

## 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

- 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：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (135)

## 裂手裂足症

## Split-Hand/Split-Foot Malformation, SHFM

### 愛與尊重

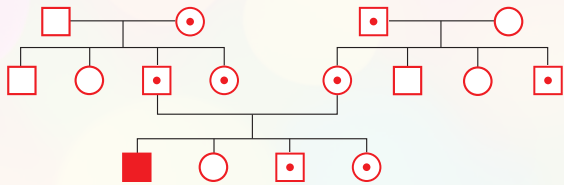
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會  
與您一同用心關懷

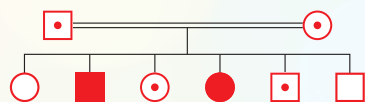
裂手裂足症的遺傳模式：視致病基因而異

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜(近親通婚)

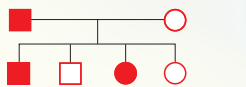


- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- ◉ 女性帶因者
- 女性罹病者
- 女性健康者

體染色體顯性遺傳

(A) 狀況一：

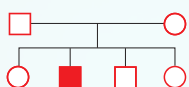
父母其中之一為罹病者，子女不分性別有50%機率也會罹病



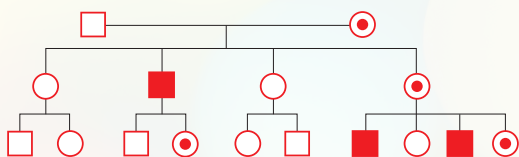
- 男性罹病者
- 男性健康者
- 女性罹病者
- 女性健康者

(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



性聯隱性遺傳



- ◉ 女性帶因者(症狀通常較男性患者輕微)
- 男性罹病者
- 正常女性
- 正常男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

用完整的愛彌補不完整的缺憾

當小杰哇哇墜地時，尚在產房縫合傷口的媽媽看見孩子的剎那，內心充滿震驚、不解，因為在產檢時，孩子一切正常……。當下，在麻藥的作用之下，媽媽又暈了過去，等到醒來，面對小杰的裂足，醫生提出許多潛藏的疾病風險，讓一家人焦慮不已。而後，眾人迅速讓小杰轉診至大醫院檢查，小杰也在檢查中確診出罹患「裂手裂足症」，所幸沒有其他病症，一家人不安顫動的心終於能平穩下來。

因為罹患的罕病頗為特殊，小杰每半年須回診追蹤腿部發育狀況。當小杰1歲2個月開始行走時，媽媽便著手安排早期療育，透過早療讓小杰右腿肌肉能平衡刺激與放鬆，也讓小杰適應行走。爸爸媽媽更不辭千里，每每帶小杰到北部就診，他們均用心良苦的結合看診和旅遊行程，使孩子從小便連結兩者關聯，減少就醫的排斥心理。

小杰的右腳除了較瘦小之外，也僅有兩趾變形的趾頭，加上缺少足弓與長短腿的因素，讓他步行時容易疲勞。為減少小杰走路的疲累程度，媽媽購買同款式、不同尺寸的兩雙鞋，並請修鞋師傅增加其中一隻鞋底厚度，除讓視覺上減少雙腳落差外，也讓小杰能夠舒服行走。

時光飛逝，小杰11歲這年進行了生長板導引手術，在無異常的膝關節生長板上釘入八字骨板，讓雙腿成長速度一致。未來，醫師將評估小杰發育情形來決定手術施作次數，期待小杰成年時，雙腿長度落差能減少許多。

爸爸媽媽也特別關注小杰的心理健康，當小杰因為同儕訕笑而厭惡上學，他們請老師協助小杰適應外，也讓不擅於表達的小杰接受心理諮商，不僅有助學習情緒紓解與表達方法，亦讓小小心靈狀態更健康。

媽媽滿是欣慰地說，小杰平安、健康、快樂長大就是她的願望。唯一的奢望，便是期待小杰用心、專注面對所有事物，這樣爸爸媽媽就心滿意足了。



裂手裂足症

罕見遺傳疾病(一三五)

裂手裂足症(SHFM)是種先天的遺傳疾病，出生時就存在的肢體異常。發生率約1/18,000，其特徵是指腳趾部分或完全缺指(趾)，常伴隨不同程度手部足部的裂口，使上肢和下肢遠端部分呈現爪狀外觀(claw-like)，也可能有併指(趾)情形。小部分的患者會出現無虹膜、聽力異常或是尿道下裂，但大多不影響壽命與智力。

在胚胎發展初期，其頂端的外胚層細胞增殖形成嵴狀結構「頂端外胚層嵴」(Apical Ectodermal Ridge, AER)，對肢體的分化有重要的調節作用。目前已有幾個基因被證實與裂手裂足症(SHFM)相關，這些基因的突變會破壞四肢的正常發展。而不同基因的遺傳模式亦有不同，其中以體染色體顯性遺傳最為常見，當父母一方為罹病者，其子女不分性別有50%機率罹患相同疾病。

相關分型如下：

分型遺	傳模式	致病基因
SHFM 1a	體染色體顯性遺傳	DLX5, DLX6
SHFM 1b	體染色體隱性遺傳	DLX5
SHFM 2	性聯遺傳	XQ26
SHFM 3	體染色體顯性遺傳	10q24
SHFM 4	體染色體顯性遺傳	TP63
SHFM 5	體染色體顯性遺傳	2q31
SHFM 6	體染色體隱性遺傳	WNT10B
SHFM 7	體染色體隱性遺傳	ZAK
SHFM 8	體染色體隱性遺傳	EPS15L1
SHFLD 1	體染色體顯性遺傳	1q42.2q43
SHFLD 2	體染色體顯性遺傳	6q14.1
SHFLD 3	體染色體顯性遺傳	BHLHA9

裂手裂足症(SHFM)患者在出生時腳趾數量異常和手指發育不良明顯可見，除了X光片可進一步了解骨骼的變異程度外，還可利用分子技術檢測基因的變異，讓家庭清楚遺傳的機率，若家族中具有已知的基因突變，可於產前進行檢測與相關諮詢。

治療主要是依肢體異常的程度及對日常活動能力的影響程度決定，可進行外科重建手術、使用義肢等輔具，再搭配職能與物理治療，不但改善手足功能與外觀，也能增加移動性與靈巧性。而心理支持與諮詢也有助於病友在適應外觀異常時可能出現的情緒與社會問題。