

## 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 78

## 皮爾羅賓氏症

## Pierre Robin 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

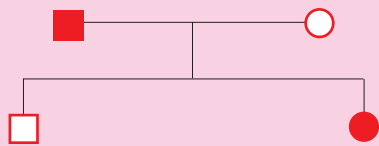
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

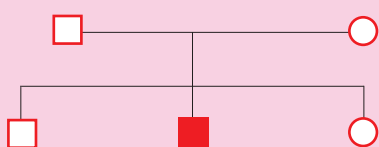
## 皮爾羅賓氏症的遺傳模式

### 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。

### 散發型遺傳 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

### 永不殘缺的愛

看著小安剛出生柔軟粉嫩的臉插滿管子，阿惠和嘉旭滿心不忍。小安是兩人的第一個寶寶，對於孩子的來臨是既興奮又緊張，回想起初聽噩耗之時，兩人慌張難過地不知所措，只記得當時狠狠地哭了一個晚上，手足無措，更為了孩子一出生就受苦而感到心如刀割…

不像兔唇，小安的顎裂是在嘴巴上顎處有個如一元硬幣大小的裂縫，產檢時檢查不出來。出生後護士小姐是在餵奶時，注意到她不斷地噎到、喝不下去、只能用滴的方式餵乳才發現異常。直到小安因呼吸急促、缺氧緊急被轉往台北的醫院，阿惠才得知小安合併有喉頭軟化的問題。在台北住了2週加護病房，小安出院了，卻又在2週後因臉色發紫緊急送醫。這次在阿惠及先生的要求下，小安轉往顯專科方面頗負盛名的林口長庚醫院。

小安在長庚被確診為罹患罕見疾病-皮爾羅賓氏症。除了顎裂，小安尚有呼吸衰竭、胃部食道逆流及心房中隔缺損等症狀。為了照顧住在重症病房的小安，阿惠夫婦每天工作醫院兩頭奔波，平時都是上夜班的兩人，在體力上的負擔及辛勞更是難以想像，但阿惠說「我們累無所謂，只要小安能夠好起來…」。雖然重症病房探訪陪伴的時間有限，但只要每天多看她一下，就會很開心，只是看到小安插滿管子，心裡總是不捨。

醫師建議小安要多進食、增加營養攝取，但是小安的喉頭軟化導致餵食困難，在不得已的情況下，只能以侵入性的鼻胃管灌食來增加營養攝取量。而為了預防喉頭軟化所導致呼吸急促、甚至窒息的問題，小安必須適時使用氧氣製造機，輔助提供身體所需的氧氣，並以血氧濃度監測儀來監測。

在醫護人員細心的教導下，阿惠及先生學會了管灌餵食及抽痰等照護技巧，再得到家中有護理背景的小姑會幫忙照顧的承諾，阿惠懸宕不安一顆心才稍稍放下。為避免鼻胃管依賴阻礙嘴部功能的正常發展，阿惠夫婦決定循序漸進訓練小安用嘴巴吸奶，但她喝不到平常孩子一半的奶量，更需要花費三倍以上的時間餵奶。過程很辛苦，也遇到很多挫折，每當遇到低潮，阿惠總會正向地激勵自己「為了孩子，總是要盡力做好！」

10個月大時，小安經歷了顎裂的修補手術，欣喜的是術後的小安終於可以像正常的孩子一樣吃些副食品。面對初出乍到就為家中所帶來一連串考驗的小安，阿惠除了驚訝、擔心，也曾數度自我懷疑內疚是否懷孕時動到胎身？或是自己亂吃東西而造成小安的殘缺？但婆家並沒有任何責怪，先生更是體貼相互扶持。一家人對小安的愛，絲毫不因罹病而有分毫減少，並承諾要共度生命中的難關。

## 皮爾羅賓氏症

### 罕見遺傳疾病(七十八)

皮爾羅賓氏症（Pierre Robin Syndrome，亦可稱為Pierre Robin Complex/ Sequence）是由法國牙醫Pierre Robin於1923年所命名，主要為合併小下巴、下巴後縮、顎裂、舌後垂症狀的患者。

此疾病為胚胎時期下顎發育不良所致，正常狀況下，胎兒於母親妊娠7~10週時，下顎會快速發展，讓舌頭能置於上下顎間，如下顎無法正常生長而過小，使舌頭無法安置於正確位置，會塞在口腔中，阻礙顎蓋的關閉，發生顎裂的情形；導致出生後，過小的下顎會使舌頭擠在口腔後方，阻礙呼吸，嚴重者會造成呼吸困難。

此疾病會單獨發生，也可能與其他症候群合併出現，例如：Stickler Syndrome、Treacher Collins Syndrome、Velocardiofacial Syndrome、酒精性胎兒畸形(Fetal Alcohol Syndrome)、胎兒內醯胺症候群(Fetal Hydrantoin Syndrome)等。造成皮爾羅賓氏症的原因很多，與下顎發育有關的染色體或基因突變為最常見，除此之外，環境問題而產生畸胎因子，例如：母親於妊娠期抽煙、喝酒、不當用藥等皆可能導致此一疾病；子宮內有纖維瘤或有雙角子宮等也可能干擾胎兒下顎之發展。此症盛行率目前在台灣並無詳細統計資料，在美盛行率約為1/2,000~30,000。

皮爾羅賓氏症可利用X光片和臨床症狀作為診斷依據，TCOF1、COL2A1、COL11A1、COL11A2等基因檢查則可排除合併Treacher Collins Syndrome、Stickler Syndrome等的可能性。目前並無有效的產前診斷方式，只能以高層次超音波掃描觀察胎兒是否有顎裂的現象。若此症不是與其他疾病合併出現而為獨立事件時，下一胎再發率並不高，大都為偶發事件。

此症目前只能針對症狀治療。因為患童的下顎發育不良，常有呼吸困難的問題，父母需讓患兒採俯臥的姿勢且避免仰躺，以保持呼吸道暢通，嚴重時需要施行氣管切開術以改善呼吸問題。上顎裂的症狀則以手術修補，施行的時機依生長發育的快慢而有所不同，又因顎裂易影響患童的語言發展，所以需會診語言治療師。而下顎發育不良嚴重時，可考慮進行骨骼擴張術(Mandible Distraction)，將下顎延長後可使舌頭往前移以減低呼吸道阻礙問題。另外部分患童常有中耳積液的情形，可在中耳放置通氣管改善，同時也要小心中耳的感染，因為會造成短暫或長期的聽力喪失而影響語言的發展。

新生兒，餵食困難是常見的問題，由於下顎異常，會使患兒難以同時兼顧呼吸和吸吮，若仍在正常生長曲線之內，可利用唇顎裂專用的輔助餵奶器、在喝奶時盡量墊高患兒的頭部等，以幫助進食，若飲食狀況未改善，可能需要採取的鼻胃管或胃造口手術以增進營養攝取量。

若患兒未合併其他症候群，只是單純具有皮爾羅賓氏症，智能上應為正常，應定期於小兒科、耳鼻喉科、復健科(語言治療)等追蹤有無其他併發症的產生，通常預後良好。