

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>



114.10 第一版1000份

認識罕見遺傳疾病 系列 (147)

Stargardt's 氏症

Stargardt's Disease

愛與尊重

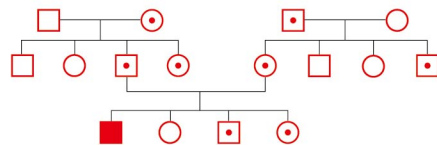
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

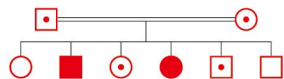
Stargardt's氏症的遺傳模式

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)

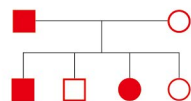


- | | |
|---------|---------|
| ◻ 男性帶因者 | ◐ 女性帶因者 |
| ■ 男性罹病者 | ● 女性罹病者 |
| □ 男性健康者 | ○ 女性健康者 |

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

即使視野晦暗 生命仍閃耀如星

不曉得是否受疾病影響的緣故，性格開朗、溫暖樂觀的喬蕙，自小就不太喜歡健康檢查時總得量測的視力檢查。小學時，喬蕙近視500度，大學時則達700度。23歲那年春節前夕，原以為近視再次加深，重新驗光後，喬蕙注意到不尋常的模糊視野再也難以忽視。帶著成長過程中忽隱忽現的疑竇，展開了為期兩年多漫長的求診歷程。

從診所到醫學中心，再從眼科轉診至小兒遺傳科，喬蕙在全職工作的同時排除萬難，獨自來往於醫院診間，耐心排隊等候一項項儀器檢測。過程中，她也積極查找不同資料，但漫天龐雜的疾病風險卻一再加深心中的驚惶不安。25歲這年，終於確診Stargardt's氏症。即使這一生即將面對導致視力衰退的罕見疾病，得知結果那刻，喬蕙反而鬆了一口氣，因為她終於明白視力急速減退的真正原因。

放下多年來徬徨無解的擔憂，大學專攻社會工作的喬蕙，在實務工作中接觸了許許多多高齡長者。她逐漸體認到，就像許多長輩終究會經歷視力減退一樣，自己發病後的生命彷彿快轉五十年，提早經歷了老後的衰退。雖因黃斑部退化，使她看不清事物細節與一定距離外的世界，樂觀積極的喬蕙，仍盡力維持生活如常運轉。工作中，她及早告知同事，自己平時需貼近電腦螢幕並放大畫面；研究所的課堂上，若看不清投影幕，便表明需求，起身走近講台確認內容。

雖然仍有不便，甚至曾在求職時遭遇質疑，或某些課堂活動實在無法參與，喬蕙仍深深珍惜生活中值得感恩的點點滴滴：用餐時，好友會默默挑開喬蕙因病不能食用的胡蘿蔔或小黃瓜；工作會議前，同事們總主動提前將電腦畫面放至最大。每一份看似微小的體貼與溫暖，都讓喬蕙點滴在心頭。

如今30歲的喬蕙，定期每半年回診一次。平時也遵從醫囑，少吃油炸、嗆辣、甜膩的飲食，避免因病不能有效代謝自由基，而累積在黃斑部加劇病變。工作之餘，她也進一步進修語言治療研究所，盼為需要的病患貢獻一己之力。雖然不可能逆轉退化的視覺，現在的喬蕙內心已不再恐懼，坦然接受可能失明的最壞情況。把握時間、勇於嘗試，是喬蕙的座右銘。就像「Stargardt's氏症」隱含了一顆Star一樣，喬蕙正向擁抱與疾病共處，她就像夜空中的星星一般，生命閃耀璀璨光芒。

Stargardt's氏症

罕見遺傳疾病 (一四七)

Stargardt's氏症是一種罕見的眼睛疾病，常在兒童後期至成年初期發病，主要影響眼睛後方視網膜中最關鍵的部位—黃斑部（macula），使黃斑堆積褐色脂質（脂褐素 lipofuscin），逐漸損害視網膜感光細胞（錐細胞），進而引發視力障礙。

Stargardt's氏症主要源於基因變異，大致分為兩種遺傳模式：（1）體染色體隱性（約占90~95%）：與*ABCA4*基因突變有關。帶因的雙親通常無症狀，各攜帶一個突變基因，其子女每胎有25%機率為患者。（2）體染色體顯性（約占5~10%）：跟*ELOVL4*及*PROM1*基因的突變有關。只要其中一個等位基因突變便足以致病，患者下一代每胎有50%的機率遺傳。

疾病盛行率以美國為例，患童約3~5萬名，兒童盛行率約為1/8,000至1/10,000；在英國研究中，每1萬人約有1位患者。

疾病主要影響中央視力，典型表現包括：（1）早期無法正常辨識文字或圖像細節，即中央視力下降；（2）視力模糊、中央視覺發生暗點或扭曲、不規則線條感；（3）對比度降低、色彩視覺偏差。多數患者約在10~20歲發病，體染色體顯性型可能在30歲前視力便下降至接近失明。儘管中央視力受損，患者周邊視力和壽命通常不受影響。

Stargardt's氏症的診斷方式包含下面幾種檢查：

1. 眼底檢查：確認黃斑部病理變化。
2. 螢光血管造影（Fluorescein angiography）：檢查黃斑部病變與血管狀態。
3. 視網膜電流圖（ERG）與眼電圖（EOG）：評估視網膜功能。
4. 光學電腦斷層掃描（OCT）：掃描視網膜的斷層影像，評估黃斑部結構和病變情況。
5. 基因檢測：抽血檢查確認*ABCA4*、*ELOVL4*等基因變異情況。

Stargardt's氏症目前尚無根治方式，但有一些藥物在進行臨床試驗中，期望能延緩病程。可透過以下方式減緩視力退化，提升生活品質，例如使用視覺輔具、放大鏡、電子閱讀裝置等，輔助日常生活；配戴抗UV的太陽眼鏡減少藍光與紫外線傷害。選擇光線柔和、明亮的工作環境，注意居家佈置安全並配合視力變化調整，勿攝取超過每日建議用量的維生素A，以及避免吸菸和吸二手菸。目前已有一些臨床試驗研究正在進行，故維持整體健康狀態，等待新治療對於患者而言也相當重要。