

## 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。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 73

# Rubinstein-Taybi 氏症候群

## Rubinstein-Taybi 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

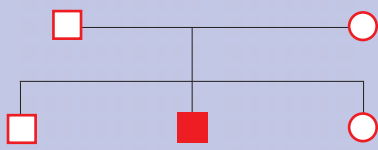
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

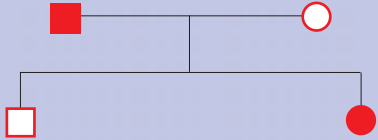
## Rubinstein-Taybi 氏症候群的遺傳模式

### 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。

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 寶貝我們好愛妳

「寶貝我好愛你，妳的平安、健康、快樂、順利的成長，就是我生命中最重要的事！」恰恰媽媽感性說出。

每個小寶貝的出世，都是父母們最大的喜悅與期待；歡喜他們的到來，期待他們快樂長大，恰恰的爸媽亦是如此。但恰恰出生4個星期時，活動力即非常薄弱，只能從鼻胃管餵食2~3C.C的奶，而後因其雙手大拇指先天畸形、心室中隔缺損等問題，醫生判定罹患Rubinstein-Taybi氏症候群；加上早產之故，所以又有先天性心臟病及其他病狀。隨後3個月大時肺炎住院，更糟的是4個多月時又發現罹患惡性神經母細胞瘤，為了挽救寶貴小生命，家人毅然選擇讓她立即開刀並接受化療。

恰恰目前共經歷了11次強度化學藥物治療，以及大大小小共14次的全身麻醉手術治療，在這樣幼小的身軀裡，已經經歷無數場痛楚的戰役，但恰恰仍然勇敢地面對！2歲時，恰恰連簡單的爬行都有問題，她卻毫無退怯地繼續向前跨步，努力並專心於復健治療中。現階段的她因化療而導致聽力受損，需配戴助聽器，罕病則影響她的視神經萎縮、學習發展遲緩等多項問題。即便如此，恰恰的學習態度仍然相當認真、乖巧、有禮貌、甚少哭鬧，受到老師和同學們的讚賞及疼愛；在親、師、生三方面共同努力下，恰恰的進步是大家有目共睹的！

目前恰恰除了由父母親自照顧外，兩位體貼的姐姐也從旁協助、陪伴，「愛」儼然成為恰恰最好的一帖藥方。在經歷了無數個辛苦、憂傷的時刻，回憶起恰恰接受治療、受苦受難的點點滴滴，一家人在醫院忙碌穿梭的身影，以及幾家大醫院長廊和病房的情景，這段心路歷程只有當事人才知箇中滋味。但隨著恰恰在各方面的日漸進步，一字一句的「媽媽我愛您」、「謝謝爸爸」，或是一個小動作「抱抱」、「親親」，都讓家人感到萬分欣慰。現在，恰恰一家人都非常珍惜如此特別生命的誕生，無論未來有再多不可預期的關卡，他們只想對恰恰說：「寶貝我們好愛妳，妳真是一個好棒的孩子！」



## Rubinstein-Taybi 氏症候群

### 罕見遺傳疾病(七十三)

Rubinstein-Taybi氏症候群(Rubinstein-Taybi Syndrome；簡稱RTS)是一種先天性染色體異常疾病，患者常在一出生就被發現大拇指和大腳趾異常寬大且呈彎曲狀，因此又稱為「大拇指症候群」。根據研究，約60%的患者可以在第16對染色體短臂13號位置(16p13)上的CREBBP基因(CREB-Binding Protein)發現突變或缺損；另有3%患者則和第22對染色體長臂13號位置(22q13)上的EP300基因突變有關，此疾病的遺傳模式為體染色體顯性遺傳，但大多數個案皆為偶發的突變，非遺傳自父母任一方，故母親下一胎再生育同一疾病的小孩機率很低。根據國外的統計，疾病的發生率為1/100,000~125,000。

疾病診斷以臨床症狀評估為主，如果症狀不甚明顯，可輔以螢光原位雜交法(Fluorescence in Situ Hybridization；FISH)偵測染色體特定區段是否發生缺損，若仍無法判別，則可進一步運用序列分析來確認CREBBP基因與EP300基因是否發生突變。

患者常見的臨床症狀有：

1. 臉部：因人而異，較常見的是上顎呈弓型、鷹勾鼻、眼瞼下垂、耳朵位置較低、門牙突出而有咬合問題。此外，患者常會不自覺扮鬼臉和作怪表情。
2. 四肢：寬大拇指及腳趾是這個疾病最典型的特徵，且有時會伴隨併指(趾)或多指(趾)等畸形。
3. 生長發育：新生兒時期發育正常，但嬰孩期常因肌肉低張、餵食困難而有生長遲緩，青少年以後轉而有過胖的困擾。患者的平均身高較正常人矮小(男生身高平均約153.1公分，女生身高平均約146.7公分)，由於行動能力發展較為緩慢，平均要到2歲半才學會走路。
4. 心智能力：中重度智能障礙，智商平均在35到50之間(少數智商可到70)，患者認知發展較同齡來得緩慢，也常有發音和構音困難等問題。
5. 其他症狀：患者可能會出現多毛症、呼吸道感染、泌尿道異常、便秘、蛀牙、斜視、白內障和睡眠障礙等症狀。約3成患者會有心室或心房中膈缺損、開放性動脈導管、瓣膜脫垂等心臟異常。如果患者是男性，則有極高的比例發生有隱睾症。

此疾病主要依症狀予以治療，由於患者有心智、眼科、口腔、骨骼、心臟、泌尿、生殖等多方面需求，因此需透過各科分工會診，方能提供患者全方位照護與早期療育，且患者亦須定期回診追蹤。手術前須經麻醉科醫師評估，以免術中發生氣管塌陷、心律不整的狀況。此外，患者在嬰孩時期和青春後期分別易有發育遲緩和過胖的問題，因此照顧者需格外注意飲食和營養的攝取。