

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

- 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

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101 #7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 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 02-2391-6470
- 台北慈濟醫院 02-6628-9779



衛生福利部國民健康署

地址：10341臺北市大同區塔城街36號
電話：(02) 2522-0888
網址：<https://www.hpa.gov.tw>



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 (11)

Dravet 症候群

Dravet Syndrome, DS

愛與尊重

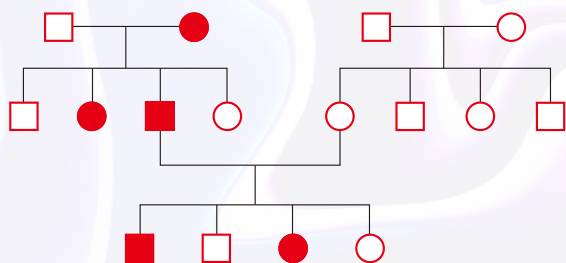
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

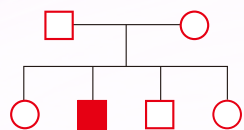
Dravet 症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

(A) 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) 狀況二：
父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- ◉ 女性帶因者
- 女性罹病者
- 女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

山窮疑無路 輾轉見光明

歡歡是個可愛的12歲女孩，從外觀看不出任何異狀，對於這點，媽媽總是自嘲道：「這很吃虧耶！別人反而不知道她是特殊生，需要特別照顧。」事實上，歡歡全面發展緩慢，張力低、肌力低，無法施力、拿筆、跑跳，走路就像剛出生的小象晃來晃去，容易跌倒受傷。除此之外，語言遲緩、理解力低，心智仍停留在5-6歲。



歡歡發病於出生2個月大時，睡夢中突然身體右半邊抽蓄，由於醫院查無原因，大家只當作是一次突發狀況，並沒有太在意。然而5個月時，又再次全身抽蓄，可重新做一次腦波、電腦斷層掃描、骨髓穿刺等檢查，所有結果仍顯示正常，束手無策的醫師只好暫列頑固型癲癇。

直到2歲多，在家人多處尋醫後，終於遇到一位有經驗的醫師，僅憑症狀描述便判斷出疾病，經抽血檢驗基因，果然，歡歡罹患的是Dravet症候群。確診後彷彿撥開雲霧見光明，以前歡歡就像個不定時炸彈，完全不曉得怎麼預防、照顧，一發作就只能使用鎮靜劑。確診後才知道，原來歡歡根本不能打預防針！且有的抗癲癇藥並不適合這個疾病，歡歡吃了只會讓情況更糟糕。另外，感冒發燒、天氣太冷或體溫超過37.5度、接收太刺激的事物都會誘發癲癇，種種誘因在經過醫師告知後得以預防，如今發作次數已大幅減少。

現在，歡歡持續努力地復健，訓練施力位置，改善生、心理功能障礙。展望未來，媽媽最大的希望是提升歡歡的生活品質，因此非常期待國外治療Dravet的藥物或食品能盡快被引進。同時，期盼更多醫師知道這個疾病，讓孩子得以及早確診，及早治療。

Dravet 症候群

罕見遺傳疾病 (一一一)

卓飛症候群 (Dravet Syndrome, DS) 是一種嬰兒時期嚴重的肌陣攣性癲癇，隨著年齡增長會發展出現其他癲癇發作類型，且病童合併發展遲緩以及語言障礙，癲癇患者中約有3~6%確認為本症候群。

疾病發生率在1/20,000~1/40,000，有80~90%卓飛症候群患者被發現與SCN1A基因突變有關，但並不是所有的SCN1A基因變異都會導致卓飛症候群。該疾病遺傳模式為體染色體顯性遺傳，通常為SCN1A基因的新突變；但屬遺傳性SCN1A基因變異之類型，其家族中可能有癲癇或熱性痙攣病史。研究顯示，SCN1A的基因變異導致腦神經細胞中傳遞離子訊息的鈉離子通道管控失調，而鈉離子通道對於溫度極為敏感，故高溫會引發患者癲癇發作。

典型患者通常在1歲前出現熱性及非熱性、局部和全身性強直陣攣性抽搐，通常為癲癇重積狀態。隨著年齡增長發展出現其他癲癇發作類型，包括肌陣攣性癲癇、非典型失神性癲癇和局部複雜性癲癇。卓飛症候群患者在1歲前的腦電圖及精神運動發展 (psychomotor development) 通常為正常，但多在2~3歲期間開始出現異常腦波、明顯的發展遲緩、共濟失調、感覺統合失調、認知障礙、語言障礙、睡眠障礙及肌肉張力低下；4歲後相較於之前，抽搐較不頻繁但仍持續。認知及神經受損則不可逆，多數成年患者需依賴他人照護。其他常見問題包括行為問題、體溫調節及排汗功能、步態異常及心律不整等。這一連串的臨床進展，是卓飛症候群的特點，也是診斷之線索。

在癲癇族群中，卓飛症候群患者的死亡率偏高，主要為癲癇患者之非預期性猝死 (Sudden Unexpected Death in Epilepsy, SUDEP)。治療方面主要以減少癲癇發作頻率及預防癲癇重積狀態為目標，且必須考量患者狀況，配合個人用藥差異性來調整。藥物部分，由於卓飛症候群的基因變異與鈉離子通道有關，避免使用鈉離子通道阻斷劑：Carbamazepine (癲通)、Oxcarbazepine (除癲達) 等。目前台灣正引進歐盟及美國認證的Stiripentol (Diacomit)；然而美國核准治療2歲以上患者使用的最新藥品Cannabidiol (CBD) 於國內目前尚未進口及健保給付，期待能盡早引進為治療提供更適切的選擇。

除了症狀治療，需減少癲癇發作的危險因子，包括體溫過高，光刺激或格式化刺激 (Pattern stimulation)。患者需要包括醫護人員、物理、職能和語言治療師、社工師各方面專業共同照護，以達到良好的生活品質。