

## 擁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。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 72

## McCune - Albright氏症 候群 (纖維性骨炎)

# McCune-Albright 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

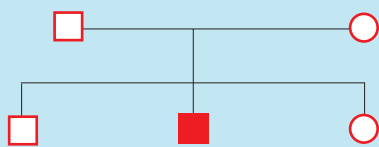
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

## McCune-Albright氏症候群的遺傳模式

### 體染色體顯性遺傳 狀況一



父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病。

### 體染色體顯性遺傳 狀況二



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

胚胎發育初期接合子形成後的體細胞突變(early embryonic postzygotic somatic activating mutations)，在McCune-Albright Syndrome病人身上發現的GNAS1突變皆為鑲嵌式(mosaic)的基因型態，因為突變發生在部分胚胎早期細胞(並非全部)，故稱「鑲嵌型」。非鑲嵌型的基因型態，將使得胚胎無法存活。若患者受影響的組織器官較少、症狀較輕微，可能以體染色體顯性遺傳的模式遺傳下去，其下一代不分性別，每一胎將有50%的機率罹病。

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 飛輪少年

今年34歲的益群，總是開著一台藍色的電輪四處遊走，拿著一台數位相機，穿梭在大台北街頭。除了熱愛攝影跟旅遊外，歌唱亦是他的最愛，目前除了是罕見疾病天籟合唱團成員外，更是罕病四重唱團體中，最令人倚賴的男高音。過去益群也曾經歷過艱辛的疾病確診過程，因為骨頭病變等特徵，被判定疑似罹患成骨不全症或者是軟骨不全症，讓他對於自己的疾病有諸多存疑，直到今年（2009）才在台大醫師，透過國民健康局委託本會國際代行檢驗單一窗口，將其檢體送到美國進行檢驗，確診為纖維性骨失養症，也解了他多年來的疑問。



益群一出生，伴隨來的不是新生兒喜悅，而是醫師沉重的警語，除了心跳有雜音外，骨頭產生的問題讓家人束手無策，以當時醫學並不知道是什麼病，只知是很麻煩的骨頭疾病，加上成長速度緩慢，別的小孩都會跑跳了，他還在地上慢慢爬學走路。四歲那年只因為下樓去買糖，被藍白脫鞋絆倒，整个人從樓梯上滾下去，站不起來才發現大腿骨變形了，因此展開不停骨折的艱苦歲月。

益群每次骨折都在四肢，手撐一下就會骨折，走路摔一跤大腿骨骨折。益群的骨頭在X光片子下顯得空洞稀疏、模糊不清，主因還是噬骨細胞過於活躍，大於造骨細胞的不平衡而導致的骨質疏鬆。益群在10歲那年，接受矯正手術將骨頭開直，卻不知道這樣作對骨頭是很大的傷害，任何的破壞將來都是會復發的傷口。多次手術固定的鋼釘到最後都因骨頭變形而刺穿骨頭皮膚跑出來。因骨頭日漸彎曲，兩隻腿幾乎呈現S型，若不手術矯正必定折斷，但是開直最後都還是變彎。益群為了這雙腿可說吃足了苦頭，為避免後續的痛苦不斷，於是在1999及2000年動了截肢手術，沒有了腿如釋重負。

益群小時候常是物理性骨折，長大卻變成經常的病理性骨折，躺在床上沒有活動骨頭也會自己骨折，以往是幾年一次，現在幾乎是每年一次，病發時只能默默承受，並等待骨頭自己復原，就像感冒一樣，只能等待身體逐漸康復。曾經有段日子，因為疾病而無法面對，之後在朋友的協助開始走入人群，參與基金會及教會的各項活動，自己一個人到處趴趴走。他自許「飛輪少年」，就是希望永保年輕的心，朝著自己的夢想大步前進。

## McCune-Albright氏症候群

### 罕見遺傳疾病(七十二)

McCune-Albright氏症候群是體染色體顯性遺傳的疾病，最早是在1937年由McCune及Albright醫師提出相關症狀的描述。由於GNAS1基因發生接合子後的體細胞突變，導致無法正常作用於骨骼、皮膚及內分泌系統等標的組織，造成多處骨纖維性發育不良、皮膚會有邊緣不規則的咖啡牛奶斑的黑色素沉著及內分泌系統的功能亢進等，患者的症狀因人而異，目前疾病發生率的推估1/100,000~1/1,000,000。患者症狀如下：

- 1.骨骼：多處骨纖維性發育不良，通常會發生於身體的一側，較常發生於長骨、肋骨、脊椎、骨盆、臉部（造成臉部的不對稱）及顱骨，而骨纖維組織的修復過程容易導致病患骨折、骨頭不正常的增長或畸型。顱骨肥厚、眼眶發育不良亦會造成視神經管狹窄，引起視神經損傷和眼盲、聽力受損。
- 2.皮膚：常可於薦骨、臀部或脊椎發現咖啡牛奶斑，大部分的病人出生時即有咖啡牛奶斑，此大而模糊或邊緣不規則的黑色素沉著會依循Blaschko's line的特殊生長線出現。
- 3.內分泌系統：生長素過量甲狀腺功能亢進、副甲狀腺功能亢進、少數患者會因腎上腺皮質內分泌素過量而發生庫欣氏症候群、腦下垂體腫瘤而導致肢端肥大症、泌乳素過高。女性患者較容易出現性早熟的症狀，通常女生於4個月大會有胸部發育或2歲時有月經，亦由於性早熟的關係，患者的身高通常不高。
- 4.其他症狀：慢性肝疾病、低血磷、心律不整及心跳過速等。

以上症狀並非全部同時出現，將依個別狀況而有時差異。

診斷上可經由抽血或採集發生變異的患部組織，以分子生物技術找到GNAS1缺陷基因。治療主要是採取症狀療法，女生若有性早熟的症狀，可在評估與檢查後，可使用抑制性早熟藥物。而為避免骨折發生，身體接觸的運動(如：籃球、柔道等)應禁止。骨骼攝影及斷層掃描，可確定骨骼的變異程度，若因眼眶發育不良或顱骨肥大，造成視神經管變狹窄而有損害視力之虞，需以外科手術進行矯正。可定期抽血檢查內分泌相關激素追蹤：甲狀腺激素、副甲狀腺激素、促性腺激素、皮質醇、促腎上腺皮質激素、生長激素等，若有內分泌系統問題，可考慮使用藥物控制，或必要時可以以手術切除腺體腫瘤。骨頭易骨折的狀況可施打雙磷酸鹽以降低骨折發生率。