

## 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 (128)

# 克斯提洛氏彈性 蛋白缺陷症 (小黑人症)

## Costello 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。

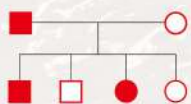
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

## 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（小黑人症）的遺傳模式

### 體染色體顯性遺傳

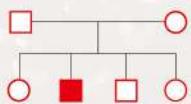
#### (A) 狀況一：

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

### 雙倍努力 雙倍支持



雙胞胎兄弟宥宥、宣宣有著黝黑的皮膚、稀疏的捲髮、矮小的身軀，這都是因為罹患罕見疾病「克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（俗稱小黑人症）」的原因。因為疾病，其肢體活動及語言發展也有著諸多的限制，即便父母對於雙胞胎有著許多的不捨，但仍堅強面對，陪伴著雙胞胎接受一切挑戰。爸爸、媽媽告訴自己：「因為上天知道自己有能力照顧好罕病的孩子，所以上天才一次賦予自己兩個可愛的天使，會陪伴雙胞胎快樂成長。」

雙胞胎因早產緣故，一出生便待在保溫箱內，出生後雙胞胎因疾病反覆進出醫院治療，成長速度也嚴重落後各項嬰兒發展階段指標，4個月無法趴、6個月無法翻身，此外還伴隨著軟喉症，導致體重急速下降，透過鼻胃管補充營養才勉強提升體重，2歲本應是孩子最活潑的年紀，但此時的雙胞胎仍無法說話、也無法走路，直至3歲才確診為「克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（俗稱小黑人症）」，當時全台不到5例，而雙胞胎就佔了其中的2例。

雙胞胎除了有著與眾不同的外觀及較緩慢的生長速度外，肢體上也有諸多限制，如脊椎側彎、肌肉張力高、關節僵硬，他們只能短程行走，跑、跳、蹲、抬腿、平衡等此類動作需要花費許多時間才能完成，同時也會消耗他們極大的體力；在語言方面，因為口腔肌肉與牙齒的原因，造成構音異常，多仰賴肢體語言與他人互動，也常因他人聽不懂雙胞胎想表達的話語而感到挫折；透過不斷的練習口腔肌肉，學習控制自己的口型，以提升言語清晰度。儘管過程辛苦，雙胞胎也不曾逃避、堅持練習，只為了可以流暢的與他人溝通交流。

今年12歲的宥宥、宣宣，平時喜歡烹飪及音樂，現在勤奮的鍛鍊力氣、提升肌力，期待未來可以不須媽媽及老師的協助，就能獨立做出好吃的餅乾、彈奏出動人的音樂，透過美食與音樂陪伴大家，告訴大眾因為他們有雙倍的努力與支持，才能克服疾病的限制，快樂的成長。

## 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（小黑人症）

### 罕見遺傳疾病（一二八）

克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（Costello Syndrome）是一種影響身體多種器官系統且具特徵性外觀的先天異常，主因於第11號染色體短臂15.5上HRAS基因發生致病變異，為體染色體顯性遺傳疾病，患者多數是新突變（de novo）案例，家族再發率風險較低，產前經超音波檢查搭配基因檢測來排除疾病再發的可能。

除了基因檢測外，臨床症狀也是此症重要的診斷依據，不同患者的臨床表現各有差異，疾病臨床症狀參考如下：

1. 產前／胎兒時期：頸部透明帶增厚（包括囊性水瘤）、羊水過多、胎兒成長比胎齡大、胎兒心率過速以及早產。
2. 產後／新生兒時期：出生體重正常或偏重，吸吮能力差以及吞嚥困難，造成生長速度不如正常新生兒。
3. 外觀特徵：身材矮小、頭顱相對較大、低位耳、鼻樑塌陷、厚唇、嘴巴大、臉頰豐滿、粗糙的臉部特徵（Coarse Facial Features）、頭髮捲曲緊密。
4. 皮膚：皮膚鬆軟缺乏彈性、色素沉著、過度角化、足掌摺痕深、肛門和鼻孔周圍及口腔乳頭狀瘤、提早老化與掉髮。
5. 肌肉骨骼：關節鬆弛、肌肉張力低下、手指向尺骨側彎曲、手指指甲異常、腳跟肌腱緊繃僵硬、骨生長發育遲滯、漏斗胸、腳部畸形。
6. 心血管：先天性心臟缺損（如：心室中隔缺損）、心血管畸形（如：肺動脈狹窄）、心臟肥大、心律不整。
7. 神經系統：小腦延髓下疝畸形症（Chiari Malformation）、腦積水、癲癇、脊髓空洞症、脊髓牽扯症候群（Tethered Cord Syndrome）。
8. 眼睛：眼球震顫、斜視、角膜異常增厚。
9. 牙齒：咬合不正、牙齒發育延遲、牙釉質缺損。
10. 腫瘤：約有15%的患者會發展成惡性腫瘤，如：橫紋肌肉瘤、神經母細胞瘤和膀胱移行細胞癌。
11. 發展：發展遲緩、智能障礙、性格外向、與人友善且善於交際。

此症目前無法完全治癒，通常依患者的症狀來進行治療以緩解其身體不適，並透過物理和職能治療來促進各項發展及改善生活品質，建議患者可依症狀到相關科別（如：遺傳科、心臟科、神經科等）定期追蹤。照護方面，可以從醫療單位了解相關症狀處理，也可以參與支持團體與相同病友家庭交流，分享照護經驗及建立彼此心理扶持網絡。