

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 (127)

神經母細胞瘤

Neuroblastoma

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。

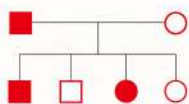
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

神經母細胞瘤的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

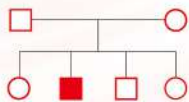
(A) 狀況一：

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

快樂成長 是父母最大的盼望

1歲3個月時，嫻嫻出現吃不下飯、脹氣等現象，媽媽帶著嫻嫻至不同醫院反覆檢查，最後在大醫院確診罹患罕見疾病——神經母細胞瘤。

由於腫瘤卡在大動脈附近，歷經長達6小時的手術，最後仍沒有切除乾淨，讓嫻嫻接續做了7次化療，每當聽見孩子的哭聲，媽媽的心也跟著揪了起來，「家裡的緊急同意書簡直比枕頭還厚，去急診室就像在走家裡廚房一樣。」媽媽悠悠地說，一切的辛苦歷歷在目。

「自從孩子生病後，我全心投入照顧孩子，先生則無心工作，多次心臟病發。」孩子的生病，打亂了他們的節奏，經濟壓力時常讓他們喘不過氣，生活頓時陷入困境，幸好後來輾轉獲得社福單位協助，才順利繳納龐大的醫藥費用。

化療、電療、移植，經歷大大小小的手術，多次在鬼門關前徘徊，而經過多次的化療、放療，也造成聽力受損。但小小年紀的嫻嫻，總是堅強面對這一切。「小一時她遭到很嚴重的排擠，同學們覺得她戴助聽器很奇怪、講話的口音很好笑，每天放學都是哭著回家。」媽媽難過地說。然而，學校老師教導大家「戴助聽器就跟戴眼鏡一樣，並沒有什麼不同。」透過老師的幫助，她與同學的相處改善許多，除此之外，老師也持續幫助嫻嫻發掘自身專長，增添自信心。現在的她，不僅被推派參加繪畫比賽，也曾置身障兒童路跑奪下金牌呢！

「我和爸爸都覺得，老天爺沒有奪走她的性命，就是不幸中的大幸。」相對以前1周至少進出3次醫院，嫻嫻的身體狀況逐漸穩定，僅需每半年回去做全身性檢查，媽媽也開始上班賺錢，希望給予她更好的生活。

「這10年來感觸很多，除了有家人全力支持、陪伴，也遇到社會上很多溫暖的協助，選擇當居服員主要是希望能夠幫助其他人。」媽媽最大的心願，是希望嫻嫻可以健康快樂地活著，同時也感謝上天給她這個最甜蜜的負擔。



神經母細胞瘤

罕見遺傳疾病（一二七）

神經母細胞瘤是兒童常見癌症，也是嬰兒期最常見的固態腫瘤，男性多於女性，超過9成的病童診斷於5歲之前，很少於10歲後發病，為兒童特有的腫瘤，少見於成年人。神經母細胞瘤整體發生率低、治療不易且少數（約1~2%）為遺傳性（相關已知基因如ALK、KIF1B、MYCN、PHOX2B等），因此列為本會服務疾病。神經母細胞瘤起源於發展成交感神經的神經脊細胞（Neural crest progenitor cells），因此腫瘤可發生在交感神經系統分布的部位，包括頸上神經節、椎旁神經節和腹腔神經節，且大多數出現在腎上腺髓質。

腫瘤因發生的部位不同造成以下臨床徵狀：

1. 頸上神經節：頸部腫塊、霍納綜合徵（上眼瞼下垂、瞳孔縮小、無汗症）。
2. 脊髓：造成步態不穩、癱瘓。
3. 胸腔：造成呼吸困難或呼吸道阻塞導致肺炎。
4. 轉移至骨骼和骨髓：造成疼痛和跛行，甚至骨折。
5. 淋巴結：淋巴結腫大。
6. 顱底骨頭：眼球突出，眼周瘀青，形成類似熊貓眼的黑眼圈。

疾病初期常見胃腸症狀，如：慢性腹瀉、嘔吐、厭食，大部分會有發燒、體重減輕和疲勞症狀。另外也可能因為腫瘤分泌交感神經物質而導致血壓上升。

臨床上根據以下檢查，來診斷疾病及分期：血液檢驗、24小時尿液兒茶酚胺（Catecholamine）、代謝產物香草杏仁酸（Vanillyl mandelic acid, VMA）和高香草酸（Homovanillic acid, HVA）、骨髓檢查、腹部超音波、X光檢查、電腦斷層檢查、核磁共振造影術、正子掃描等、腫瘤病理組織切片檢查、腫瘤致病基因MYCN檢查、其他基因檢測如ALK、PHOX2B等。

神經母細胞瘤的治療依據病人發病年齡、腫瘤期數、腫瘤致病基因MYCN變化及腫瘤病理組織型態等預後因子，將病患分群。腫瘤部位小，沒有侵犯主要器官和大血管者，治療以手術切除為主腫瘤稍大者，可先給予化療讓腫瘤縮小，再手術切除腫瘤。並依若屬遠端轉移高危險群，則先以高強度化療減少腫瘤大小，盡可能切除腫瘤後，再接續評估其他治療如：幹細胞移植、放射線治療、口服13-順式A酸及使用Anti-GD2單株抗體免疫藥物Dinutuximab治療。

對於低、中度危險群病童，治療的預後都不錯；對於高危險群的病童，完成治療療程後仍有高復發率。近年對於神經母細胞瘤的研究逐步進入臨床應用的階段，除了Dinutuximab外，還有其他新的治療方式正在研究開發中。