

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	02-2312-3456 #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>



102.1 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 87

Bardet-Biedl氏症候群

Bardet-Biedl 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

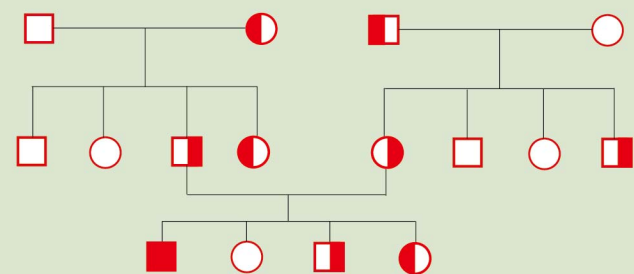
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

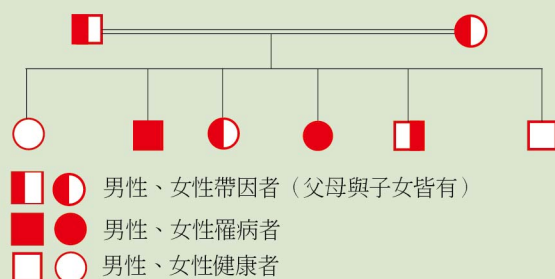
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Bardet-Biedl氏症候群的遺傳模式

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜(近親通婚)



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

心手相攜 擁抱罕見生命

立芬在懷孕產檢時，即發現有母體內腹水的問題，雖然當時醫院曾建議引產，但已懷孕5個多月的立芬不敢貿然決定，在徵詢第二意見後，仍決定生產。玲玲出生時，除了兩隻白胖胖小腳各多長出一個腳趾頭外，並無其他嚴重的健康問題，因此未做更詳盡的後續檢查。隨著年齡漸長，立芬感覺到玲玲有些智力不足，直到3、4歲，發覺她無法準確取物、視力似乎無法聚焦時，才又至醫院診察，玲玲仍被診斷為斜視並施以治療。最後，在玲玲6、7歲，視力退化至0.2~0.3，才又轉至大型醫院、由小兒遺傳科重新檢查，才確診玲玲罹患了罕見的巴得-畢德氏（Bardet-Biedl）症候群。

由於家中經營生意工作十分忙碌，雖然知道玲玲生病了，但不知道該向誰求助，以致於在疑問中蹉跎了寶貴的早療時機。即使上了小學，進入融合教育體制，仍對相關的福利資源一知半解。由於玲玲是學校唯一的視障生，學校的資源有限，再加上輕度的智能障礙影響，校內每週寥寥數堂的資源班課程，並無法消弭玲玲跟不上班級課業進度的壓力。視障導致的行動不便也讓玲玲難以和同學玩在一起，讓她對融合教育的經驗感到十分受挫。

立芬在某次與其他視障生家長深聊後，決定幫玲玲轉換環境，選擇更能滿足她特殊需求的啟明學校就讀。雖然特教環境相對封閉，但生活自理、電腦操作、定向、定位能力訓練等課程設計，較切合她的需要。玲玲原本就是很活潑開朗又乖巧的女孩，很快就適應學校的生活，變得喜歡上學，可愛的臉龐也逐漸展露出笑顏。

雖然，玲玲很想像一般人一樣上大學，接受高等教育多讀些書；但經商的立芬認為擁有一技之長，對玲玲的幫助更甚一紙文憑。她說：「從小，我就想給孩子一個觀念，有一天，她會看不見，因此希望她至少能夠獨立自主養活自己。」最後，兩人達成共識，玲玲也答應會努力取得按摩師執照，在經濟上站穩腳步之後，再嘗試其他的可能性。

對立芬來說，生下罹患罕病的玲玲是生命中的意外，不過看著玲玲十分地懂事乖巧，在家中甚至還會照顧弟弟，更相信玲玲是上帝賜與的珍貴禮物。



Bardet-Biedl氏症候群

罕見遺傳疾病（八十七）

Bardet-Biedl氏症候群（Bardet-Biedl Syndrome；簡稱BBS）是一種體染色體隱性遺傳疾病，患者在出生後有肥胖多指（趾）（polydactyly）、視網膜萎縮、男性因促性腺激素分泌不足導致性腺發育不全、女性則為生殖泌尿系統的發育不良、腎臟畸形、學習困難及少部分患者智能受到嚴重影響等問題。此症具有高度的異質性，即便同一家族之患者，其臨床表現也有明顯的差異。根據國外的統計，在北美盛行率約1/100,000，國內的發生率未統計。

BBS臨床主要症狀：

- 1.眼睛：90%以上在孩童期間有視網膜色素變性，因視網膜萎縮合併網膜桿狀細胞與椎狀細胞退化，7-8歲有夜盲狀況，視力隨年齡增長而退化，到16歲時有多數的患者已經全盲。其他視力問題包括近視、斜視、視野狹窄，眼球震顫、白內障、青光眼、對色彩視覺異常，視網膜電圖異常等。
- 2.四肢：多指（趾），通常為小指（趾）外端多一指（趾）、短指畸形、併趾、腳短及扁平足。
- 3.生長：出生時體重正常，嬰兒期急遽增加的體重，容易因為肥胖而引起第二型糖尿病、高血壓及高膽固醇等併發症。
- 4.發展遲緩：大多數的患者有明顯的學習困難，但只有少數有智能障礙。語言發展通常到4歲左右才會出現，因有發聲的問題，故患者說音頻較高；患者的粗動作、精細動作發展遲緩。
- 5.行為問題：少部分的患者有情緒上的障礙，如情緒爆發、抑鬱，強迫行為、缺乏與社會互動等。
- 6.性腺：原發性性腺功能不足或性腺激素不足，大多數男性患者的陰莖短小、睪丸較小、隱睪及曲細精管萎縮，長大後導致男性不孕；女性雖有正常發育，但經期不規則，有的會有陰道閉鎖、陰道分隔及子宮發育不全等問題。
- 7.腎臟：腎臟發育不良，導致腎盂異常、囊腫型腎小管疾病，患者有貧血、多尿及口渴的症狀；局部斑痕罕見的纖維化現象產生而導致腎臟衰竭，功能異常。
- 8.其他：下泌尿道畸形、協調及平衡差、共濟失調、心臟血管問題、肝炎等。

目前引起此症的致病機轉仍不清楚，但已找到14個與致病相關的BBS基因，這些基因產物稱為BBS蛋白（BBS protein），目前推測此蛋白在細胞纖毛（cilia）的構成與功能維持中扮演重要的角色，纖毛與感官知覺功能有關，若有異常時，會影響視覺、聽覺與嗅覺等感官。在治療方面，以症狀治療為主，至今仍無有效防止視力喪失，應儘早矯正亂視及弱視；多指（趾）可以在出生後2年內安排開刀治療，腎臟病變則視其結構性或功能性的問題就醫。男性性腺發育不全者，經確認為睪酮素過低者，可給予賀爾蒙補充；女性患者可經由影像檢查卵巢、輸卵管、子宮及陰道，以確認生殖器官是否異常。體重管理需要依年齡做適當的飲食及運動管理，過度肥胖可能會合併高血壓、高膽固醇血症、糖尿病與脂肪代謝異常，所以也需定期評估，避免併發症的發生。患者可視其需求安排特殊教育，到成年時期能有獨立生活的技能。