

## 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。

## 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#71922
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#3089
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#38129
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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

- 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 02-2389-9652
- 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#8107
- 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 70

## Meleda 島病

## Meleda Disease

## 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

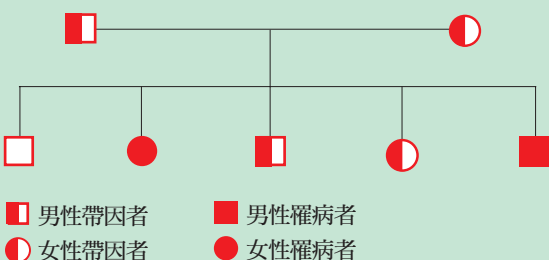
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

## Meleda島病之遺傳方式

### 體染色體隱性遺傳



## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 活出不一樣的人生

年近半百的愛珠，近日才知道，長久以來困擾自己及其他四個兄弟姊妹的，是稱為Meleda 島症的罕見疾病。這個疾病讓他們長期忍受皮膚週期循環性的增厚、乾燥、脫皮甚至關節疼痛，而隨著年紀越大，疼痛愈



烈，常常痛到晚上無法入眠，日常活動更是受到影響。

愛珠出生後滿月就發病，國小每個月都跟著同樣患病的大哥，到台北馬偕醫院為五個兄弟姊妹拿藥，擦著勉強可以滋潤皮膚的藥品，卻也無法得到徹底的治療。在那個保守的時代，媽媽很怕帶他們出門，也怕被問起自己的疾病，只能在不得已要出門的時候，為他們戴上手套。也因此愛珠求學過程並不是很順利，常常被學校送回家，雖然已經是往事，每每想起還是會流下淚來。

妹妹麗花看著姊姊的遭遇，對於求學、外出以及人際關係的推展也有陰影障礙。疾病在兩姐妹身上帶來的不僅是身體上的病痛，心理的壓力更是沈重地打擊著她們。所幸，兩人都很幸運地在出了社會後，獲得身邊朋友、同事的接納，也遇到很疼愛、體諒她們的另一半。對現在正在小學教書的麗花來說，疾病雖然帶給自己許多困難，卻磨練她自立自強的耐力，也更能用同理心去面對有缺陷的小孩子。

麗花說：「確診時的心情有喜有悲，喜的是自己的病終於可以真相大白；悲的卻是一總以為有一天會好的夢想卻離她越來越遠！」麗花說：「生了孩子之後更能體會當初自己媽媽的心路歷程，能預防就要預防，不要讓孩子跟她受一樣的苦。」。貼心的孩子會彼此分工合作，幫忙媽媽洗米、洗碗和吸地板，還會幫媽媽捶背跟按摩雙腳，來減輕媽媽的痛楚。學校的課業更不需要媽媽的擔心。他們都是媽媽永遠的驕傲。

對愛珠和麗花姊妹來說，乖巧貼心的子女是上天最好的禮物。雖然疾病讓他們的生命與別人有不一樣的經歷，但他們從不埋怨。只希望基因篩檢技術能夠更加進步，讓可能有隱性基因的下一代不要再有這樣的不幸。

## Meleda島病

### 罕見遺傳疾病(七十)

Meleda島病是在1826年於南斯拉夫Meleda島上所發現，因此便以該島為名，患者於剛出生或嬰幼兒時期，就會發生手、腳掌對稱性的角質化，並且伴隨其他部位的魚鱗癬（上皮不完全角質化），除此之外會有多汗、口部周圍紅斑及皮膚上塊狀癬斑等症狀，造成患者不適之外也會影響日常生活。此疾病為體染色體隱性疾病，造成此疾病的原因為第8對染色體上的SLURP1 基因發生突變，疾病的發生率約1/10,000。

此疾病患者的症狀為手、腳掌對稱擴散性的發紅、增厚（不正常皮膚增厚）及魚鱗癬（棘皮病）；通常會擴及手背和腳背，造成如手套和襪子般的外觀（棘皮層增厚症）、短指、易脆及呈湯匙狀彎曲的指甲、因患者有多汗的情況，所以易造成患者身上有惡臭汗味及惡臭性浸軟、濕疹、週期性的口部周圍紅斑、多汗。心臟方面，有心律不整或心悸的症狀。其他症狀包含生長遲緩、智能障礙。

疾病診斷方面，皮膚切片可觀察病理組織在電子顯微鏡下的改變，但並不明顯而ANA-test、以及食道蠕動之檢查，可幫助提早診斷。亦可透過分子生物學技術找到基因突變點。而在鑑別診斷上，可利用型態學研究，與水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症做一區別。

目前主要是採症狀療法。針對手、腳掌等皮膚患部進行治療，多汗問題可浸泡醋酸鋁，或外敷六水合氯化鋁等方式，來緩解症狀的不適。亦可口服抗生素，治療皮膚因過度角化及多汗所帶來的感染問題，由於多汗且易感染的狀況，除了會造成惡臭汗味及惡臭性浸軟外，也容易引發皮膚菌的反覆感染，因此除了藥物上的治療，平時宜注意衛生習慣，保持患部的乾燥清潔，防止症狀加重。