

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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
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	038-563092

- 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>



103.3 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 89

色素失調症

Incontinentia Pigmenti

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

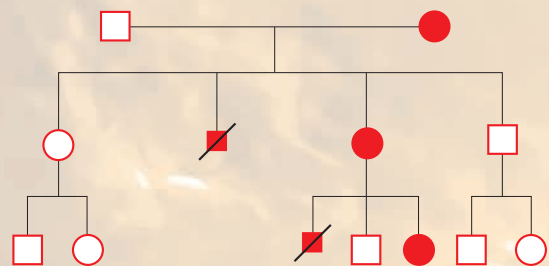
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

Incontinentia Pigmenti色素失調症的遺傳模式

X染色體性聯顯性遺傳



- 男性罹病者，通常會死亡無法活產。
- 女性患者，症狀通常較男性患者輕微。
- 正常男性
- 正常女性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

母女攜手 堅強面對罕病人生

小齊甫出生時，不僅皮膚出現咖啡色斑及水泡，更因在媽媽子宮內吸入過多羊水，導致腦部缺氧受損；因此，小齊出生沒多久後，立即被送往加護病房進行急救。在這段時間裡，小齊皮膚的水泡雖逐漸結痂，轉為疣狀突起，但皮膚已慢慢出現色素沈澱；不僅如此，她的牙齒亦出現異常排列的情況。由於小齊皮膚及牙齒排列的異狀，因此醫師懷疑小齊是「色素失調症」的患者。此時，媽媽突然驚覺，自己手腳皮膚色素沈澱的情況跟小齊十分類似，因此開始懷疑自己是否亦罹患「色素失調症」。為了解開這個謎題，在醫師的建議下，媽媽遂進行抽血檢驗。經過漫長的檢查與等待後，終確認媽媽及小齊母女倆皆為「色素失調症」的患者。

小齊雖罹患「色素失調症」，但幸運的是，她身上的皮膚色素沈澱在胸部及腹部等較為不明顯的地方，因此旁人若不仔細觀察，很難從她手腳的皮膚看出她是色素失調症患者，因此也不易因皮膚異狀而遭受歧視。然而，媽媽的情況正好與小齊相反，不僅手腳皮膚色素沈澱較為明顯，左眼亦因病失明，故兒時經常受到同儕訕笑。

雖然「色素失調症」並不會造成智力受損，但由於小齊出生時的意外導致中度智力障礙，使得旁人無法理解外表看似正常的她，為何會做出奇怪的行為。此外，小齊也有吸吮及吞嚥困難的問題，不僅從小餵奶困難，長大後平日進食亦有困難，也使得媽媽在照顧小齊上更顯吃力。

為了解決這些問題，小齊媽遂積極安排基金會的復健療育課程，希望藉由復健課程的參與，提昇她吞嚥及肢體動作的能力。除了復健療育外，小齊在校的教育學習問題亦令媽媽頭痛；所幸在參與課程的過程中，媽媽認識許多同樣家有發展遲緩問題孩童的父母，他們也樂於分享罕病孩子們特殊教育學習的經驗，也讓媽媽在罕病人生的道路上，不再感覺孤單。

雖然小齊母女倆皆為色素失調症患者，對日常生活產生負面影響，也造成小齊發展遲緩的情況，但媽媽仍決意牽起小齊的手共同面對。因為她們知道，唯有以最堅強的態度、最樂觀的精神攜手面對，人生才能積極運轉向前。

Incontinentia Pigmenti色素失調症

罕見遺傳疾病（八十九）

色素失調症（Incontinentia Pigmenti）簡稱IP，又名為Bloch-Sulzberger Syndrome。此病症發生率為1/40,000。主要臨床表徵為影響外胚層發育，包括毛髮、皮膚及其衍生物及神經系統等組織。

此疾病的基因位於X染色體的長臂(Xq28)上，稱為NEMO (NF-kappaB Essential Modulator) 基因，若NEMO基因突變會造成細胞凋亡之機轉障礙，干擾外胚層細胞正常發育及免疫系統之成熟。由於此為X染色體性聯顯性遺傳疾病，帶有缺陷基因的男性通常無法出世，故患者大都為女性。

此症最顯著的為皮膚方面的症狀，依時間發展可分為4個時期，每一個時期可能會相互重疊。且患者的四肢及軀幹上會依循胚胎期及嬰兒期皮膚生長的軌跡（亦稱為Blaschko's line），形成特殊色素沉著的現象。

第一期（水泡期，出生～六個月）：

皮膚發炎並伴隨著產生發紅及螺旋形線條狀充滿液體的小水泡 (blisters)。

第二期（疣狀期，嬰兒期～早期幼兒期）：

發生於第一期結束後，在手臂或腿部皮膚病變處會角質增生及表皮肥厚，形成疣狀苔蘚化的現象。

第三期（色素沉著期，六個月～持續至成年時期）：

沿著四肢及軀幹上的 Blaschko's line，皮膚出現更明顯的色素沉著，大多呈現條紋或螺旋狀，少數為塊狀圖案。

第四期（色素消褪疤痕期）：

4-5歲開始色素沉著的現象會慢慢消失，大部分的患者在青春時期此現象會完全消褪。之前皮膚變色的區域，會留下疤痕，並有毛髮稀少的現象。

其他症狀在眼睛、牙齒、指甲及毛髮都有不同程度的影響。視力缺陷大都發生在5歲之前，因眼內血管病變造成梗塞，影響視網膜或視神經功能，會有視力不良、白內障甚至失明等情況。80%的患者牙齒發育不全，生成錐形齒、延遲換牙或缺齒。此外，有容易掉髮、禿頭等症狀。30%的患者會有如癱瘓、抽搐、中度麻痺、輕微中風、小腦萎縮等現象。少部分患者會有指甲發育不良、指甲疼痛等症狀，另女性患者常有乳房發育異常，如多乳頭及乳房發育不全等。

診斷上，主要依皮膚四期的症狀及眼睛、牙齒、指甲、毛髮等症狀做評估，或是抽血檢測是否帶有此症相關的缺陷基因。若家族中缺陷基因已經確診，可於產前進行羊膜穿刺或絨毛取樣，並直接進行胎兒的基因檢測。

治療方面，皮膚的症狀於第一期至第三期需要注意皮膚傷口水泡的感染預防。定期的牙科及眼科檢查，若因牙齒異常、缺牙而導致營養吸收及發音語言問題，必要時會診營養師及語言治療師請求協助。而癱瘓、抽搐等症狀，可經由神經科專科醫師給予藥物加以改善。配合醫師指示及定期追蹤，此症通常有不錯的預後。