

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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 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 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
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 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	047-238595 #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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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：<http://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 77

X 染色體脆折症

Fragile X 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

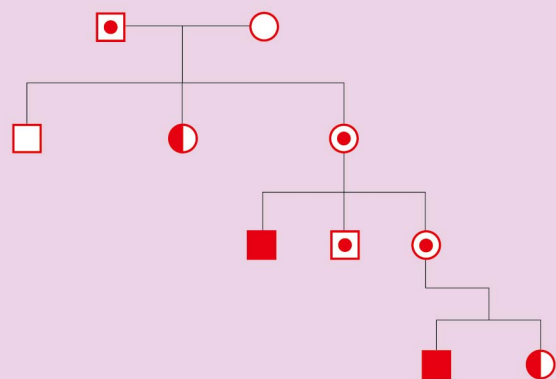
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

X 染色體脆折症的遺傳模式

性聯顯性遺傳



- 男性全突變者
- 女性全突變者
- ◐ 男或女性準突變者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

天使不脆弱—堅韌面對生命之困頓

浚暉媽媽是一位幼稚園老師，但她萬萬沒想到，自己會育有一個如此特別的小孩。

浚暉在媽媽的肚子裡頭，就常常對媽媽「拳打腳踢」，連班上的小朋友都看得出孩子的胎動，浚暉媽媽雖然覺得不尋常，卻也不以為意。在浚暉出生10天後，發覺孩子哭鬧的行為比一般小孩來得嚴重且頻繁。浚暉媽媽著急地四處求醫，診斷出浚暉智力受損，且併有過動、自閉的傾向。最後確認浚暉不同於一般智能障礙孩子，而是患有基因遺傳疾病—X染色體脆折症。

浚暉從小對於環境非常敏感，只要身處於吵雜人多的環境，就會開始驚恐不安，甚至一點微小的聲音，都會導致情緒爆發。由於害怕接觸陌生人，每當進入一個新環境時，都需要耗費相當多的時間才能換取一點點的安全感，他無法安份地待在教室，也無法與其他小孩有正常的互動。「你無法想像一個情緒敏感的孩子，帶給他多大的痛苦」。某次浚暉非常疲累地想睡覺，卻因為對環境的焦慮而遲遲無法入睡，只好猛敲自己的頭。媽媽看在眼裡非常不忍，想像孩子終其一生都必須處在焦慮不安之中，非常地心疼。而對於孩子的未來，更不敢有任何奢望。

就在浚暉病症確診前，媽媽懷了第二胎—嫻涵。嫻涵出生時非常的安靜，不哭不鬧，與浚暉的狀況完全相反，後來也確診為X脆折症。上帝似乎又開了一個玩笑，同一種病症，狀況卻極度不同。浚暉媽媽始終認為是自己上輩子的虧欠，需要這輩子來償還。直到透過醫生介紹，認識其他同病類的家屬後，才漸漸釋懷。並逐漸轉變信念，認為「上帝的安排必有用意，唯有充滿愛的家庭才有能力養育他們」。

現在，浚暉與嫻涵都參加了基金會的病友繪畫班與合唱班，雖然浚暉情緒時常不穩，但透過與其他病友的互動，他的狀況似乎有了些許穩定。兩個小天使的降臨，讓一家人與進步能更深刻地體會生命的意義，用愛與信心來面對未知的一切。



X 染色體脆折症

罕見遺傳疾病（七十七）

X染色體脆折症是一種遺傳性智能障礙的疾病，主要在X染色體長臂末端脆弱的斷點呈現斷裂現象而命名，屬於性聯顯性遺傳疾病，此症會影響認知、行為及神經系統，在美國男性好發率約在1/4,000，女性為1/8,000。此症致病基因FRM1（Fragile X Mental Retardation-1）位於X染色體長臂上，因FRM1基因上的三核苷酸序列-CGG過度重複，導致不正常之甲基化(methylation)，使得此基因所製造的蛋白FMRP（Fragile X Mental Retardation Protein）無法順利形成。

FMRP是一調節神經元及樹突訊息傳遞的蛋白，當FRM1基因上CGG的重複數目少於54次時並不會致病，若CGG重複數目在55-200次之間則稱做「準突變（Premutation）」，症狀較為輕微，但若超過200次則稱為「全突變（Full Mutation）」，會造成基因因過度的甲基化而去活化，而導致患者出現病徵。CGG數目在遺傳至下一代時多會發生變化，雖然準突變並不會造成明顯的症狀，但在經過遺傳後，有可能會使CGG重複的數目超過200次變成全突變。此症有明顯的期待現象（Anticipation），所以每增加一代，罹病的人數比例就會愈高。

◎男性全突變--患者的症狀：

患者新生兒時生長正常但頭圍大（約>50百分比）且有低張力、反覆性的中耳炎及胃逆流的情況；到了學齡前，臉型瘦長、耳朵寬大、牙齒扁平、下巴突出、動作及語言發展遲緩、特殊的特質（過動、拍手、咬手、易怒及自閉）的症狀漸出現，患者有輕到重度的智能障礙；青春期後，特殊行為表現更為明顯，如：言詞反覆、視線接觸少、情緒控制問題、注意力不集中、害羞等。而巨睪丸症亦於青春期後出現，其他症狀包含：斜視、關節的過度伸展、扁平足、僧帽瓣脫垂、皮膚較光滑等。

◎女性全突變患者的症狀：

症狀如同男性全突變患者，不過程度較為輕微。

◎男性或女性準突變者的症狀：

準突變者其智力落在平均值中。約有45%的患者在50歲之後有X染色體脆折症運動失調症候群（Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS），其症狀包括：激動、躁動、運動失調、認知下降、短期記憶力喪失、腦部萎縮。約22%女性的帶因者會出現X染色體脆折症原發性卵巢機能不全症（Fragile X-associated primary ovarian insufficiency, FXPOI）且有較高的機率生下雙胞胎，疾病初期病徵進展的非常緩慢，很容易被誤診為帕金森氏症。

X染色體脆折症目前沒有治癒的藥物。因此長期療育非常重要，包括：早期療育、職能治療、語言治療、情緒治療。有家族史的家庭，建議可進行帶因者的確認。若女性帶有FMR1基因準突變，下一代每一胎不分男生或女生都有50%的機率會遺傳到有變異的X染色體，且有可能維持準突變或轉變為全突變。若女性帶有全突變者，其每一胎不論男生或女生都是全突變患者，但女生的症狀比較輕微。因此女性帶因者若懷孕，則可考慮以產前檢查來確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以作最適切的決定。