

生命小鬥士

罕見疾病案例

冠瑩剛出生時也是個健康寶寶，一直到了上幼稚園，跟同學遊玩時，卻意外發現冠瑩的手腳左右粗細不同，經高雄醫學大學趙美琴醫師檢查後發現，原來冠瑩是罹患了Beckwith Wiedemann氏症候群。

活潑的冠瑩除了有左側肢體肥大的問題外，跟一般小孩子沒什麼不同，但是Beckwith Wiedemann氏症候群患者，未來罹患胚胎性腫瘤的機率較高，尤其在出生至八歲這段期間。因此李媽媽雖然不太了解冠瑩的病情，仍然非常努力的配合趙醫師，每三個月就要從屏東來到高醫回診，接受正子攝影追蹤觀察，雖然路途遙遠辛苦，但為了冠瑩將來，李媽媽還是不厭其煩的奔波，只希望這些辛苦都是值得的。

讓我們幫助你

罕見疾病諮詢單位

衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口
(04) 2255-0177#432
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

北區	
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548

中區	
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

南區	
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

東區	
佛教慈濟綜合醫院	03-8561825#3602

其他	
國防醫學院	02-87923311
台北大學醫學院附設醫院	02-27372181
台北市立聯合醫院婦幼院區	02-23899652
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8916
高雄榮民總醫院	07-3422121
長庚醫院高雄院區	07-7317123
佛教慈濟綜合醫院台北分院	02-66289779

行政院衛生署國民健康局
地址：(40873)台中市黎明路二段503號5樓
電話：(04)2255-0177傳真：(04)2254-5234
<http://www.bhp.doh.gov.tw/>

關懷罕見遺傳疾病系列①
Beckwith Wiedemann syndrome
Beckwith Wiedemann
症候群

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

上天開了一個玩笑

認識「Beckwith Wiedemann 氏症候群」

Beckwith Wiedemann氏症候群是一種複雜的先天性疾病，與過度生長和腫瘤有關，首先於1963年和1964年分別由Beckwith, JB與Wiedemann, HR發現，這也是本病的名稱由來。患者通常為偶發性個案，據估計，新生兒發生率大約為1/13,700至1/14,300，不過在性別及種族間無差異。

Beckwith Wiedemann氏症候群發生的原因相當複雜，目前已知與第11號染色體短臂上銘記基因的異常調控有關：

- ★**外基因型不正常**
- 患者大多數染色體核型正常，這些患者在經過傳統細胞遺傳學檢驗後，通常不會發現第11號染色體有轉位、倒位或缺失等重組的情形。最常見的原因為患者得自於父親或母親的染色體有異常的外基因型而致病。
- (A)類胰島素生長因子第2型基因(IGF2)的父系與母系等位對偶基因同時表現。
- (B)KCNQ1OT1基因的父系與母系等位對偶基因同時表現。若患者屬於這種缺陷，通常不會遺傳給後代。
- ★**基因突變**
- 某些患者雖然核型且外基因型正常，卻由於CDKN1C基因發生突變而致病，這也是目前為止唯一被發現有突變的致病基因。
- ★**染色體結構異常**
- 另外，更少數患者由於第11號染色體重組的問題，目前發現有轉位、倒位、缺失和重複，導致基因序列改變而破壞銘記基因的調控並患病。
- ★**單親多倍體**
- 還有一種情形是患者因同時具兩條來自於父親的染色體，稱之為單親多倍體，而使得銘記基因的調控出現異常。

我的寶寶是罕病天使嗎

「Beckwith Wiedemann 氏症候群」

Beckwith Wiedemann氏症候群的臨床診斷，症狀包括出生前或後的過度發育、巨舌和腹壁缺陷，另有臍膨出、臍疝氣與直肌分離等三種主要病徵。然而，臨床上逐漸發現本病的症狀表現十分多樣化，無法單獨以某種症狀之有無當診斷的依據，因此目前患者至少需符合三項診斷標準才能算確診。這些診斷標準除上述三種外，還包括半側肢體肥大、胚胎性腫瘤、腎上腺皮質巨細胞、耳朵異常(前耳垂皺折和後耳廓凹陷)、內臟肥大、腎臟異常、新生兒低血糖、唇顎裂和顯著的家族史。若患者無法達到上述任三項主要標準，則可以利用下列幾項標準來輔助診斷：羊水過多與早產、胎盤變大、心臟肥大或心臟結構異常、鮮紅斑痣或其他的血管瘤、骨齡增加。大部分患者在生理和智力發展上並沒有重大問題，不過約20%的患者可能於過產期間便死亡，原因為巨舌、早產併發症或心肌病，但機率不高。

溫馨關懷 傳遞希望

治療與照護

最重要的兩個問題是巨舌與腫瘤。巨舌包括了舌頭的長度變長與厚度變厚，通常在出生時即可見。依嚴重度不同，在嬰兒期可能會造成餵食和呼吸的困難，之後可能會導致發音困難及咬合不良。在兒童期，隨著臉型的成長與改變，輕微至中度的巨舌現象能自行改善，不過中度至重度的巨舌情形便需要長期規律地評估。切除部分舌頭(tongue resection)是一種可行的治療方式，可用來改善發音困難的問題，並降低成年後需接受下頷削減手術(jaw reduction)的機會，不過某些患者即使幼年曾切除部分舌頭，但成年後仍必須削減下頷。

本病的患者有較高的機會罹患胚胎性腫瘤，尤其在出生至八歲這段期間。據估計，患者罹患腫瘤的機會大約是7.5%，而且，特定的遺傳缺陷也可能會影響腫瘤發生的機率，雖然不同的遺傳缺陷在不同的種族與腫瘤類型有差異，但大抵而言，本病的患者相對於一般兒童仍然有較高的機率發生腫瘤，因此不論是已經確診或疑似的患者都應該定期接受腫瘤監視(tumor surveillance)。