

## 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
臺中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
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#3551
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	03-8561825#3602
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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 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)2254-5145  
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 47

# 威廉斯氏症候群

## Williams 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

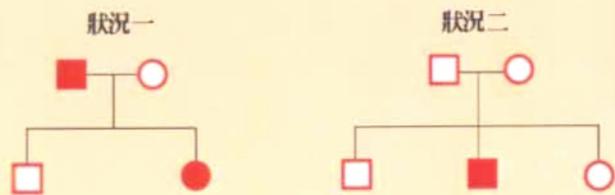
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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，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。

### 威廉斯氏症候群 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

#### 揪心的一輩子能有多長？

小佑，出生兩天就出現氣喘、下肢發紫、吞嚥困難等狀況，被地方醫院誤診為感染性肺炎。加上喝奶困難，出生兩週內都不能餵奶，僅能靠注射點滴來維持基本的營養供需。在注射大量抗生素仍未起色後，媽媽決定轉至大醫院診療，經過X光以及心導管檢查，才發現是主動脈狹窄所致，遂立即安排心導管手術，才挽回了小佑的生命！對於當時才不過一個半月大的小佑和父母來說，實在是身心莫大的煎熬！還好手術成功，總算讓一家人重見希望。

小佑一直到個月大後，才在台北榮總確診為罹患罕見的威廉斯氏症候群。找到真正的病因，父母本來滿心歡喜，以為可以對症下藥，不料醫師卻說，因為孩子智能不足、身體機能發展遲緩，要有心理準備，必須照顧他一輩子！這對望子成龍的家長來說，情何以堪！

除了心血管疾病，還有發展遲緩等多方面功能障礙的問題。為了全心照顧小佑，媽媽留職停薪，帶他往返醫院以及民間機構的早療課程、語文訓練以及職能訓練，希望在所謂的黃金復健期，協助他到達與一般孩子相同的起點。在看到其他陪伴復健的家長中，他們是唯一前去陪伴的父母親，才會感到小佑是如此地幸福！也更決心不惜一切代價來照顧小佑。

雖有學習障礙，小佑卻具備模仿的天分和超強的記憶力。有別於一般小朋友愛看卡通的習慣，小佑最愛看電視購物頻道，模仿推銷員的架式。有一次媽媽炒菜時，他在旁一字不漏地模仿電視購物中的橋段：「有一種鍋子，只要一點油，可以讓妳不沾鍋，菜也可以煮得香噴噴……」當場逗得媽媽開心極了。

即將上小學前，小佑天天充滿了期待，不斷告訴身旁的人：「我要上小學了！」為了幫助他克服學習障礙以及團體生活可能遇到的排擠，媽媽特別選擇坐落在山區的森林小學，那裡的小班制和開放式教學，對注意力不集中、語言和理解力較差的小佑來說，是較能讓媽媽放心的教育環境。

家有威廉斯氏症候群兒的小佑媽媽說：「只希望他能夠快樂、自信地長大」。她期許政府在加強醫療照護之餘，在特殊教育方面，也能給予更多實質的關愛。

### 威廉斯氏症候群

#### 罕見遺傳疾病 (四十七)

威廉斯氏症候群的小孩有相似的面部特徵：有點朝天的小鼻子、人中長、闊嘴厚唇、小下巴和浮腫的眼皮。造成此疾病的原因為第七對染色體長臂的近端(7q11.23)有微小缺損，雖屬於體染色體顯性遺傳疾病，但大部分為偶發性，極少有家族史，其疾病發生率約為1/20,000。



此疾病的臨床症狀如下：

1. 心血管問題：因彈力蛋白(Elastin)基因缺損使得血管狹窄，主動脈瓣上狹窄和肺動脈狹窄都是典型的臨床表現，狹窄的程度可輕可重。
2. 高血鈣：嬰兒期可能血鈣較高，大多數到幼童期即會自行恢復正常，建議定期追蹤血鈣值。
3. 牙齒問題：牙齒小，牙縫大，常有咬合方面的問題，可以透過牙科醫生作矯正。
4. 肌肉骨骼問題：幼時肌肉張力較低，關節較鬆弛，隨著年齡的增長，關節可能硬化，物理職能治療對於這些症狀有良好幫助。
5. 聽覺敏銳：對聲音較一般的小孩敏感，甚至對某些音頻會感到刺耳，這情形等長大後會漸漸改善。
6. 智能發展問題：通常會有輕度智能不足，個性非常的外向且容易親近，喜歡與成年人互動，用成人的口吻不停地說，但對於言語的了解並不如表達。
7. 其他行為特徵：過動及注意力不集中是學習障礙的主因，社交能力及記憶力是這群小孩的專長，而精細動作、空間概念及數理邏輯則是他們的弱點。

在診斷方面，一般的染色體檢查並無法檢查出這種小片段缺損，需使用螢光原位雜交法(FISH)，其準確度高達98%。治療方面則應避免食用額外的鈣片及維生素D，以預防高血鈣，門診定期追蹤心臟問題並適時接受心導管檢查及治療。若能依照其發展狀況給與復健治療、接受早期療育或特殊教育，大部份病人可以學習到自我照顧的能力，甚至從事簡單的工作。