

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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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 #8485
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
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #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
花蓮慈濟醫院	038-561825 #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
- 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. 123

水泡型先天性 魚鱗癬樣紅皮症 (表皮鬆解性角化過度症)

Bullous Congenital
Ichthyosiform Erythroderma,
Epidermolytic Hyperkeratosis,
Epidermolytic Ichthyosis

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。人體內約有兩萬五千個基因，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。

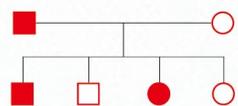
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症的遺傳模式

體染色體顯性遺傳（主要）

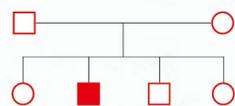
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率
也會罹病



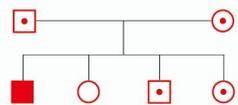
(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病



體染色體隱性遺傳（少數）

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



- ◻ 男性帶因者 ◯ 女性帶因者
- 男性罹病者 ● 女性罹病者
- 男性健康者 ○ 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

無盡母愛 陪伴孩子走出陰暗

剛出生的小雯，外表明顯與一般人不同，一層層過度角質化的皮膚厚如魚鱗，夏天時乾癢難耐，冬天時則會龜裂流血，時時刻刻與脫屑、泛紅的皮膚為伍，為她的生活帶來諸多不便：毛髮生長速度緩慢，導致頭髮稀疏；皮膚掉落的多，半天就要掃一次地；排汗困難無法調解體溫，夏天容易中暑，身上更散發腐蝕般的味道。

身體的折磨，同學、鄰居的訕笑、周圍的無情眼光是小雯的日常，有人說她像穿山甲、有人誤解她是異位性皮膚炎，甚至有長輩對她說：「妳可能是上輩子做了什麼虧心事...。」家人曾帶著她四處求醫，也曾至宮廟求偏方、符水，卻遍尋不到答案。直到19歲那年，小雯到大醫院檢查，才被確診罹患「水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症」，疑惑終於解開，儘管無法根治，至少知道罹患何種疾病。

28歲的小雯，如同大家所嚮往，滿懷期待地步入人生下個階段—結婚、生子，由於當時國內尚無此疾病的基因檢測方法，亦無法從超音波產檢確認長子阿桀是否同樣罹病，「拚一下試試看！」小雯這樣想著，在醫生鼓勵下決定生下孩子。然而，阿桀出生時便發病，4年後弟弟阿任出生，原本沒有症狀，孰料半年後，全身皮膚也開始嚴重脫皮。

愛子心切的小雯，只能趁著孩子們熟睡時，替他們擦上凡士林等保濕藥品，勉強緩解不適，外觀特殊讓兄弟倆的成長路飽受困難，遭到同學霸凌孤立、缺乏自信等，尤其孩子喜愛的游泳課，也礙於皮膚狀況下無法同游，更多的是不願把自己最脆弱的部分攤在眾人的目光下。

小雯曾陷入永無止境的自責，只能一直跟孩子們說對不起...，瞭解因愧疚感而過度保護可能造成反效果，她決定以身作則，既然無法擺脫疾病帶來的缺陷，「施比受更有福，有能力時學會幫助他人，做個手心向下的人」，她與丈夫積極參與公益活動，更鼓勵孩子們，外觀不代表人生的全部，努力於學業、工作，讓更多人看見自己的優點。阿桀大學就讀資訊科系，阿任的興趣是鋼琴、魔術、烹飪等，期待能找到自己的價值，小雯最大願望是：希望倆兄弟能健康快樂過一生。

水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症

罕見遺傳疾病（一二三）

水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症，又稱作表皮鬆解性角化過度症，是一種遺傳性角化性皮膚異常疾病。患有此症的新生兒出生後會出現全身性紅皮症，脆弱的皮膚產生水泡、脫皮而裸露，數週或數月後，全身性紅皮症及水泡逐漸改善，取而代之的是進行性的皮膚過度角化，出現黃褐色或棕色疣狀增厚皮膚及手掌及足底皮膚過度角化直至成年，尤其在手肘及膝蓋處，隨著肌膚紋路變化可發現棘狀外觀鱗片樣皮膚。

此症發生率為1/200,000~300,000，是KRT1或KRT10基因發生致病性突變，多為體染色體顯性遺傳，以新突變居多，極少數案例為體染色體隱性遺傳。基因變異造成人體皮膚角質結構穩定性受到影響，破壞皮膚的屏障功能，增加水分流失及細菌感染，因此患者在新生兒時期容易發生體溫不穩定、脫水、電解質失衡及敗血症等多重複雜症狀而致命。兒童及成年患者因皮膚過度角化，在關節處屈側會有像瓦楞紙般的皮膚增厚，伸側呈現鵝卵石狀紋路。皮膚皺摺處容易藏污納垢使細菌滋生，造成繼發性感染與產生異味、皮膚乾燥而有搔癢感、影響排汗功能、增厚皮膚的疼痛性裂痕、關節活動度受限等，都是患者常見的症狀。

疾病通常以臨床症狀表現、皮膚組織切片檢查，以及血液基因檢測進行診斷，偶爾會遇到患者是鑲嵌突變，需做皮膚組織之基因檢測做確認。產前診斷，可使用胎兒鏡執行胎兒皮膚活檢，或透過羊膜穿刺取得羊水檢體執行基因檢測。

現今醫學針對此症尚未有治癒方法，治療部分會依照患者的年齡進行症狀治療。新生兒患者需監控其水份流失情形、電解質平衡、使用潤膚劑及保護墊來保護新生兒裸露的肌膚來預防感染。兒童及成人患者則以減少皮膚過度角化為治療目標，潤膚劑可預防肌膚乾燥，角質溶解劑幫助皮膚脫屑。對於嚴重的病人，口服類維生素A（retinoids）可以改善過度角化及感染頻率，有機會大幅度改變生活品質，但使用上需要考慮其潛在的副作用。定期使用抗菌肥皂、外用抗菌劑（chlorhexidine）或遵照醫囑指示使用稀釋漂白水清洗以減少細菌滋生，若發生繼發性感染時則需使用局部或全身性抗生素治療。

由於疾病是持續發展且需長期治療，建議患者應定期回診追蹤及留意自身照護避免繼發性感染，穿著寬鬆舒適的衣物及合腳的鞋子以減少造成皮膚創傷的機會。患者容易受特殊的皮膚外觀及細菌滋生的異味影響，出現社交障礙或自信心低落等心理壓力，建議可透過諮商會談及參與病友團體活動，重新定位自我價值與人際連結。