

## 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。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

## 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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 # 71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 # 3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 # 3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 # 8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 # 5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 # 38129
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 # 2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 # 7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 # 3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 # 7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	03-856-3092

- 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 02-2389-9652
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 # 8107
- 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>



102.1 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 85

## 視網膜母細胞瘤

# Retinoblastoma

## 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

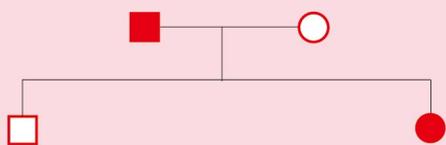
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，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，罕見疾病的定義是發生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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

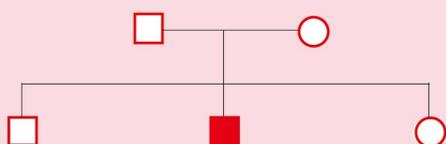
### 視網膜母細胞瘤的遺傳模式

(A) 體染色體顯性遺傳 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) 體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，然而基因突變  
導致子女中有人罹病。

### 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

#### 罕見遺傳疾病個案

## 在黑暗中 用熱力照亮心視界

雖看不見萬物，有些人卻能用心，感受發生在你我週遭的故事、發現很多我們看不見的事情。

小傑一歲多的時候，爸爸無意間發現他的右眼瞳孔異樣地發亮，原先還以為是與其他小朋友玩樂的時候撞到頭所引起的反應，但後來以手電筒照射小傑瞳孔後，卻發現瞳孔呈現無反應的狀態，於是爸爸便帶他到醫院就診，確定罹患的就是視網膜母細胞瘤，且右眼早已失去視力。

雖然小傑的左眼仍具有部份視力，但主治醫師認為小傑的雙眼均已受到腫瘤影響，在顧及其性命的考量下，仍建議摘除他的雙眼。但爸爸怎捨得小傑從小就失去雙眼呢？為了保全小傑的左眼，在國內醫師的建議下，爸爸決定帶他到日本國立癌症治療中心診療，雖依舊摘除了右眼，但左眼也在經歷了二十幾次的放射線治療和十幾次的手術後，情況逐漸獲得穩定。原本期待可以就此控制住病情，不料幾年後的追蹤，發現小傑左眼的癌細胞再次復發，為了避免轉移到身體其他部位，只好忍痛將左眼也摘除，小傑從此進入沒有影像的世界。

即使如此，個性活潑、好學的他，卻也因此展現超乎想像的生命活力。在家人的積極協助下，小傑開始進行定向訓練、學習點字盲用電腦等課程，學校也在無障礙設備方面全力協助小傑的學習。在大家的協助下，他過著與一般人無異的生活，不僅就讀普通班，平常也可以藉著有聲球的協助與同學一起玩樂；更厲害的是，無論鋼琴、小提琴、演說、游泳或吹笛等活動，都難不倒他；最近更在棒球風的熱潮下，迷上了wii，在旁人的協助下，小傑依然可以與大家在電玩的世界裡一較高下。

雖然小傑自幼就經歷了如此與眾不同的人生，但在他心中卻沒有絲毫的抱怨，因為他知道，必須保持樂觀，才能面對未來人生路上更多的困難與阻礙。正是這樣的精神，使得小傑成為各種才藝比賽上的常勝軍，也讓他即便在看不見的世界裡，依然綻放生命的光彩。



### 視網膜母細胞瘤

#### 罕見遺傳疾病 (八十五)

視網膜母細胞瘤 (Retinoblastoma；簡稱Rb) 是一種罕見的眼部惡性腫瘤，起源於胚胎期視網膜細胞的病變而導致。視網膜母細胞瘤發生率約為1/18,000，不分種族、性別，多數案例於5歲前被檢出確診，為最常見的兒童眼部癌症。

此病患者大部分為無家族史的偶發性個案，少部分約15-20%則與遺傳家族相關，其致病基因為位於第13對染色體13q14.1-q14.2的Rb1基因出了問題，Rb1分類上是屬於腫瘤抑制基因 (tumour suppressor gene)。Rb1基因的變異，將使視網膜細胞生長的複製行為失去控制而產生腫瘤。目前傾向為 two-hit 理論，患者須有Rb1基因表現出現異常，且有環境或其他因素誘發，最後才會產生腫瘤。

兒童最常見的症狀就是瞳孔顏色異常與斜視。有時候會發現是因為眼睛經閃光燈照射後，瞳孔出現白點的變化，初期症狀還包含斜視或稱鬥雞眼、眼睛紅腫、疼痛合併青光眼、弱視或視野缺損（但若腫瘤只發生在單側，較難察覺）、虹膜出現白斑、兩眼顏色不一等；若腫瘤擴散、壓迫到眼球外面，眼睛會突出紅腫、出血，甚至轉移到頭骨、顱內或其他部位，甚至出現厭食、體重減輕等。後續會有較大的機會出現其他腫瘤如肉瘤 (sarcoma)，需要小心追蹤。

此疾病早期診斷、治療十分重要，除以臨床症狀作為診斷依據外，可透過眼底鏡檢查確定診斷，眼窩電腦斷層攝影及核磁共振檢查、眼球超音波檢查則能輔助診察病況，並追蹤疾病的進程。此外，Rb基因檢驗有助於瞭解遺傳模式，亦可運用於產前遺傳診斷。

視網膜母細胞瘤的治療採多階段進行且需視腫瘤侵襲範圍、分期，視力殘存程度及是否擴散轉移而定，最近的治療趨勢以保留視力以及避免眼球摘除為主。若是視力受到嚴重損害或完全受損，且腫瘤體積過大，需進行外科手術去除腫瘤，包括整個眼球及眼球後的視神經；若行局部切除小腫瘤則使用冷凍治療及雷射治療。亦可視目標合併使用放射線治療以及化學治療來控制腫瘤。

視網膜母細胞瘤若及早接受治療，治癒率可高達九成以上，須長期追蹤以確定此病腫瘤有無轉移的現象。若因病情需將眼球移除，患者可以佩帶義眼來改善外觀，並運用各項輔助工具來重建生活，透過家人鼓勵或心理輔導，協助患者積極面對人生走出困境。