

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。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 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
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 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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>



106.12第一版1,000份

認識罕見遺傳疾病系列 (103)

鎖骨顱骨發育異常

Cleidocranial Dysplasia

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

財團法人罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

鎖骨顛骨發育異常的遺傳模式

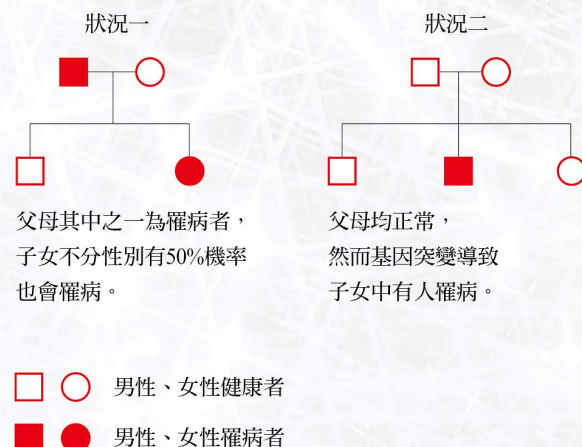
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

鎖骨顛骨發育異常的遺傳模式

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

同理是最大的鼓勵

芷楹是全家人引頸期盼3年才誕生的寶貝，剛出生不久即發現她的胸部凹陷、呼吸異常、手骨較短且前額發育不良，經基因檢驗後確定罹患「鎖骨顛骨發育異常」。還因為早產，住院40多天，出院後每日使用血氧儀器，直到8個月大健康才逐漸穩定。然而龐大的醫療開銷讓他們幾乎喘不過氣，只能向親友借貸、打些零工勉強度日。



逐漸長大的芷楹動作與口語表達能力較同儕遲緩，6歲時因雙腳彎曲，大腿與髖部骨頭異常，且大骨頭連結處約有10多公分的空隙未閉合，導致她八字腿、走路歪斜，無法長時間站立，雖進行手術矯正骨骼，改善成效卻有限，目前是藉由矯正鞋墊減輕走路壓力。

芷楹與相差1歲的妹妹一起讀幼兒園時，園長曾對媽媽說：「我們只能讓妹妹入學，沒有辦法接受她。」對含辛茹苦支撐家庭與工作的父母，外人對於罕病的偏見是心痛如刀割，所幸更換新的幼兒園，老師們都還能理解她的狀況。而當芷楹上國小時，幸好在資源班遇到一位非常有耐心的老師，每當芷楹生病，甚至嘔吐滿身，老師總在父母抵達學校前，幫她清洗乾淨並換上舒爽的衣物。老師觀察她在學習上與同儕有明顯的落差，卻有很強的學習動機，特別設計教材，讓她能參與班上的活動。當老師要結婚時，還特別邀請芷楹擔任花童，一同見證幸福的時刻。

已13歲的芷楹，基本生活能力尚無法自理，像是洗澡、便溺等還需要家人處理，值得欣慰的是，芷楹性情乖巧、家人都愛護她，個性成熟的妹妹也會主動幫忙分擔家務，減輕許多照顧壓力。媽媽提到與芷楹到公眾場所時，路人對她的狀況不了解，偶爾會對他們指指點點，內心感到五味雜陳，有幸遇到有愛心的老師，鼓勵沮喪無力的父母，加上家人們的支持，讓他們有陪伴孩子走下去的動力。

鎖骨顛骨發育異常

罕見遺傳疾病 (一〇三)

鎖骨顛骨發育異常是由於第六對染色體p21位置上的RUNX2基因突變，導致鎖骨顛骨的發育異常，RUNX2基因與骨骼、軟骨的發育和維持有關，若發生變異，主要影響頭蓋骨、顏面骨及鎖骨，使骨頭緩慢骨化、骨縫延遲密合，患者的症狀差異大，即使同一家族裡，同樣疾病的患者，其症狀表現卻是多樣化的。患者的身高通常會較其他未罹病的手足矮。

此症發生率約1/1,000,000，其遺傳模式為體染色體顯性遺傳，若父母一方為鎖骨顛骨發育異常，下一代不分性別，每一胎有50%機率罹患此症，約2/3的患者有家族遺傳。

此症典型患者智力大多不受影響，但若是帶有基因微片段變異的非典型患者，則可能有發育遲緩的狀況。臨床特徵：顛顛部分，凶門延遲關閉、凶門大又寬、前額寬而平坦、眼距過寬、鼻竇炎、反覆性中耳炎、聽力受損；牙齒發育異常，乳牙不易脫落、恆牙發展延遲、咬合不正等；鎖骨一側或兩側的缺陷，導致肩部狹窄、傾斜，關節活動角度極大，甚至雙肩可併列於胸前；而手部發展會出現手指末端變尖、拇指短又寬；其他方面，如骨質疏鬆、胸腔狹窄、脊椎側彎、骨盆狹窄、膝外翻、扁平足、動作如爬或走路發展慢等。

醫師主要依據患者臨床表徵、影像學檢查進行診斷，亦可藉由分子生物技術進行RUNX2基因檢測，約60-70%患者能找到突變點位；有家族病史，且已確認突變位置者，可於妊娠10-12週利用絨毛膜取樣術或15-18週利用羊膜穿刺術抽取胎兒細胞，確認是否帶有異常基因；此外，透過超音波檢查，最早可於14週發現有無前額突出、鎖骨異常、廣泛性骨化不全等異常。

相關照護：

- 多數患者凶門會隨著時間閉合，通常不需進行顛骨整形，注意頭部保護、避免碰撞；鎖骨發育不全，應避免提重物。
- 齒列不正問題，透過多次拔牙或矯正來維持美觀和功能，需要時於治療期間進行語言治療。
- 上呼吸道感染、反覆性中耳炎需及時治療，部分患者聽力會受影響，建議進行聽力檢查。
- 孕婦生產時，狹窄的骨盆腔會妨礙胎兒頭部通過，剖腹產是較安全的選擇。
- 年輕時就應預防骨質疏鬆，若骨密度低於正常值，可補充鈣質和維生素D。