

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 #86414 #21020
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

台北總會 (02)2521-0717
地址：104台北市中山區長春路20號6樓

中部辦事處 (04)2236-3595
地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

南部辦事處 (07)229-8311
地址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

本會官網：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (146)

Garg-Mishra氏 早老症候群

Garg-Mishra Progeroid 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。

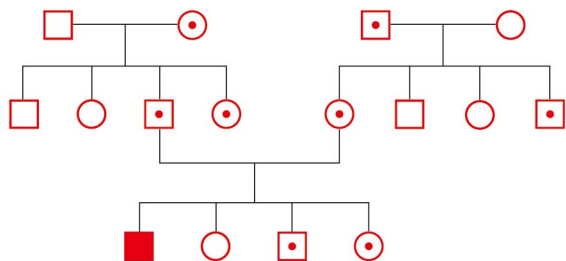
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

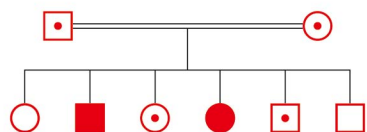
Garg-Mishra氏早老症候群的遺傳模式

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 | ○ 女性帶因者 |
| ■ 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

在愛與陪伴中 勇敢成長

13歲的小筑是個可愛又堅強的孩子，但從出生起，就與一般孩子的成長軌跡有些不同。除了罹患罕見疾病早老症，也同時面對毛毛樣腦血管疾病與黃斑部病變的挑戰。

回憶起小筑的成長歷程，小筑兩歲時還不會走路，身體發展各方面都有些遲緩。那時對罕見疾病的認識不多，直到5歲，幼兒園例行性身體檢查發現異常，才開始進行早期療育，包括物理、職能與語言治療，不僅幫助小筑發展大動作與精細動作，也訓練她完成日常生活中的各種任務，並增進溝通與表達能力。

小筑6歲時早老症的外觀特徵慢慢浮現，如頭髮稀疏、牙弓狹小導致暴牙、身材矮小等，然而，起初一直無法確定病因，直到小筑11歲時，醫師因閱讀相關論文而有所懷疑，進一步抽血檢查後，才終於確診為早老症。這個消息對家人來說如同晴天霹靂，雙方家族都沒有相關病史，無預警的確診讓爸媽一度難以接受。但經歷一段沉澱後，小筑一家選擇積極面對，定期回診、配合治療。

在生活方面，小筑因早老症體質容易疲累與食慾不振，特別需注重營養攝取，尤其是蛋白質的補充，此外也需要多休息，避免過度疲勞導致身體不適。小筑因中風導致右手無力，需要經常提醒使用右手，以避免肌肉退化。黃斑部病變則讓她視野受限、畏光，因此帽子與墨鏡成了她外出不可或缺的夥伴。飲水量、環境溫度、睡眠品質，也都是日常照顧的重點，務必讓小筑的身體保持在最穩定、舒適的狀態。

媽媽特別想提醒其他家長，如果孩子的發展明顯落後，或外觀出現異常特徵，務必儘早到大醫院進行檢查。只有找到正確的原因，才能讓孩子及時獲得所需的治療與資源。

「願小筑能夠舒適、平安、健康地長大。」這一段不平凡的旅程，在愛與堅持的陪伴下，小筑正一步一步地，勇敢地繼續走下去。



Garg-Mishra氏早老症候群

罕見遺傳疾病 (一四六)

早老症有很多型別，本次介紹其中一型——*TOMM7*基因突變造成之Garg-Mishra氏早老症候群。

Garg-Mishra氏早老症候群是一種極罕見的體染色體隱性遺傳疾病，由第七對染色體上的*TOMM7*基因突變引起，導致粒線體功能失調並加速老化，目前台灣僅有9例報導，皆為p.P29L同合子變異。患者出生時外觀正常，但自嬰幼兒期起即出現生長遲緩，身高體重低於同齡，並可能伴隨智能障礙或發展遲緩；常見骨骼異常包括短肢侏儒、小頭症、狹胸、脊椎側彎、駝背及髖關節發育不良，臉部特徵則有三角臉、下巴後縮、毛髮稀疏、突齒與牙齒擁擠，另可見皮下脂肪流失、視覺異常（如遠視、眼震、黃斑病變、視神經萎縮），部分患者甚至出現中風或Moyamoya病。診斷主要依臨床症狀與基因檢測，醫師會評估生長紀錄、外觀及身體檢查（含身高、體重、血壓、聽力、視力），並透過基因檢測確認*TOMM7*突變。治療以症狀支持為主，需定期追蹤生長與發展，透過少量多餐增加熱量與水分攝取，並進行物理與職能治療、伸展運動及水療以維持關節功能，同時需定期檢查視力與牙齒健康；若出現肢體無力、步態不穩、臉部歪斜或口齒不清等情況，應立即就醫以排除中風。

早老症的治療是一個多方面的過程，需要藥物治療、支持性護理、物理治療和心理支持等多種方法，改善患者的生活品質並盡可能延長壽命。