



認識罕見遺傳疾病 系列 12

泡泡龍——
遺傳性表皮
分解性水疱症

Hereditary
Epidermolysis
Bullosa

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。

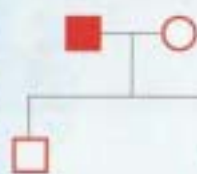
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

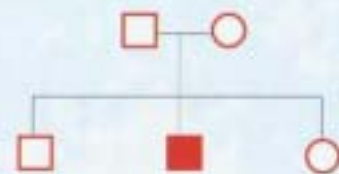
遺傳性表皮分解水皰症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 狀況一



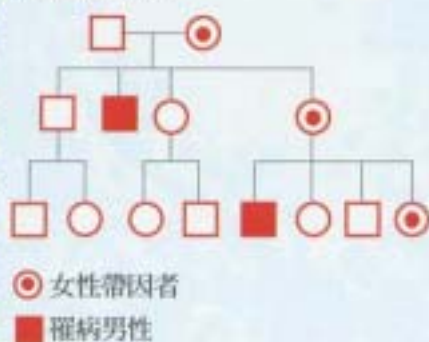
父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率
也會罹病。

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。

性聯隱性遺傳



體染色體隱性遺傳



泡泡龍—遺傳性表皮分解性水疱症

罕見遺傳疾病(十三)

體無完膚，可以說為先天性水疱症(Hereditary Epidermolysis Bullosa)下了最傳神的註解。一般人身上有個傷口，都得小心翼翼，更何況全身上下都是水疱傷口，這種二十四小時，活生生的折磨，是常人無法體會的痛苦。先天性水疱症是負責維繫皮膚表皮與真皮附著成份的基因產生突變遺傳，依照水疱破裂位置，分為單純型、接合型和失養型三大類，還細分為二十幾種亞型。主症狀是：

- 1.全身各部位皮膚都有可能起水疱、血疱，較嚴重者，連口腔、食道、腸胃等黏膜部位也起疱。
- 2.手指和腳指黏連成塊，指甲脫落。
- 3.長期會有貧血、營養不良、肢體萎縮、關節攣縮，甚至產生皮膚癌，必須截肢。

目前醫學無法根治泡泡龍，僅能以減少新水疱的產生和避免破皮傷口遭細菌感染為治療原則。正因為患者體無完膚，水疱無處不生，因此，除了皮膚科外，還須多科會診。耳鼻喉科治療喉嚨中水疱導致呼吸阻塞、食道狹窄；牙科治療齲齒；眼科治療角膜潰瘍；復健科協助避免肢體變形、製作輔具；以及營養科、整形外科與心理醫師專業的諮詢輔導。如此才能讓泡泡龍「痛」不欲生的程度，減至最低。



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>