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	02-23123456#71922
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#3089
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#38129
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

●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
●長庚紀念醫院林口分院　03-3281200#8916
●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

98.12第一版5,000份

認識罕見遺傳疾病　系列. 75

馬凡氏症

Marfan 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

財團法人罕見疾病基金會　與您一同用心關懷

不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

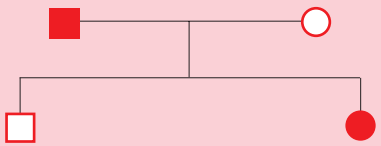
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）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。

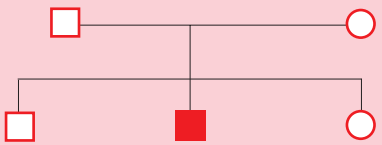
馬凡氏症候群的遺傳模式

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。

體染色體顯性遺傳　狀況二

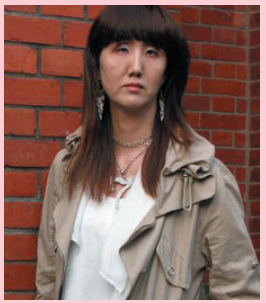


父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

用非常人的高度擁抱世界



身高182公分的瓊玉，從一出生，就顯得體型特別「長」。漸漸地，家人發現她的視力似乎有點問題、找不到掉在地上的小東西，小兒科醫師也發現她的心跳有明顯雜音。虛弱的身體，讓她幾乎每天都得往健康中心報到，只能羨慕地看著窗外的孩子跑跳；她高人一等的身形，帶來許多異樣眼光，連站在家門口都會被鄰居的孩子欺負。因此，瓊玉國小五年級就決定休學，在家中整整躲了四年。

在家休養的日子，並沒有讓瓊玉比較開心，強烈的自我懷疑逼得她無路可逃。她自問：「人生是否應該有別的可能」？於是，她試著出門，穿上最愛的衣服、打扮得漂漂亮亮，從家門口的便利超商開始，每天多走一條街的距離，慢慢地回到人群之中；走出家門的過程中，自我懷疑和不安的心情有時仍纏繞著她，但她在不斷的自我鼓勵之下，不但決定繼續念書，也順利考上大學。

只是，病痛並未停止對瓊玉的考驗。即使眼睛開過四次刀，仍無可避免右眼全盲、左眼視力僅存0.2的結果。身體莫名而難忍的痛楚，讓她不得不輟學休息。為了保命，她更接受17個小時的心臟手術，更換主動脈血管，換上人工主動脈瓣膜，修補二尖瓣膜的脫垂。這些生命的低潮時刻並未讓瓊玉放棄人生，她總有許多天馬行空的想法，也努力實踐每一個夢想。除了曾經企劃並主持廣播節目、寫廣播劇本，瓊玉考上街頭藝人執照，在無數個週末午後，在街頭用輕柔歌聲溫暖著路人的心，並且還在2009年順利舉辦了兩場個人小型演唱會，引起諸多的共鳴與迴響。而他目前也是罕病基金會的宣導大使，透過演講分享的方式，去鼓勵年輕學子努力向前，持續為自己的夢想邁進。面對這個「麻煩事一大群」的罕見疾病，瓊玉仍要熱烈地活、痛快地唱！

馬凡氏症

罕見遺傳疾病(七十五)

馬凡氏症為結締組織出現異常的遺傳疾病，此症呈現的表現型變異性極大，視患者基因突變點的位置而定。發生變異的基因為fibrillin-1(FBN1)，位於第15號染色體上，此基因與形成結締組織中的彈性纖維有關，fibrillin是微纖維(microfibrils)的主要結構，而微纖維主要提供水晶體懸韌帶、彈力蛋白與其他結締組織支持，若fibrillin發生異常，將破壞結締組織完整性，如：造成水晶體懸韌帶薄弱而脫位、主動脈壁薄弱而有剝離的危險。

此症大多為體染色體顯性遺傳，患者下一代有50%罹病機率。美國發生率約為1/10,000，為較常見的單基因疾病，估計約有20萬位患者。此症與種族及地域性無關，目前國內並無統計資料，除了FBN1基因變異，另有位於第9號染色體的TGFβR1或第3號染色體的TGFβR2基因變異會造成此症。

臨床症狀有個別差異，嚴重程度不一。以下各別敘述：

1. 骨骼：患者通常體型瘦高，手腳與手指細長，四肢對軀體的比例大過於常人，雙手展開長度比身高長，蜘蛛指(Arachnodactyly)為常見特徵。漏斗胸或雞胸、關節鬆弛亦是特徵之一。部分患者會有脊柱側彎的現象，且隨著年齡可能會愈來愈嚴重。
2. 眼睛：50%患者有水晶體脫位問題，可能發生於孩童或青少年時期。另外還有角膜過平、眼球軸長增加、白內障、虹膜或睫狀肌發育不全、近視、青光眼及視網膜剝離等情形。
3. 心臟血管：此為造成患者發病及死亡的主因，約70-80%患者有主動脈擴張，發生於年輕時期，男性患者較多於女性患者，心臟有雜音。也可能有上升主動脈剝離、二尖瓣脫垂、肺動脈擴張、二尖瓣鈣化等問題。
4. 肺臟：約有5%患者發生自發性氣胸。
5. 皮膚：肩膀、背部與大腿處出現紋路。
6. 硬腦膜：硬腦膜膨出，可利用CT或MRI檢查。

馬凡氏症可能於產前、出生後或成人時期被診斷出來，新生兒時期發病者較為嚴重。由於此疾病較不容易診斷，故一般會根據1996年所訂之國際版診斷條件做出診斷，而最重要的條件之一家族史，再加上由骨骼合併其他另外種器官病變而診斷之。

目前無治癒方法，僅根據個人症狀治療。乙型阻斷劑（Beta-blockers）可延緩主動脈擴張、破裂及剝離。ACE抑制劑可降低動脈血壓。當成人患者之主動脈根部擴張超過50-55mm時，建議進行手術，以避免主動脈剝離的危險。孩童患者建議至青少年期再進行手術。嚴重脊柱側彎若壓迫心肺功能或眼睛水晶體脫位造成病症時，則需要手術治療。早期診斷後，藉由定期追蹤與藥物治療可改善預後情形，延長生命及生活品質；平時避免劇烈運動，如打球、舉重、競速運動，可延緩併發症發生。