

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶實是何等地幸福。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，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
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
花蓮慈濟醫院	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 三軍總醫院 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 02-2391-6470
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6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 (129)

Ayme-Gripp 症候群

Ayme-Gripp Syndrome

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
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。人體內約有兩萬五千個基因，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，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

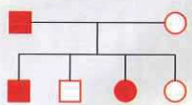
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Ayme-Gripp症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

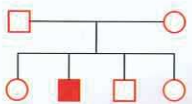
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



■ 男性罹病者 ● 女性罹病者
□ 男性健康者 ○ 女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

找到最適合自己的樣子

詮詮碰觸媽媽的手叫喚媽媽，食指點在臉頰上並轉動手腕，用手語表示「我想吃糖果」。6歲的詮詮十分乖巧，可能很難想像，出生便嚴重聽損、白內障的詮詮，現在可以透過打手語，表達吃飯、喝水、睡覺、抱抱等需求，看似簡單的動作，是媽媽與詮詮從1歲不斷練習的成果「希望盡一切努力，幫詮詮適性發展，發揮最大潛能，減少社會負擔。」

當詮詮還在腹中8個月大時，就發現有心包膜積水，可能壓迫危及心臟，加上腦部靜脈血回流，在34周提早剖腹產下詮詮，出生第2天陸續發生呼吸窘迫、插管、也發現有軟顎裂。回想起來，媽媽說可能是顛顏症狀，像小下巴、舌根後墜等因素擋住呼吸道，出生經醫師評估後即氣切，開始使用呼吸器，不過隨著詮詮成長及補顎手術，現在不僅能自行呼吸，吞嚥能力更藉由每天三餐的努力練習進步許多。曾是教育工作者的媽媽，常在有限的空檔想著還能為詮詮多做些什麼，因此在詮詮7個月大時，開始帶他透過手語、觸覺認識世界，媽媽深信對像詮詮這樣多障別的孩子來說，最好的復健就是在日常生活中持續練習與進步！

1歲半以前，一家人的生活就像是「把醫院搬回家」，當時爸爸媽媽得時刻注意詮詮的呼吸狀況，常常整夜未能闔眼。而疾病導致的身體結構異常、器官發育不全，更讓詮詮經歷多次手術。儘管罕病症狀，幾乎都能在詮詮身上看到，做過許多檢測，都未能找到致病基因，直到1歲半經全外顯子定序（WES）檢驗，確診罹患當時全台灣未有案例的Ayme-Gripp症候群。

詮詮關節活動角度小，傾向使用上半身的力氣，一方面練就輕鬆撐起身體倒立的技能；另一方面，媽媽在研究國外文獻後，仍決定做關節手術，以防關節嚴重的磨損退化。其實，媽媽多年來積極找尋國內外資料，隨著文獻資訊越趨完整，並加入國外病友社群，越能對未來可能遇到的狀況提前做準備，能更好地評估、決定適合詮詮的復健及治療方式。

在照顧孩子這條路上，每個家長都是卯足全力，雖然仍會處處碰壁，找到最適合自己的生活模式，把獨特的「生活」過好，而不被「生活」綁住，是媽媽陪伴詮詮一路成長的收穫，也成為一家人面對挑戰最堅強的力量。

Ayme-Gripp症候群

罕見遺傳疾病（一二九）

Ayme-Gripp症候群（Ayme-Gripp Syndrome），是一種罕見的多發性先天異常綜合疾病，目前確切盛行率未知，迄今為止，文獻中僅報導20多個案例。此症屬體染色體顯性遺傳，主因MAF基因變異，導致製造出的蛋白質影響著水晶體、軟骨細胞和皮膚細胞等，在胚胎發育過程中的分化所致。

臨床特徵包括：

1. 獨特的臉部特徵：通常被描述與唐氏症患者相似的臉，包括頭部短、五官扁平、眼距寬、鼻子短、長人中、嘴巴小、牙齒異常（稀疏、小而畸形的牙齒）、低耳位及耳位後旋。
2. 聽力狀況：先天性感覺神經性聽力喪失。
3. 眼科表現：雙側先天性或早發性白內障。
4. 認知發展：發育遲緩及不同程度智力障礙。
5. 生長表現：身材矮小。
6. 神經系統：癲癇、腦部異常（腦室擴大、積水等）。
7. 骨骼異常：髖關節軟骨病變、尺橈骨融合，導致關節活動受限。
8. 心臟系統：部分新生兒或嬰兒有心包膜炎或心包膜積水。
9. 外胚層發育異常：外觀異常，頭髮稀鬆、指甲萎縮、牙齒缺牙及畸形、乳腺發育不良。
10. 內分泌系統：甲狀腺功能低下。
11. 少數有腸胃道問題及蛋白尿等腎臟方面異常。
12. 診斷方式可以透過上述前3項臨床表徵及藉由分子基因檢測（MAF基因），必要時再搭配其他特徵及影像學檢查來加以協助診斷。

目前該疾病尚無治癒的方法，可多方諮詢醫療專業建議、配合定期追蹤，並針對臨床症狀進行處理。聽力部分，可配戴助聽器或人工電子耳；眼睛白內障問題，可透過手術及配戴眼鏡治療；而認知發展方面，早療介入，可藉由復健及心理健康支持來促進發展；骨骼關節問題則可由外科手術改善；針對有運動功能障礙部分，進行復健治療來維持活動機能、降低骨科併發症風險。早期手術、輔具、復健等治療介入，對於個案維持身體功能運作、增進生活品質，有正向之幫助。