

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	02-2312-3456 # 71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 # 3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 # 3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 # 8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 # 5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 # 38129
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 # 2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 # 7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 # 3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 # 7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	03-856-3092

- 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
- 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: 86

羅素-西弗氏症

Russell-Silver 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。人體內約有三萬五千個基因，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，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，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。

羅素-西弗氏症的遺傳方式

羅素-西弗氏症致病原因並不單純，約有10%患者是因第7對染色體母源單親二體（Maternal Uniparental Disomy; matUPD7）所致，也有報告指出與第11對染色體上H19基因低甲基化（hypomethylation）有關，另有少部分患者在染色體17q25有重組現象，染色體15q26.3或22q11.2位置的微小缺失也曾被報導過。此疾病極大多數屬偶發案例，無任何的家族史。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

只要我長大

婷婷出生時，體重異常過輕，必須仰賴保溫箱維生。後來經由教學醫院遺傳科醫師診斷，確定婷婷患有「羅素-西弗氏症（Russell-Silver Syndrome）」，雖然智力不受影響，但身體生長將比一般人來得緩慢，體型也相對瘦小。對媽媽而言，相較於其他致命性的罕見疾病，婷婷已經幸運多了。

然而，婷婷從小缺乏食慾，除了吃得少之外也很挑食，因此媽媽總是要想盡辦法讓婷婷能多吃一些。後來在長期的觀察之下，發現只要婷婷當天有運動，食慾就會提升。而個性好動活潑的婷婷正好熱愛運動，媽媽得以借力使力，只希望婷婷可以攝取更多的營養。在備餐的時候，因為餵食困難，必須將食物切小讓她方便食用，有些家長還必須用針筒來餵食。為了讓婷婷多吃一些，父母們可說無所不用其極。婷婷因為身體生長緩慢，為了幫助其達到正常之成長，經醫師評估需每天施打生長激素，每當婷婷打針時，她總是別過頭去不敢直視，看在媽媽眼中格外心疼。

除了體型較一般人瘦小之外，婷婷還有長短腳的問題，但目前不影響行走能力。過馬路的時候，因為腳步間距小，走路速度較慢，媽媽始終無法放心讓她獨自出門。因為身體瘦小的關係，學校特地打造一個友善的學習環境，調整洗手檯的高度，以及設置無障礙廁所，讓婷婷可以安心上學去。婷婷也因為手掌小而影響寫字速度，老師總是耐心地教導與訓練，甚至讓她在學校把功課作完，不用帶著沉重的書本回家。

面對生活上的阻礙，可以從環境著手改善，但婷婷最大的挑戰是對於自己身體形象的接納。國小低年級的時候，與同學之間的差異不大，但到中年級之後漸漸意識到自己與他人的不同。雖然一開始有產生疑惑，但瞭解自己的疾病後，婷婷已經能夠樂觀看待自己與眾不同的身體。現在的婷婷是老師眼中的「小可愛」，學校裡許多的老師與同學都認得她，小小的身軀，無法侷限她對生命的熱情。

與疾病共處的道路非常漫長，將面對許多不同的課題，媽媽只希望孩子可以平安成長，能夠勇敢地邁向自己的未來。

羅素-西弗氏症

罕見遺傳疾病（八十六）

羅素-西弗氏症（Russell-Silver Syndrome, RSS）是一種罕見的先天疾病，於1953及1954年分別由Silver醫師及Russell醫師所報導，患者通常合併出生體重較輕、身形矮小、三角形的臉、左右肢體長短不一致與生長緩慢。其致病原因並不單純，約有10%患者是因第7對染色體母源單親二體（Maternal Uniparental Disomy; matUPD7）所致，也有報告指出與第11對染色體上H19基因低甲基化（hypomethylation）有關，另有少部分患者在染色體17q25有重組現象，染色體15q26.3或22q11.2位置的微小缺失也曾被報導過。此疾病極大多數屬偶發案例，無任何的家屬史。此症的發生機率約1/3,000~1/100,000，且無論男女的發生機率相同。

此疾病在診斷上，主要依據臨床症狀來進行，這些特徵在新生兒或是幼童身上較容易觀察到，在成人身上反而不易察覺。患者的症狀如下：

- 1.生長與骨骼：子宮內生長遲緩、出生後成長的體重及身高比平均低2個標準差、身體不對稱以及四肢長度不平衡、小指較短並向內側彎曲、骨齡發展遲緩。
- 2.臉部特徵：頭圍正常，但由於身材小，所以頭顯得很大。三突出、鼻樑突出、嘴角下垂及下巴較小。下巴小的部份可能會影響到咀嚼能力及說話清晰度。
- 3.餵食困難：新生兒時期常發生的問題。
- 4.認知方面：約有50%的患者在兒童時期時，其語言及算術能力發展障礙。
- 5.其他：尿道下裂、青春期發生較早、易出汗、咖啡牛奶斑、心臟問題及腎臟問題等。

除臨床症狀外，以下檢驗結果亦可作為診斷之參考依據。

- 1.放射線骨骼檢查：約有80%患者的小拇指第二指節較小，且骨齡發展較慢。
- 2.分子以及細胞遺傳學檢驗。

此疾病目前無治療的方法，多採用症狀治療為主。肢體長短，在差距不大的情況下，可請復健治療師協助訂製適當的輔助鞋，同時避免不良的姿勢影響其他部位的骨骼生長；若雙腿差距過大，可經骨科手術進行治療。生長部分，家長需注意患者的生長速率與營養狀況，若於2歲時生長未能趕上標準，可考慮給予生長激素治療（目前健保僅給付經檢查後生長激素缺乏），但無法改善肢體長短不均之現象或達到一般人之身高。對於發展遲緩部分，可評估後接受早期療育以及語言治療。

羅素-西弗氏症的患者在孩童時期身材較為纖弱，青春後逐漸改善，但成人仍較一般人矮小，患者可能會對自我身體形象感到自信心低弱，家長或學校老師適當的輔導及鼓勵有助於其身心發展。在家長細心照顧下，患者的預後佳仍可擁有健康的人生。