

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 (130)

Branchio-Oto-Renal 症候群

Branchio-Oto-Renal Syndrome (BOR 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。

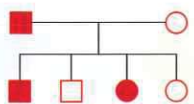
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Branchio-Oto-Renal症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

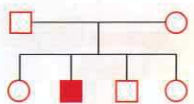
(A) 狀況一：

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

「過得開心、感到幸福」，
是每天最重要的事！

為勳從5歲起就過著洗腎的生活，身上有大大小小的手術疤痕，心理更承受了我們難以想像的傷。在每天睡前，媽媽都會問為勳：「今天開心嗎？你幸福嗎？」對他們來說，能做到當天想做的事情，感到開心也幸福便是最重要的事情。

為勳在出生以前並未在產檢中發現異狀，只有在臨盆前的超音波發現胎兒腎臟不明顯，當時醫生認為可能是角度的緣故。為勳出生後呼吸聲特別大，後來發現在呼吸道長了水泡，也有腮裂、耳前瘻管及鼻淚管阻塞等症狀。就醫後醫師詢問家族病史及進行基因檢查，也從爸爸和姑婆身上找到部分同樣的症狀（單耳重聽、腮裂、耳前瘻管），才確定為勳和爸爸罹患罕見疾病BOR症候群。因為疾病的影響，為勳症狀多了腎臟發育不全，5歲就被宣告腎病末期，除了需要透過血液透析治療，更需進行換腎手術。經歷許多治療，在7歲時更發現為勳心臟功能異常及心肌病變，除了影響原來換腎手術，連心臟都需要等待配對進行移植。

因為疾病及治療的關係，為勳的身體變得虛弱也容易感染，無法到校和同學一起學習。媽媽說儘管為勳年紀小，都會盡可能和他說明他的身體狀況、相關治療以及未來可能面臨的狀況。為勳也曾經很介意自己身上大小傷口，害怕自己和別人不同。媽媽從沒有要求為勳要完全接受自己的疾病，但要學習去面對。

「面對及理解疾病，會得到比較友善的回應；如果選擇逃避的方式，他就會變成一個噩夢。」媽媽回憶一路的照顧歷程，很有力量地說。為了讓為勳得到更好的照顧及生活品質，除了心境的調整，生活型態與作息更是做了許多改變，媽媽不希望為勳的生活只剩家中及醫院，她會利用平日帶為勳到戶外走走，或到飯店住一晚，體驗「出遊」的氛圍，同時避免和人群接觸。儘管體能無法負荷太長時間在外，為勳依舊很享受和家人一同出外的時光。

12歲的為勳尚在等待合適的心臟及腎臟移植，一路上經歷治療的重重挑戰，媽媽讓為勳自由學習自己有興趣的領域，給予滿滿的支持，用感恩的心過好每一天。

Branchio-Oto-Renal症候群

罕見遺傳疾病 (一三〇)

Branchio-Oto-Renal症候群是一種因發育問題導致頸部、耳朵及腎臟畸形的疾病，發生率約1/40,000，目前已知可由EYA1、SIX1或SIX5基因變異所引起，受影響的個體在臨床表徵差異大，根據不同的診斷標準，須符合3個或3個以上臨床表徵，方可診斷為Branchio-Oto-Renal症候群患者，常見表徵包括下列項目：

1. 鰓 (Branchial)：指的是第二鰓弓，是胚胎的一種結構，在頸部發展成相關組織，發育異常時可導致鰓裂囊腫，頸部可感覺到腫塊，可向外至皮膚或向內至咽喉形成瘻管。
2. 耳 (Oto)：
 - 傳導型聽損、感音型聽損或混合型聽損，聽損程度從輕微到嚴重不等。
 - 耳前凹陷/瘻管、耳廓畸形、耳前皮膚贅肉。
 - 外耳道狹窄或閉鎖、聽小骨畸形、耳蝸發育不全。
3. 腎臟 (Renal)：腎發育不全、腎水腫、多囊腎、腎盂輸尿管接合處阻塞、膀胱輸尿管逆流等腎臟結構與功能的異常。
4. 其他：淚管發育不全、顎裂、下巴後縮、顏面神經麻痺。

此症為體染色體顯性遺傳，父母其中一方為此症患者，下一代不分男女有1/2機率罹患相同疾病，若已知家族中基因突變點位，可於產前進行檢驗，來確定胎兒是否帶有異常基因，即使在同一家族中也存在極大差異，因此無法準確預測疾病嚴重程度，有家族史者可向遺傳科醫師進行諮詢。

此症尚無治療方式，大多以症狀或支持療法為主，鰓裂囊腫或瘻管容易有感染發生，可進行囊腫或瘻管切除手術；外耳道閉鎖及聽小骨畸形可經由手術改善；腎臟異常部分則以藥物或手術治療，嚴重的腎臟問題可能需要透析或移植，故需定期接受腎臟及泌尿科檢查，以監測腎功能的損害；需每半年進行聽力檢查，對於聽力受損的患者儘早施以聽能復健，亦可考慮配戴助聽器來輔助聽力，或接受聽小骨手術來重建聽力。