

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 (115)

肢近端型點狀軟骨 發育不良

Rhizomelic
Chondrodysplasia
Punctata (RCDP)

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。

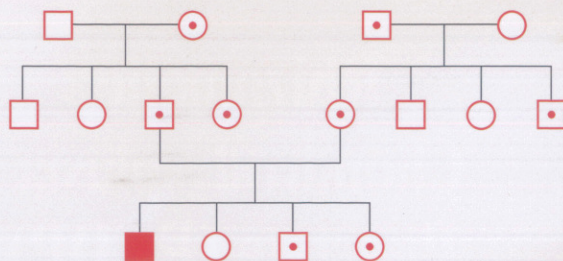
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾。

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。

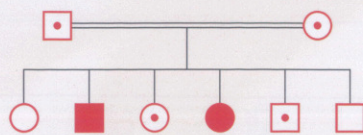
肢近端型點狀軟骨發育不良的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜（近親通婚）



- | | |
|---------|---------|
| □ 男性帶因者 | ○ 女性帶因者 |
| ■ 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

開心度過每一天

3歲的恩熙是個早產兒，剛出生就在保溫箱住了兩個月，並且有呼吸窘迫的情況，檢查胸部X光時，發現他的骨頭異常，經醫師檢查後，確診恩熙罹患了「肢近端型點狀軟骨發育不全」。回想恩熙的姐姐羽恩也是一出生就需要靠呼吸器維生，因此也懷疑是否罹患同樣疾病，全家人經過基因檢測後，發現是因為恩熙爸爸、媽媽各帶有缺陷基因的染色體所致。

當醫生宣告孩子疑似罹患罕見疾病，當下實在難以接受，不曉得為什麼這樣的疾病，會發生在自己的孩子身上？但是爸爸安慰媽媽說：「生下來，就是我們的孩子，就讓我們好好陪伴他。」家人支持的力量，成為罕病家庭可以繼續前進與生活的養分。

為了照顧二個罹患罕病的孩子們，媽媽特別去考取照顧服務員的執照，更到學校進修相關療育課程，希望在有限的時間，細心照顧孩子們。疾病影響姊妹倆的發展遲緩，他們無法與同齡孩子一樣學會翻身、走路、講話，但依然是家中最令人憐惜的小寶貝。排行老二的哥哥亞瑟，最喜歡輕輕抱著恩熙，在她耳邊說：「妹妹，哥哥好愛妳喔！」

8歲的羽恩體重只有8公斤，身材矮小瘦弱，是這個疾病的特徵，他們容易發生肺炎的情況，因此媽媽每天都會幫姊妹倆拍背清痰，降低支氣管發炎的發生。恩熙的體重跟嬰兒一樣，不到4公斤，清秀的臉龐跟姊姊一樣，醫師或護士看到時，都會極力地稱讚。

無法用言語表達的羽恩、恩熙姊妹，最常以笑容回應爸爸、媽媽。「肢近端型點狀軟骨發育不全」多數病患的平均餘命小於10歲，無法知道孩子們的生命長度，家屬了解到生命的無常，也許孩子們會在某個時刻離開，媽媽說：「對於未來的期待，是希望全家人可以開心度過每一天、把握每一分每一刻。」



肢近端型點狀軟骨發育不良

罕見遺傳疾病（一・五）

肢近端型點狀軟骨發育不良（Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata，簡稱RCDP）。肢近端型點狀軟骨發育不良是由於過氧化體（peroxisome）代謝紊亂和縮醛磷脂（plasmalogen）合成缺陷而引發的疾病。

RCDP大致可分五型，遺傳模式為體染色體隱性遺傳，缺陷的基因分別為PEX7、GNPAT、AGPS、FAR1和IPX5（按順序分別對照為第一～五型），此疾病相當罕見，每十萬名嬰兒中約有一名患者，而RCDP患者中第一型最為常見，RCDP第一型是由於PEX7基因變異，該基因控制的是過氧化體的合成因子7（peroxisome biogenesis factor 7, PEX7），因PEX7變異造成過氧化體的合成與功能被破壞，過氧化體在細胞中擔任多種代謝功能，其中就包含了合成縮醛磷脂，縮醛磷脂是一種磷脂，常存在於神經細胞、免疫系統及心臟血管的細胞膜，縮醛磷脂缺乏會造成神經發展異常、骨骼變形以及影響呼吸功能。

患者靠近軀幹骨頭末端的近端縮短，意指患者上臂肱骨與大腿股骨較正常人來得短小，而點狀軟骨發育不良，則是骨骺（骨頭末端）生長異常並鈣化，此現象於X光射線檢查中，骨骼看起來有點狀斑點，其他症狀有關節僵硬以及皮膚乾燥的困擾。患者出生兩年內致死率很高；患者出生時體重、身長以及頭圍低於正常水平，面部平坦、四肢彎曲且膝蓋和肘部畸形，生長遲緩並有嚴重學習困難，許多患童還合併有癲癇、白內障以及反覆性呼吸道感染。

RCDP患者預後不佳，目前尚無有效的治療方式，僅能著重於症狀治療，建議患者可以進行物理治療改善攣縮狀況；若有餵食問題者，經評估後可使用鼻胃管或胃造口提供營養；白內障問題則可至眼科進行追蹤及治療；聽力有問題則建議至耳鼻喉科，進行聽力測試，視醫師評估情況配戴助聽器，以促進患童的身心發展。