘤症候群第二型 (NF2，又稱Bilateral acoustic neuromas, bilateral vestibular schwannomas)，是體染色體顯性遺傳疾病，與第22對染色體 (22q12.2) 基因缺陷有關，患者約在30歲左右被發現有雙側前庭神經鞘瘤（平均發病年齡在18~24歲左右），其疾病特徵為雙側前庭神經鞘瘤、腦及脊椎神經多發性腫瘤。發生率為1／40,000。

NF2的診斷標準有以下幾項：

- 一、雙側前庭神經鞘瘤（核磁共振顯示）。
- 二、第一等親中，有人罹患NF2。並同時具有以下症狀

A.單側前庭神經鞘瘤（30歲以前）或
B.神經纖維瘤、早發性白內障的其中兩項。

- 三、30歲以前出現單側前庭神經鞘瘤合併任何腦脊髓鞘瘤、神經膠質瘤、神經纖維瘤、白內障等也可高度懷疑此病。

NF2的症狀有以下幾點：

- 一、神經鞘瘤：初期症狀包含耳鳴、聽力喪失及平衡問題（行走於夜晚或不平坦的道路上容易步態不穩），這是由於前庭神經鞘瘤變大壓迫聽神經的結果。聽力喪失的情形可能漸漸變壞，也可能急速惡化。
- 二、腦膜瘤、神經膠質瘤：可能引起各式各樣的神經症狀。
- 三、視力：1／3患者其視力會受影響，或有白內障的現象。
- 四、其他症狀：臉部肌肉無力、癲癇。

在治療方面，神經纖維瘤症候群第二型為影響人體多項系統的疾病，需要神經內科醫師、遺傳科醫師及神經外科醫師等的協助，以早期診斷與治療，降低疾病對患者造成的傷害。

此病目前尚無有效治療方法，通常會視其前庭神經髓鞘瘤的大小及是否影響聽力，而決定是否進行外科手術切除瘤。此外，需定期進行核磁共振 (MRI) 以追蹤瘤的大小、聽力及語言評估以監測聽力是否受損、神經學檢查檢測脊髓是否受到損害等。

在診斷與預防方面，可藉由抽血來檢查基因是否有變異，在發現基因變異點後，若欲生育下一代或下一胎，即可進行產前診斷，以預防該疾病再發生。