

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 88

努南氏症

Noonan 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

不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

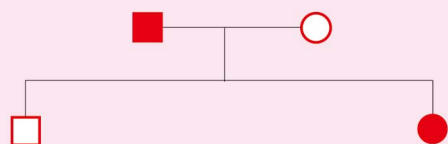
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

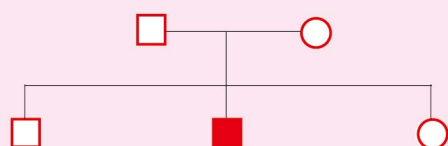
努南氏症的遺傳模式

(A) 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。

(B) 體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

不能改變別人 就改變自己

阿志是努南氏症的病友，從小身型就比一般人矮小，讀小學時與同學之間身高的差異還沒有那麼大，但是小學六年級時，突然發現身旁的同學都一直長高，他卻停滯沒有發育。直到專科時，姊姊到台北就醫後介紹他看代謝科的醫生，經過詳細檢查及其臨床表徵之表現，才發現原來他罹患的是努南氏症。

因為疾病的關係，阿志似乎國中就停止了發育，第二性徵也沒有如期出現，甚至專科畢業時，身高也只有150公分，且聲音細緻如女生，身體上的差異也讓他在校園裡常常被同學們欺負。選擇躲開同學的阿志，下課時間不發一語地獨自坐在學校池塘邊，直到上課鐘響才再回到教室裡。

讀專科時，醫師開始為阿志注射男性賀爾蒙，讓阿志的身材慢慢地變得比較高壯些，聲音也變得低沉。不過，注射男性賀爾蒙卻讓阿志身體很不舒服，常常感到頭暈、注意力無法集中且容易情緒失控或發怒。對阿志來說，這真是個難題，希望讓自己變得比較像正常人一樣，但是身體又無法承受藥物所帶來的影響，最後決定接受自己的身體樣貌，選擇停止注射男性賀爾蒙。

想要獨立養活自己的阿志，因為疾病的關係，常常在職場上受到歧視與欺侮，甚至因此與同事的關係變得疏遠。雖然，目前還有心臟雜音、骨質老化、注意力較不易集中等問題，但其實阿志很有自己的想法，也喜歡有挑戰性的工作，亦希望能在工作上有一番作為，讓大家能夠看到他的能力，而不只是看到他外表的不同。雖然在許多地方都遭受到挫折，阿志告訴自己要調整心態，「不能改變別人，就改變自己」。現在的阿志也積極地透過參加教會的活動，讓自己去接觸人群、結交朋友，也漸漸適應新的工作環境。對於未來，阿志相信，縱使會遇到許多困難，他一定可以克服困難，找到屬於他的人生。



努南氏症

罕見遺傳疾病 (八十八)

努南氏症（Noonan Syndrome）是1963年由小兒科醫師Jacqueline Noonan於美國兒科醫學會首次提出並闡述。此病症主要是身材矮小、先天性心臟缺陷及不同程度的發育遲緩。

此疾病屬於體染色體顯性遺傳，多數個案為無家族史的偶發個案，但也有30%-75%的個案為親代任一方帶有突變基因的遺傳所致。若雙親其中一位患有此症，其子代則有50%的罹病機率，不分性別男女機率相等；雙親若皆為正常，下一胎再發率的機率則非常的低（<1%）。此症的發生率為1/1,000~1/2,500。

臨床症狀有身材矮小、先天性心臟病、蹼狀頸、漏斗胸、眼瞼下垂、眼距過寬、眼內贅贅皮、小頷畸形、厚且低位或不正常外形的耳朵、聽力喪失、嬰兒早期餵食困難、不同程度的發育遲緩、隱睪症、青春期延遲、凝血異常及少部分的患者有學習障礙或輕微的智能障礙等。另外，此症的患者在不同的年齡其臉部的特徵會隨之改變，剛出生時，高顴骨、耳朵後且低位、深且高的人中等；新生兒期則眼睛突出、眼瞼增厚及寬扁鼻；兒童期的臉顯得無力；成人期呈現倒三角臉、眼睛較不突出、頸部長長等。

目前在診斷上，主要依據臨床表徵做評估，患者的染色體檢查結果通常是正常的，因此需抽血經分子生物技術以檢測是否帶有此症相關的缺陷基因。現在已知與努南氏症相關的基因有4種，分別為PTPN11（佔50%）、RAF1（佔3-17%）、SOS1（佔10%）及KRAS（佔1-3%）。若患者因此發現基因突變點，可於患者或其配偶懷孕早期獲取胎兒細胞進行基因突變點產前診斷檢測。

目前此疾病以症狀治療為主。少部分患者可能需要接受心臟方面手術或藥物治療，並定期於小兒心臟科接受評估。而餵食困難情形嚴重者，可能需要短期之鼻胃管餵食，大多數患者可於出生後幾個月內經由營養師指導而改善。另外，在孩童時期必須定期監測各方面成長發展，生長遲緩的孩童，可使用生長激素治療，但結果目前尚未得到評估。若發現睪丸未下降，建議在學齡前接受外科手術治療，將有助於提高未來生育機率與減少轉變成惡性的機率發生。語言遲緩則需要特殊的幫忙與治療，斜視與近視需適當的照護。聽力喪失可能是因中耳炎引起，則需加以治療。配合定期的追蹤與治療，患者的預後狀況良好，仍可擁有正常生活。