

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至百分之一，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。

本項疾病已出版照護手冊，歡迎來
電洽詢，電話：(02) 2521-0717

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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 國防醫學中心 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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：10341台北市大同區塔城街36號
電話：(02) 8590-6666
網址：<http://www.doh.gov.tw>



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⑥

結節性 硬化症 Tuberous Sclerosis Complex

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署・罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

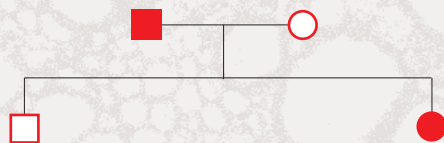
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000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。

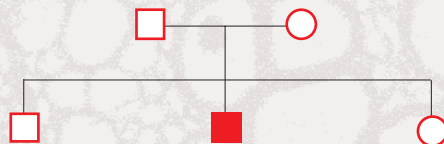
結節性硬化症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 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。

體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

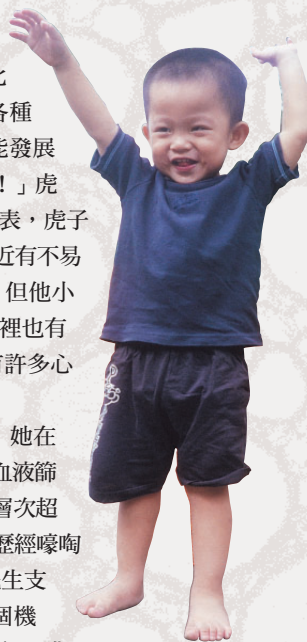
罕見遺傳疾病個案

多樣、複合的結節性硬化症， 虎子是其中的幸運兒

2歲的虎子看來健康聰明、語言發展十分正常，很多人都敢相信虎子是結節性硬化症的患者，因為比起其他併有各種嚴重複合症狀、甚至癲癇、智能發展遲緩的病童，「虎子真的很幸運！」虎子的媽媽王太太感慨地說。看外表，虎子僅是腿上有一塊塊白斑、鼻翼附近有不易辨認的鯊魚皮一較粗糙的小斑，但他小小的心臟裡卻有三顆纖維瘤，腦裡也有一顆，說到這兒，虎子媽媽就有許多心路歷程要跟病友家庭分享。

虎子媽媽是個特別的例子，她在懷孕16週做唐氏症及神經管缺陷血液篩檢時，即發現胎兒異常，28週高層次超音波檢驗發現胎兒心臟有肌瘤。歷經嚎啕大哭、自責、猶豫與煎熬，在先生支持下，夫妻倆決定「給孩子一個機會」。虎子出生後穩定成長，腦和心臟的瘤無法做特別治療，必須定期檢查觀察。醫生要他們特別留意，多數患者因為腦室有很多結節，使得神經傳導受阻，可能會出現腦部不正常放電——癲癇發作。10個月大的虎子，有一天怪異地揮了揮手，媽媽立刻警覺，經過腦波檢查確認，虎子開始每天吃抗癲癇的藥。只要癲癇不發作，避免腦細胞受傷，虎子可是結節性硬化症中1/3智能正常的幸運兒。

目前，虎子爸媽不但追蹤醫療資訊，也加入基因檢測醫療計劃，為更進一步的篩檢與醫療而努力。「不要避諱害怕」，虎子媽媽心疼許多病友家庭與嚴重型結節性硬化症奮鬥的辛苦，「不要隱瞞病情，家長越早吸收正確的醫療訊息，我們就可以及早在療程中幫助孩子！」



結節性硬化症

罕見遺傳疾病(六)

結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex；簡稱TSC)是一種遺傳疾病，目前已知病因有TSC1（第一型）、TSC2（第二型）兩種類型的基因突變，造成患者神經細胞和髓鞘形成不良，產生結節硬化。由於人體神經組織遍佈全身，導致病人在不同的器官出現瘤塊。結節性硬化症，臨床上表現出非常多樣化的症狀，較為明顯的症狀是臉部皮膚出現血管纖維瘤或顴頰斑塊、指甲邊緣有纖維瘤、身體上有三個以上的脫色斑(大片白斑)、臉部或身上有較為粗糙的鯊魚皮斑。

此外，目前藉著斷層掃描、超音波、核磁共振造影等儀器，可以發現有些患者會出現多個視網膜異位瘤、



腦皮質結節、腦室管下結節、腦室管下巨細胞星狀瘤、心肌瘤、淋巴管肌瘤增生及腎血管管脂肪瘤等不同的病徵。臨床上患者表現的症狀僅有其中一或兩種，或是

複合徵狀。其他臨床上的表現，部分患者常因腦部的結節，致使神經傳導受阻，引發腦部不正常放電，產生癲癇，患者如服藥控制癲癇，可使腦部細胞不致受損。根據國外醫療統計，約有1/3患者智力正常，另2/3患者智力受影響，部分病人有自閉行為。此類患者之治療，須視其結節或瘤塊發生之不同器官或部位予以適當的治療。

TTSC台灣結節硬化症協會
100台北市中正區衡陽路6號8樓之7
電話：(02) 2331 - 8852
傳真：(02) 2331 - 7781
<http://www.ttsc.org.tw>
e-mail: tscare@gmail.com