

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	04-7238595 #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	03-8561825 #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 (139)

Kallmann氏症候群

Kallmann Syndrome

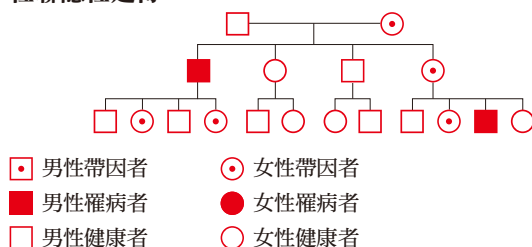
愛與尊重

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

Kallmann氏症候群的遺傳模式

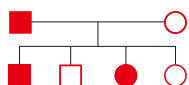
性聯隱性遺傳



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



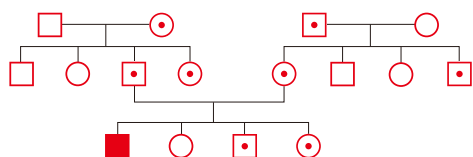
(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病

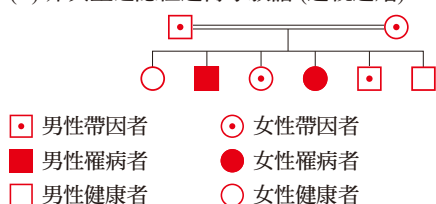


體染色體隱性遺傳

(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)



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

求子之路 銘心難忘

現年34歲的小山，擁有穩定教職，與先生育有一歲多的女兒，生活充滿養育孩子的甜蜜與辛勞。寶貝女兒得來不易，一路以來的酸甜苦辣，小山刻骨銘心。

小山自出生以來便沒有嗅覺，但因無法從外觀判斷，家人也難以察覺異狀。幼兒園時，有一次老師請她幫忙聞一下其他孩子是否該換尿布了，小山茫然不解「聞聞看」是什麼意思。成長過程中的一件件小事，慢慢在小山心中打上問號。

進入高中後，生理期遲遲未報到，本就對身體狀況有些疑問的她，在家人陪伴下至大醫院就診。從兒童門診轉診至婦產科，終於在高二時確診為罕見的Kallmann氏症候群。小山終於明白嗅覺異常、生理期遲來的原因，卻也震驚獲知因先天缺乏雌激素、黃體素，卵巢無法自然形成卵子，未來將無法生育。此後，小山開始了固定服藥的日子，促進子宮排出假性月經，以維持功能、避免萎縮。嘗試過多種療程，好不容易發現打排卵針有機會成功排卵，才使小山在確診的焦慮不安中，不至於完全絕望。

出社會多年後，小山遇見了現在的先生。小山選擇在正式交往前，坦然告知不孕的事實。雖然訝異，先生更多的是心疼，生育可以努力看看或考慮收養，與小山的契合及相處卻是無價。另一半的全然接納與疼惜，對小山而言意義非凡。

攜手步入婚姻後，30歲的小山決心開始備孕。經歷多方求診的漫長歷程，終於遇見貴人黃醫師。人工受孕失敗後，小山嘗試做試管嬰兒。因罕病影響，卵子數量並不多，從三顆成功受精的卵子選擇一顆手術植入後，小山終於順利懷孕。為了確保孩子平安出生，小山審慎度過孕程，忍受比常人多打了數週黃體油針的疼痛，並與先生商定在足月第一天剖腹生產。產檯上，直到聽見寶寶宏亮的哭聲，小山心裡的大石頭才終於落了地，自己也哭了出來。

一直以來，這段過程對小山來說，就像身在黑暗的隧道裡，卻一直看不到光。因身體的情況與一般不孕女性不同，讓小山時常有種孤立無援的感覺。走過這段路，小山建議同樣病症的病友，可以考慮及早預備生育。希望自己的經驗，能陪伴其他病友度過同樣困難的時光。未來，小山衷心盼望順利懷上二寶，和大女兒作伴，一起平安、快樂地長大。

Kallmann氏症候群

罕見遺傳疾病 (一三九)

Kallmann氏症候群（Kallmann Syndrome, 簡稱KS）為低性促性腺性腺低能症（hypogonadotropic hypogonadism），特徵是青春期延遲並常伴隨有嗅覺異常。病因為基因異常造成腦部下視丘分泌性腺素釋放素（Gonadotropin releasing hormone, GnRH）之神經細胞發育異常，導致性腺素釋放素（GnRH）分泌不足，進而產生上述激素及功能低下症狀。此症多見於男性，男性發生率1/30,000；女性發生率1/120,000。

造成疾病的基因超過20種，最常見基因有ANOS1 (KAL1), CHD7, FGFR1和PROKR2等，遺傳模式取決於不同的基因變異（請見下表）。

基因名稱	基因位置	遺傳模式
ANOS1(KAL1)	Xp22.31	性聯遺傳
CHD7	8q12.2	體染色體顯性
FGFR1	8p11.23	體染色體顯性
PROKR2	20p12.3	體染色體顯性
IL17RD	3p14.3	多基因遺傳、體染色體顯性、隱性遺傳

KS患者可能因陰莖短小或青春期第二性徵發育延遲就醫，特徵包括性腺功能低下，如隱睪症、陰莖短小、第二性徵發育遲緩，女性表現為原發性無月經及乳房發育遲緩。約六成患者有嗅覺喪失或減退，也可能有唇顎裂、單側腎發育不全、聽力異常等症狀。

診斷可依臨床症狀、荷爾蒙檢測和MRI影像，基因檢測亦有助診斷。早期治療以荷爾蒙替代療法（hormone replacement therapy, HRT）促進生長與第二性徵發育，並可用人工生殖技術協助生育需求。延遲治療可能導致骨密度下降等問題。

KS患者應定期追蹤各項賀爾蒙數值及骨齡。對於未接受任何治療的患者而言，無論是男性或女性，骨質疏鬆症（osteoporosis）是造成健康最大的風險。因此建議持續追蹤配合治療。生育規劃方面，可透過人工授孕或試管嬰兒療程達生育後代目的。