

認識罕見遺傳疾病系列①

玻璃娃娃—— 成骨不全症 Osteogenesis Imperfecta

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。

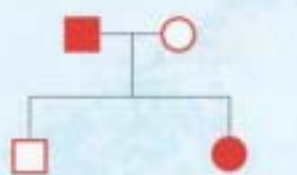
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的八十九種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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？

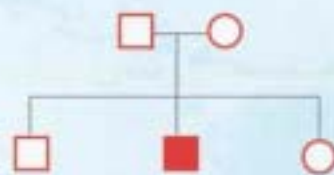
成骨不全症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 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。

體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，
然而基因突變導致
子女中有人罹病。

體染色體隱性遺傳



□ 男性帶因者 ■ 男性罹病者
○ 女性帶因者 ● 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

易碎的身軀，頑強的生命—— 玻璃娃娃林煜智

出生後癱在床上；幼年時趴在地上；小學起坐在輪椅上，林煜智雖無緣體會雙腳行走的感覺，但他卻靠堅強的意志，走出自己的人生。

打從呱呱落地起，林煜智小小的身體，就不斷因外力和自發性的骨折，造成四肢扭曲變形。不能抱、不能動，那怕是稍稍移個一公分，都夠他疼得呼天喚地。煜智的父母親用木板固定他脆弱的身體，騎著腳踏車載他四處奔波求醫。他的童年，就在不斷的骨折病痛中度過，直到青春期骨骼發展完全後，才稍稍紓解。

曾經，煜智以為自己是獨一無二，有這般謎樣身體的人，直到五年前參加金氏世界紀錄尋找「台灣最矮的人」，才赫然發現罕病的路上，他還有同伴，也才解開幼年「不知為何而痛」的謎。

雖然林煜智因行動不便，自國小畢業後便失學，但在好奇心的驅使下，藉助機動性強的電動輪椅，讓他突破身體殘缺的藩籬，開始追尋人生無限的可能。上班、搭捷運、坐飛機、出國玩、談戀愛、甚至呼朋引伴，成立玻璃娃娃聯誼會。這個全世界第三矮的玻璃娃娃樂觀看待，他這67.5公分所仰望的天空，要比一般人還要寬廣。

林煜智的全身骨骼雖然變形扭曲，但卻有一雙與常人無異的靈活十指，他從電腦鍵盤的敲打中找到自信，並開啟另一個雙足無法觸及的世界。不過當他試圖嘗試以此謀生，卻因身體的畸形一再受挫。「我不知道，為什麼大家只看外表，而不看我會做些什麼？」樂觀的他都不禁感嘆，社會大眾為何不能拋棄成見，給他一個發揮所長的機會。他更希望，像他這樣的玻璃娃娃與生理障礙者，將來都能藉助電腦遠距教學，得到應有的受教權，走出殘疾的封閉空間，為生命開闢燦爛的一片天空。

玻璃娃娃—成骨不全症

罕見遺傳疾病(一)

俗語說「一嘅大一吋」，孩子的成長，就是這樣奇妙地一天一天拉拔長大。但是，這對於先天性成骨不全症（Osteogenesis Imperfecta；簡稱OI）的孩子是不同的，反倒是全身骨頭「一嘅斷一截」的病痛，伴隨到他們「長大」。

「玻璃娃娃」，為這個體內骨骼的病變，包裝了一個美麗動人的名字。由於先天性遺傳基因的缺陷導致第一型膠原產生病變，使得玻璃娃娃的骨骼強度和耐受力變差，容易脆弱骨折。通常症狀輕者會有骨質疏鬆，重者則會發生頻繁的骨折，甚至有些在子宮內的胎兒階段便產生骨折；最嚴重的是在嬰兒出生不久後即夭折，他們的生命的确脆如玻璃。

玻璃娃娃的治療，目前尚無特效藥，僅能施以支持性療法。像使用氟化物、抑鈣素、鈣片、雙磷化合物等，以降低骨折和脊椎變形的機會。另外視個案病變程度，進行骨科手術矯正，或使用骨髓內固定釘來加強骨骼。這些病患除了生理上病變外，長期受限於骨骼畸形及行動不便，導致影響學習與社會參與之意願，未來社會應協助玻璃娃娃克服這些心理障礙。

中華玻璃娃娃社會關懷協會 (02)2536-1333



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，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

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 02-2321-0151-726
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717

- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2871-2121-3467
台大醫院 02-2312-3456-6702

- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-359-2525-4068
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學院附設醫院 04-2473-9595-2206

- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-3121101

- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-561-825-3602

- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 三軍總醫院 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-23961637
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200
- 彰化基督教醫院 04-7225121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-2327
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123
- 高雄婦幼綜合醫院 07-555-2565



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151 傳真：(02) 2397-9154
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市民生東路一段25號6樓之30
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>