

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 (122)

MECP2複製症候群

Methyl-CpG Binding Protein 2 Duplication Syndrome, MECP2 Duplication 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

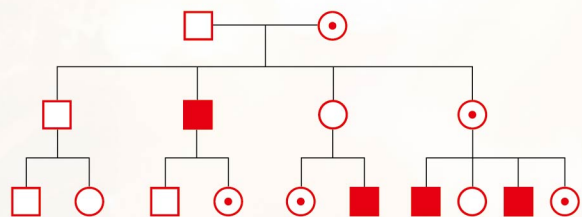
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

MECP2複製症候群的遺傳模式

性聯隱性遺傳



- 女性帶因者（症狀通常較男性患者輕微）
- 男性罹病者
- 女性健康者
- 男性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

路崎嶇 心更堅毅

「MECP2複製症候群」可說是罕病中的罕病，全台目前通報人數有9位，而怡利的孩子就占了2位。怡利的大兒子柏凱1歲多時，雙耳不明原因重聽，直到中班才慢慢恢復，醫師說應是內耳發育慢所致。好不容易鬆了口氣，危機解除，卻沒想到嚴峻的挑戰才正要開始。

柏凱2歲時因高燒全身抽筋甚至沒了意識，醫師診斷為頑固型癲癇，可日子越久，其他症狀一一浮現：發展遲緩、雙腿無力、無法行走，只能發出咿咿啊啊的聲音，更因呼吸道反覆感染、痰多而奔波於急診。8歲時，為改善癲癇問題，進行胼胝體的手術，手術後情況稍微好轉，孩子不僅有了反應，痰也變少了，家人都開心萬分，可這份喜悅卻如此短暫。「又全部都回來了…」怡利嘆了好大一口氣，一年後，病魔再次敲門，柏凱的舌頭、膚色變得暗沉，更因病情嚴重，身體走向無可挽回的極重度障礙，多半時間坐在輪椅上，雙手無意識地敲擊扶手，需全天候照顧，更需使用製氧機、抽痰機、噴霧器等多種醫材維生。

柏凱試過免疫球蛋白注射、生酮飲食、抗癲癇藥物等，也曾吃到藥物的最高劑量，但無論何種治療，效果都不甚理想。彷彿老天給的試煉還不夠，相差1歲的小兒子耀庭出生後，語言跟動作能力都不佳，但幸好並未出現發燒、抽筋，且還能自行走路，這讓怡利備感欣慰，秉持「有病就看醫生，一定會治好」的信念持續帶著孩子們努力治療。

柏凱10歲那年，兄弟倆前後因感染發炎住院，由於症狀相似，醫師建議家屬自費做基因檢查，怡利也跟著抽血檢驗，最終確定兩兄弟罹患的是「MECP2複製症候群」。這次確診，為漫長辛苦的診斷之旅畫上終點，然而怡利的照顧之路卻並未結束，從不放棄、每天陪著孩子上學、復健，她非常感謝先生的體諒支持，一路走來雖然艱辛，但一家人同心一起就是幸福，珍惜每一個當下，決心這輩子會好好守護最親愛的家人。



MECP2複製症候群

罕見遺傳疾病 (一二三)

MECP2複製症候群（MECP2 Duplication Syndrome）為先天遺傳性神經發展障礙疾病，目前盛行率未知，但全球被報導的患者超過三百位，多數為男性。此症屬X染色體性聯遺傳，病因是X染色體長臂（qarm）上MECP2基因發生異常片段擴增（duplication）而產生過多的MeCP2蛋白，失去蛋白正常調控其他基因之功能，導致腦中神經細胞功能異常而引起疾病相關症狀。

由於男性之性染色體（XY）中僅有一個X染色體，一旦MECP2基因異常片段擴增就足以產生疾病，而女性的性染色體（XX）症狀如同男性患者，不過程度較為輕微或無症狀。此症常見臨床特徵包括：

1. 嬰兒時期餵食困難、肌肉張力低下，動作及語言發展緩慢，或能力倒退。
2. 下肢漸進式肌肉僵直（progressive spasticity）。
3. 癲癇：常見發作類型包括泛發性強直痙攣發作（generalized tonic-clonic seizures）、失張性（atonic seizures）或失神性小發作（absence seizures）癲癇。
4. 反覆呼吸道感染。
5. 程度不等之智力障礙。
6. 其他症狀如情緒焦慮、自閉特徵、腸胃功能障礙（如胃食道逆流或便秘）、皮膚網狀斑與泌尿生殖道結構異常、輕微顫顏外觀異常。

診斷方式主要透過分子遺傳檢驗，抽血檢測染色體Xq28位置上MECP2基因是否具片段擴增以協助診斷。

MECP2複製症候群目前沒有治癒的藥物。由於患者多有發展遲緩的問題，因此長期療育是重要的，包括：早期療育、職能治療、語言治療、情緒治療。有體重過輕或餵食困難者，應增加營養攝取或接受鼻胃管進食；癲癇發作、關節攣縮皆需相關醫療專業介入。有家族史的家庭，建議可進行帶因者的確認。若女性帶有基因突變，建議生育下一代時須進行產前診斷，因為每一胎不分男生或女生都有50%的機率會遺傳到有變異的X染色體。家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以作最適切的決定。相關資訊請諮詢遺傳科醫師。