

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>



認識罕見遺傳疾病 系列 (91)

逢希伯-林道症候群

Von Hippel-Lindau Disease

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

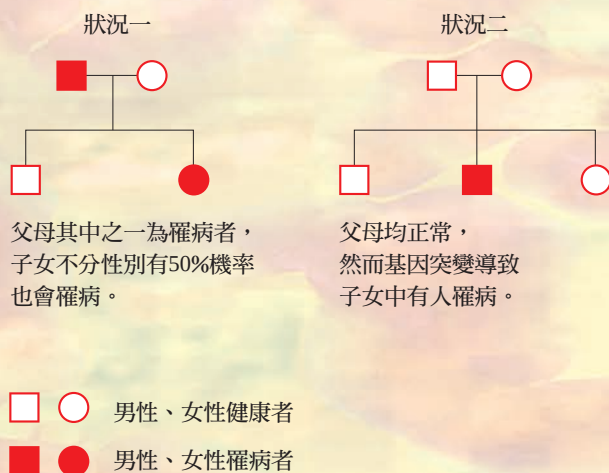
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

Von Hippel-Lindau Disease逢希伯-林道症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳（部分遺傳性個案）



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

不畏挑戰 逆光飛行

第一眼看到阿瀚，很難把他與罕見疾病聯想在一起，他留著長髮蓄著鬍子，看起來明亮開朗，講起有興趣的話題更是神采飛揚，這樣一個大男生，帶著疾病陰霾卻向光而行。

在阿瀚13歲那年，母親因癌症至醫院檢查，醫生懷疑並非單純的癌症，而是逢希伯林道症候群（VHL）的患者，基於遺傳的風險，建議阿瀚與哥哥進一步做檢查，才發現兩兄弟也患有與媽媽一樣的疾病。在大家都對疾病陌生不知如何是好的時候，舅舅在網路上搜尋到國外 VHL 相關網站，取得疾病照護手冊，裡面以國外的案例為範本，敘述 VHL 患者可能會遇到的病情進程，提醒病友應於適當時間進一步檢查與治療，以預防病情惡化。在確診初期，阿瀚對於 VHL 並沒有什麼概念，一樣照著平常的生活節奏過日子，唯一確定的是，接下來的日子，要開始學會與疾病共處。

VHL對於兩兄弟的健康所造成的損害隨著時日慢慢出現，阿瀚的哥哥先是一眼失明，後又摘除一顆腎臟，而阿瀚的左眼也因血管瘤而喪失視力，內臟器官亦出現腫瘤，2012年的例行性檢查又發現腦部有腫瘤的蹤跡。面對出沒不定難以預料的病程發展，阿瀚也只能見招拆招，對於尚未造成影響的腫瘤持續觀察，等到醫生評估有風險之後再進一步處理。

儘管疾病的威脅籠罩在前方，阿瀚依然懷著平常心過每一天，不因疾病自我侷限，把握當下做自己能做的事情。有些病友會特別注意飲食，以及維持正常作息，避免造成身體過度負擔，阿瀚的情況還不太嚴重，醫生只有叮嚀要規律生活盡量避開健康風險因子，減少激烈運動以免血液往腦部衝，增加眼睛血管瘤的風險。維持生活作息正常還比較好辦到，但不能打球就太折磨了，偶爾還是會忍不住手癢加入戰局。阿瀚笑著說，這個疾病實在太難捉摸了，每個人的狀況都不一樣，無法確知什麼樣的措施可以預防腫瘤出現，他目前的情形維持得還不錯，就要盡情過生活，去想去的地方，看想看的風景，在生命的畫布上揮灑亮麗色彩。



逢希伯-林道症候群

罕見遺傳疾病（九十一）

逢希伯-林道症候群是基因異常造成血管細胞過度增生的疾病，由德國眼科 Eugen von Hippel 醫師與瑞典病理學家 Arvid Lindau 報導發現而命名為 Von Hippel-Lindau 症候群。這些異常增生的血管會在全身各處會形成小結節（瘤）(little knots) 或是囊腫，例如：大腦、脊髓管、腎臟、脾臟和視網膜。

血管細胞異常增生的原因在於位於第三號染色體短臂 (3p25.3) 上的 VHL 腫瘤抑制基因發生變異所導致，若此基因突變失去功能，無法抑制細胞不正常的增生而形成腫瘤。逢希伯-林道症候群是一體染色體顯性遺傳性遺傳疾病，無論何種性別，患者的下一代皆有50%的致病率。目前國內發生率不明，研究指出國外的發生率約1/36,000。大約80%的病患有上一代遺傳而來，20%是新的突變所致病。

逢希伯-林道症候群無特定發病年紀，臨床多是在成年之後確認診斷。此外罹病的家族成員間或不同家族彼此的臨床表徵差異頗大。臨床症狀會因血管增生處的不同，而有不同的表徵。若血管母細胞瘤 (Hemangioblastomas) 發生在腦部，會出現頭痛、嘔吐、輕微的動作失調；若發生在脊髓或耳咽管附近則造成疼痛；視網膜的血管瘤通常是此症最早發現的病灶處，嚴重會造成失明；約有70%的患者會有腎臟細胞癌 (Renal Cell Carcinoma)，且會有致命的危機；嗜鉻細胞瘤 (Pheochromocytoma) 通常無症狀，但會引起持續或陣發性的高血壓；脾臟為神經內分泌性腫瘤；內耳內淋巴囊腫瘤 (endolymphatic sac tumors) 則會造成聽力的損傷。

診斷上除了觀察各種異常細胞增生現象，亦可進行 VHL 基因檢驗。目前此症無法完全治癒，視臨床症狀的控制。視網膜血管瘤的治療端賴腫瘤的嚴重程度，小腫瘤可用外科雷射手術，大腫瘤則建議使用低溫治療法 (cryotherapy)。患者務必定期回診，包括眼科、泌尿以及聽力檢查等科別追蹤治療，早期發現腫瘤及追蹤檢查（電腦斷層或核磁共振），可降低疾病轉成惡性之機率。