

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 51

Crouzon氏症候群

Crouzon 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。

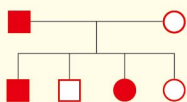
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Crouzon氏症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

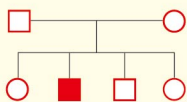
(A) 狀況一：

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

「雖然我曾經生病，但是我很勇敢！」

阿康出生於台中中安醫院，媽媽在懷孕過程中定期做產檢，一切情況良好。出生1個月後至台中榮總做健康檢查，發現他頭骨的骨縫過早癒合，而轉診到台大醫院進一步檢查，才診斷出他跟爸爸一樣，都罹患Crouzon氏症候群。後來，阿康的頭圍仍不斷增大，腦壓增加，出生7個月大時又至台大醫院動手術並住加護病房觀察。1歲的時候得腦膜炎，在中國醫藥大學附設醫院住了3個多月才回家。所以，1歲多的他已經進進出出醫院多次，因此幾乎可以說，阿康是在醫院學會走路的。

由於爸爸重度弱視，照顧阿康的重擔只能依賴年邁的爺爺和媽媽。尤其是媽媽，為了阿康，經常一天之內在台中台北兩地往返奔波不知有多少回。而爸爸知道阿康跟他患了一樣的病症時，心裡很沈重，有一種「禍延子孫」的感覺！再加上阿康小小年紀就必須不斷接受手術與醫學檢驗，爸爸心中的煎熬更是無可言喻！

阿康因為疾病的關係，中耳有點積水，聽力受到些微的影響，眼睛斜視並有外凸的情形，睡覺時眼睛無法完全閉合，常常需要回眼科治療檢查。腦部的情況則透過定期腦部檢查持續追蹤。

阿康喜歡畫畫、聽故事、看書，尤其是看課外書，常常看得忘我。如今身體上除了近視以外，都與其他同學無異。爸爸希望阿康能以健康的心來面對自己的疾病，雖然眼睛跟別人有點不同，因而受到同學的誤解或排擠，爸爸還是鼓勵他勇敢地面對自己，用健康的心態告訴別人，「雖然我曾經生病，但是我很勇敢！因為我不怕打針！」爸爸認為，「與其要求他人不要有異樣的眼光，不如要求自己用一顆堅定的心來面對自己，改變自己的心態。」他期勉孩子不要求環境為他改變，而是建立自身的信心，尋求正面的心理建設，切莫因自己的疾病與外觀而感到自卑。

儘管外形與一般孩子稍微有些不同而顯得獨特，但值得慶幸的是，因為發現得早而及早治療，才不至於跟爸爸一樣產生嚴重的視力問題。媽媽也希望阿康健康地長大，用堅定與善良的心面對自己的未來！

Crouzon氏症候群

罕見遺傳疾病 (五十一)

Crouzon氏症候群為體染色體顯性遺傳疾病，主要原因是「纖維母細胞生長因子受體（Fibroblast Growth Factor Receptor, FGFR）基因群」中的FGFR2（位於第10號染色體）或FGFR3（位於第4號染色體）基因有了缺陷所造成的，但大部分是自發性「基因突變」所致。已經發現的基因變異均為點突變（point mutation），常見的有FGFR2的C342Y、Y340H、S354C及FGFR3的P250R等幾處點突變。此疾病的發生率為1/25,000 ~ 1/60,000。此疾病特徵如下：

1. 頭部：因為頭骨骨縫過早癒合(Craniosynostosis)及顏面骨骼發育不良，而使得頭頂部位常呈尖突狀或前後較為扁平、頭圍較小。
2. 臉部：臉部正中部分發育不良、下巴大多呈厚斗狀眼球外突、上唇較短而下唇鬆垮下垂、鼻基部平塌、上顎窄而高拱。
3. 眼部：內斜視或眼瞼下垂、兩眼距離較寬，眼睛因眼球長期外突，且眼皮無法完全閉合，常會導致結膜炎或角膜炎，約45%的患者會有視力問題，約15%左右的患者因視神經萎縮，而影響視力。
4. 牙齒：因上顎骨發育不良而導致上排的牙齒延遲萌出，排列擁擠零亂。
5. 耳朵：外耳道較狹小且因聽小骨發育有問題，約50%左右的患者會有或輕或重的傳音性失聰。
6. 其他：由於頭骨骨縫過早癒合，顱內空間不敷逐漸成長的大腦所需，故而常會引發頭痛，少數的患者（約10%）會有原因不明的痙攣發作，不過患者的智能絕大多數均為正常；一小部分的病人還會有關節僵硬，不能靈活運動的情形，這種問題較常發生在肘關節。

在診斷上，目前國內以基因分析已可針對此缺陷基因進行確診。另外，有計畫於未來孕育下一代時，建議接受產前診斷，因為每一胎的發生率為二分之一，早期診斷將可幫助早期做抉擇。

治療方面應注意下列3項：

1. 定期追蹤有無腦壓過高或水腦等狀況，必要時採藥物控制，或開刀裝分流管以減低腦壓。
2. 定期檢查視力及聽力，以便早期找出有障礙的個案，早日給予矯正。
3. 齒列矯正及顱顏整形手術則視患者個別的狀況而定，需要經過專家仔細的評估，再妥善的計劃治療時程。絕大多數的患者在悉心的照顧及良好的自我調適下，均有相當不錯的正常生活。