

附件三一部分罕見疾病及其併發症說明

疾病	主症狀	併發症
Prader-Willi 氏症候群(小胖威利)	<ol style="list-style-type: none"> 1. 新生兒及嬰兒期肌肉鬆弛且張力不足 2. 過度進食、無法控制食慾 3. 肥胖 4. 缺乏色素，膚色或髮色較淡 5. 發展遲緩及輕度至中度智能障礙 6. 性腺發育不全，第二性徵不明顯 7. 行為問題包含強迫行為、易怒等 8. 特殊外觀:窄面/前額窄、杏仁眼、小嘴、薄上唇、嘴角下垂 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 糖尿病第二型 2. 心肺衰竭 3. 骨質疏鬆症 4. 睡眠障礙
遺傳性表皮分解性水疱症 (泡泡龍)	<p>全身上下都起水疱</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. 手指萎縮及粘黏 2. 感染 3. 鱗狀細胞癌
裘馨氏肌肉失養症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 進行性肌肉無力 2. 高爾移動（患孩跌倒時不易自然地站起，而需用雙手按在伸展的膝部，然後按在大腿上慢慢由腿部「爬」上來，以取得直立的姿勢） 3. 常跌倒 4. 動作困難，如跑、跳 5. 進行性行走困難（約 12-13 歲左右將無法自行走路） 6. 輕度智能障礙(約 30%病患) 7. 骨骼變形(如脊柱側彎) 8. 肌肉變形 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 心肺衰竭 2. 肺炎
威廉斯氏症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 心血管問題 2. 小而上翻的鼻子，人中長及嘴巴寬，嘴唇飽滿，下巴較小，泡泡眼 3. 高血鈣 4. 生長遲緩 5. 非常的外向且容易親近、過度焦慮與擔憂、注意力不集中 6. 大部份患者的智力與學習會有障礙 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 糖尿病第二型 2. 關節攣縮 3. 心臟功能不全
黏多醣症第二型	<ol style="list-style-type: none"> 1. 濃眉、臉部多毛、鼻樑塌陷、嘴唇厚實 2. 身材矮小 3. 關節僵硬 4. 肝脾腫大 5. 疝氣 6. 舌頭肥大 7. 聽力受影響 8. 角膜混濁 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 心肺衰竭 2. 腕隧道症候群

重型海洋性貧血	<ol style="list-style-type: none"> 1. 貧血 2. 生長遲緩 3. 骨頭畸型 4. 肝脾腫大 5. 黃疸 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 鐵質沉積 2. 感染(如肝炎) 3. 脾切除 4. 心衰竭
先天結締組織異常第四型	<ol style="list-style-type: none"> 1. 皮膚薄細 2. 顯著的挫傷 3. 動脈與腸道破裂 4. 骨頭突起處會產生疤痕與色素沉澱 5. 皮膚的高伸展性 6. 關節活動範圍較一般人來的大 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 關節脫臼 2. 傷口癒合問題 3. 自發性的動脈破裂或腸穿孔
囊狀纖維化	<ol style="list-style-type: none"> 1. 黏液稠 2. 肺部感染 3. 生長不良 4. 慢性腹瀉 5. 汗液濃鹹 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 心肺衰竭 2. 氣胸 3. 糖尿病
肝醣儲積症第一型	<ol style="list-style-type: none"> 1. 進食困難 2. 新生兒低血糖 3. 肝脾腫大 4. 肌無力 5. 張力低 6. 發育遲緩 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 肝腺體瘤 2. 漸進式腎衰竭 3. 低血糖引起抽搐、發紺、呼吸中止、昏迷 4. 腦部傷害 5. 胰臟炎 6. 痛風
結節性硬化症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 皮脂腺瘤 2. 腎血管肌脂肪瘤 3. 臉血管纖維瘤 4. 指甲纖維瘤 5. 鯊魚皮斑 6. 癲癇 7. 心律不整 8. 氣胸 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 腎衰竭 2. 心肺衰竭
軟骨生成不良症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 身材矮小 2. 鼻樑扁平 3. 脊柱前彎 4. 顱底狹小 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 呼吸道疾病 2. 肺部疾病 3. 骨折
脊髓小腦性共濟失調(小腦萎縮症)	<ol style="list-style-type: none"> 1. 四肢疲軟 2. 走路步態不穩，容易跌倒 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 吸入性肺炎 2. 感染

/企鵝家族)	<ol style="list-style-type: none"> 3. 講話含糊不清、吞嚥困難 4. 眼球轉動異常 5. 複視 6. 頻尿 	
多發性硬化症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 膀胱障礙 2. 腸道障礙 3. 認知功能改變，包含記憶、注意力 4. 頭暈噁心和容易疲倦 5. 憂鬱症和其他情緒障礙 6. 會有行動、平衡與協調上功能的問題 7. 異常感覺，像是麻木感、癢、刺痛 8. 視力問題，如複視或視力喪失 	<ol style="list-style-type: none"> 1.泌尿系統病變 2.骨質疏鬆 3.心肺衰竭
法布瑞氏症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 肢端末端經常性的灼熱、刺麻與疼痛感 2. 暗紅色丘疹，分布在下腹、肚臍、臀部、外生殖器或大腿部份 3. 排汗能力減少 4. 角膜濁斑 5. 運動、疲倦、情緒壓力、高溫環境或氣候變化下較易出現疼痛 6. 容易出現腹脹感，進食後腹痛 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 心臟合併症 2. 早發性中風 3. 腎臟衰竭
馬凡氏症	<ol style="list-style-type: none"> 1. 骨骼系統方面：體型特別高瘦，手腳及手指特別長（俗稱蜘蛛指）；胸廓異常（俗稱雞胸或漏斗胸）；關節過度伸展；脊柱側彎 2. 眼睛系統方面：眼睛晶狀體脫位，深度近視 3. 心臟系統方面：早期易有心臟的二尖瓣脈脫垂、昇主動脈擴大 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 昇主動脈擴大造成致死性出血 2. 僧帽瓣口反流造成死亡 3. 手術後的反覆細菌感染 4. 雞胸造成肺功能受影響

資料來源: 1.http://en.wikipedia.org/wiki/Cystic_fibrosis
2.NORD
3.<http://www.csmc.edu/6952.html>
4.<http://www.emedicine.com/ped/topic2416.htm>
5. www.tsc.idv.tw
6. <http://www.genetests.org/>