

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 (126)

威爾姆氏腫瘤、無虹膜、 性器異常、智能障礙症候群 (WAGR症候群)

Wilms' Tumor- Aniridia-Genitourinary Anomalies-Mental Retardation (WAGR Syndrome)

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。

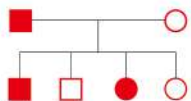
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群（WAGR症候群）的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

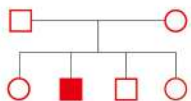
(A) 狀況一：

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

母女之間 道不盡的愛

巧巧（化名）從小就一直哭，身體也很虛弱，經常生病，但醫生都只說巧巧是天生體質較差的關係所致。對此，媽媽總是自責地認為：「是自己太晚生孩子、不會帶小孩，巧巧才會如此。」

在巧巧3歲時，經過媽媽的友人提醒說巧巧眼睛上似乎有一層薄膜，媽媽於是特別從嘉義帶巧巧到台北就醫，醫生才說明巧巧沒有虹膜，因此眼睛才會懼光。在學齡期間，巧巧因為眼睛懼光的關係經常眯眼，除了影響到學習，就連自己喜歡的體育和繪畫，老師也不願意教她，更嚴重的是還影響到同儕間的人際關係，巧巧在學校經常被同學排擠和霸凌。生性內向的她，即便遭受委屈也憋在心裡，這些影響導致巧巧漸漸地拒絕求學，幸好身旁還有個疼愛她的母親，經常給予溫暖支持和陪伴。

一直到巧巧28歲的時候，她到大醫院做基因檢測，才確診是患有先天性無虹膜症的罕見疾病，此外，此疾病導致視力降低、白內障、眼球震顫、眼睛畏光等症狀，也間接影響到巧巧的學習與人際互動。過去求學時期的種種負面經驗讓巧巧身心受創，久久未能揮別陰影，甚至還造成憂鬱症。

巧巧的眼睛無法痊癒，只能藉由眼藥水讓眼睛舒適，並定期至醫院追蹤眼睛狀況。之後巧巧有陸續接受白內障及虹膜植入手術，植入虹膜以後巧巧的眼睛比較不容易疲倦和畏光。目前巧巧領有身心障礙證明中度視覺障礙，雖然期盼能接受角膜移植，但仍須等待捐贈，還有手術風險及相關醫療費用等問題，能否移植還是個未知數。

巧巧因為疾病關係難以外出工作或參與社會一般活動，加上公私部門對於視障合併其他疾病症狀的身障者相關資源與服務十分有限，所以巧巧大多數時間都在家裡，利用電腦將文章的字體放大閱讀，抑或聆聽心靈演講。而如今媽媽年紀大了，換巧巧陪伴媽媽，母女兩人感情深厚。巧巧雖然生病，但她很懂事，一路媽媽對她的悉心照顧都看在眼裡，她總是把「我很感謝媽媽、很愛媽媽」放在嘴邊，對媽媽的感謝之情溢於言表，令人動容。

威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群（WAGR症候群）

罕見遺傳疾病（一二六）

WAGR症候群為影響多個器官系統的罕見疾病，發生率約1/500,000~1,000,000，因4項主要臨床表徵而得名：威爾姆氏腫瘤、無虹膜、泌尿生殖系統異常與心智發展遲緩。多數患者無相關家族病史，源自早期胚胎發育過程11號染色體短臂缺失所致，缺失大小因人而異，少數案例因父母一方染色體平衡轉位，胎兒承襲了帶有缺失片段的11號染色體而致病。

臨床表徵：

1. 威爾姆氏腫瘤（Wilms' Tumor）：又稱為腎母細胞瘤（Nephroblastoma），是兒童常見的惡性腎臟腫瘤，與WT1基因功能喪失有關，WAGR症候群患者有50%產生腎母細胞瘤，嬰兒時期到15歲為其好發年齡，偶而也會在成人身上發現。
2. 無虹膜（Aniridia）：與PAX6基因缺失有關，先天性虹膜缺失常是第一、且最顯著的特徵，其導致視力下降、對光敏感，其他眼睛問題也可能出現，例如白內障、青光眼與眼球震顫。
3. 泌尿生殖系統異常（Genitourinary Anomalies）：與WT1基因功能喪失有關，男性有隱睪、尿道下裂、性器混淆等情形，女性可能有卵巢、子宮、輸尿管發育不全；性腺母細胞瘤則較少見。
4. 心智發展遲緩（Mental Retardation）：可能與PAX6基因缺失有關，多數患者為中度到重度智能障礙，部分合併憂鬱、焦慮、注意力不足／過動症、強迫症、自閉症等。
5. 其他相關症狀：兒童期肥胖、胰腺炎、腎功能衰竭等，當WAGR症候群包含兒童期肥胖表徵，稱為WAGRO症候群。

此症可根據臨床評估、血液檢查、超音波、電腦斷層、腫瘤組織病理檢查等搭配分子基因檢測來進行診斷，並針對每位患者特定症狀加以治療；威爾姆氏瘤依腫瘤分期來選擇治療方式，包含手術治療、化學治療與放射線治療；青光眼、白內障、隱睪、尿道下裂可藉由藥物、手術改善；發展遲緩則可進行復健訓練；其他需視患者症狀不同，定期至眼科、腎臟科、血液腫瘤科與遺傳內分泌科等追蹤。