

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 不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

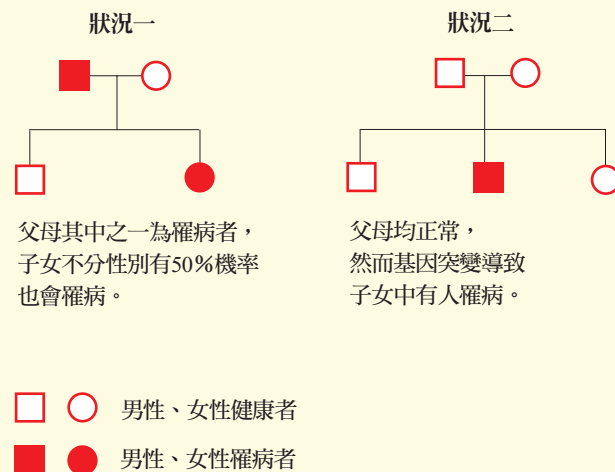
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

Crouzon氏症候群之遺傳方式

體染色體顯性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

「雖然我曾經生病，但是我很勇敢！」

堯堯出生於台中台安醫院，媽媽在懷孕過程中定期做產檢，一切情況良好。出生1個月後至台中榮總做健康檢查，發現堯堯頭骨的骨縫過早癒合，而轉診到台大醫院進一步檢查，才診斷出堯堯跟爸爸一樣，都罹患Crouzon氏症候群。後來，堯堯的頭圍仍不斷增大，腦壓增加，出生7個月大時又至台大醫院動手術並住加護病房觀察。1歲的時候得腦膜炎，在中國醫藥大學附設醫院住了3個多月才回家。所以，1歲多的他已經進進出出醫院多次，因此幾乎可以說，堯堯是在醫院學會走路的。

由於爸爸重度弱視，照顧堯堯的重擔只能依賴年邁的爺爺和媽媽。尤其是媽媽，為了堯堯，經常一天之內在台中台北兩地往返奔波不知有多少回。而郭爸爸知道堯堯跟他患了一樣的病症時，心裡很沈重，有一種「禍延子孫」的感覺！再加上堯堯小小年紀就必須不斷接受手術與醫學檢驗，爸爸心中的煎熬更是無可言喻！

堯堯因為疾病的關係，中耳有點積水，聽力受到些微的影響，眼睛斜視並有外凸的情形，睡覺時眼睛無法完全閉合，常常需要回眼科治療檢查。腦部的情況則透過定期腦部檢查持續追蹤。

堯堯喜歡畫畫、聽故事、看書，尤其是看課外書，常常看得忘我。如今身體上除了近視以外，都與其他同學無異。爸爸希望堯堯能以健康的心來面對自己的疾病，雖然眼睛跟別人有點不同，因而受到同學的誤解或排擠，爸爸還是鼓勵他勇敢地面對自己，用健康的心態告訴別人，「雖然我曾經生病，但是我很勇敢！因為我不怕打針！」爸爸認為，「與其要求他人不要有異樣的眼光，不如要求自己用一顆堅定的心來面對自己，改變自己的心態。」他期勉孩子不要求環境為他改變，而是建立自身的信心，尋求正面的心理建設，切莫因自己的疾病與外觀而感到自卑。

儘管外形與一般孩子稍微有些不同而顯得獨特，但值得慶幸的是，因為發現得早而及早治療，才不至於跟爸爸一樣產生嚴重的視力問題。媽媽也希望堯堯健康地長大，用堅定與善良的心面對自己的未來！

Crouzon氏症候群

罕見遺傳疾病(五十一)

Crouzon氏症候群為體染色體顯性遺傳疾病，主要原因是「纖維母細胞生長因子受體（Fibroblast Growth Factor Receptor, FGFR）基因群」中的FGFR2（位於第10號染色體）或FGFR3（位於第4號染色體）基因有了缺陷所造成的，但大部分是自發性「基因突變」所致。已經發現的基因變異均為點突變（point mutation），常見的有FGFR2的C342Y、Y340H、S354C及FGFR3的P250R等幾處點突變。此疾病的發生率為1/25,000～1/60,000。

此疾病特徵如下：

- 1.頭部：因為頭骨骨縫過早癒合（Craniosynostosis）及顏面骨骼發育不良，而使得頭頂部位常呈尖突狀或前後較為扁平、頭圍較小。
- 2.臉部：臉部正中部分發育不良、下巴大多呈厚斗狀眼球外突、上唇較短而下唇鬆垮下垂、鼻基部平塌、上顎窄而高拱。
- 3.眼部：內斜視或眼瞼下垂、兩眼距離較寬，眼睛因眼球長期外突，且眼皮無法完全閉合，常會導致結膜炎或角膜炎，約45%的患者會有視力問題，約15%左右的患者因視神經萎縮，而影響視力。
- 4.牙齒：因上顎骨發育不良而導致上排的牙齒延遲萌出、排列擁擠零亂。
- 5.耳朵：外耳道較狹小且因聽小骨發育有問題，約50%左右的患者會有或輕或重的傳音性失聰。
- 6.其他：由於頭骨骨縫過早癒合，顱內空間不敷逐漸成長的大腦所需，故而常會引發頭痛，少數的患者（約10%）會有原因不明的痙攣發作，不過患者的智能絕大多數均為正常；一小部分的病人還有關節僵硬，不能靈活運動的情形，這種問題較常發生在肘關節。

在診斷上，目前國內以基因分析已可針對此缺陷基因進行確診。另外，有計畫於未來孕育下一代時，建議接受產前診斷，因為每一胎的發生率為二分之一，早期診斷將可幫助早期做抉擇。

治療方面應注意下列3項：

- 1.定期追蹤有無腦壓過高或水腦等狀況，必要時採藥物控制，或開刀裝分流管以減低腦壓。
 - 2.定期檢查視力及聽力，以便早期找出有障礙的個案，早日給予矯正。
 - 3.齒列矯正及顱顏整形手術則視患者個別的狀況而定，需要經過專家仔細的評估，再妥善的計劃治療時程。
- 絕大多數的患者在悉心的照顧及良好的自我調適下，均有相

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
台中榮民總醫院	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>

95.11 第一版15,000份

認識罕見遺傳疾病 系列. 51

Crouzon氏症候群

Crouzon 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