

擁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 ⑦9

Beckwith-Wiedemann 氏症候群

Beckwith-Wiedemann 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

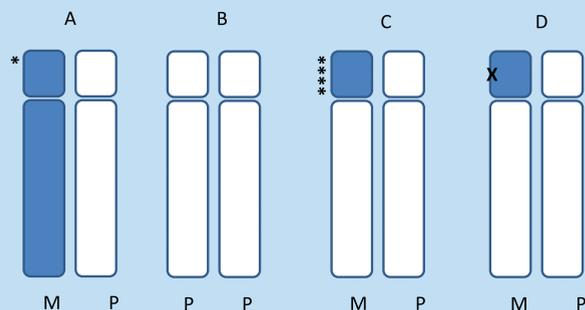
認識罕見遺傳疾病

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。

Beckwith-Wiedemann氏症候群的遺傳模式



造成BWS的原因：

- A. 源自母親的LIT1基因低甲基化
- B. 第11號染色體皆來自父親
- C. 源於母親的H19高度甲基化
- D. CDKN1C突變

M：由母方來的第11號染色體

P：由父方來的第11號染色體

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

用無限的愛 填滿有「陷」世界

「當肚子裡的小生命出了狀況，我實在不知道該怎麼辦？」這是懷孕的母親所需面對的焦慮與恐懼。小狼在媽媽懷孕時就被檢測出有肚臍膨出、腸道外露的異狀，進行羊膜穿刺檢查後，發現有神經缺損的問題。孩子的狀況異常通常是家長最痛苦的煎熬與考驗，歷經幾番掙扎，依循著信仰的指引，夫妻倆都相信小狼是上帝特意安排的考驗，決定留下這個可愛的天使。



然而好奇的小狼似乎不肯乖乖待在媽媽肚子裡，急著在33週時便提早來到這個世界。出生後，身體狀況比預期嚴重，除了腸子外露外，還併有血管瘤、嘴巴無法閉合等症狀，於是經由婦產科醫師的建議轉至教學醫院小兒遺傳科就診，在醫師診斷下，確定罹患的是國內相當罕見的Beckwith-Wiedemann氏症候群。醫師表示小狼的預後會隨年齡增長而更好，但看著懷中這個病痛纏身的孩子，實在無法想像孩子的未來。

兩歲以前，小狼身體陸續出現許多狀況，跑醫院成了家常便飯。而在照顧過程中，發現小狼出現異常規律的行為與動作、語言發展遲緩等現象，在接受早療服務後被診斷出併有自閉症。對於一個已經患有罕病的孩子，這個診斷無疑是雪上加霜，但也讓夫妻倆更勇敢地面對這個艱鉅的挑戰！

小狼的食量相當大，就醫後發現是腸道無法吸收營養所致，補充益生菌後即減緩了症狀，直到兩歲過後，小狼的身體狀況方日趨穩定。由於目前該疾病尚無特定治療藥物，需要定期至醫院進行追蹤檢查。此外，夫妻倆積極研讀國外文獻、參與網路討論，希望能更加瞭解疾病的相關發展與獲取最新資訊。面對外界的壓力，也尋求專業心理諮商服務，適當地抒發情緒與調適壓力。而媽媽也將與小狼互動的生活點滴紀錄在部落格中，透過書寫來療癒心情，卻也意外地讓相同病類的家屬開始有了聯繫管道，互相支持與交流。

「我只希望他平安健康長大就好。」這是罕病病患家長是最單純的心願。每當看見小狼天真無邪的雙眼，以及可愛的笑容，發現一切的努力與辛苦都值得了。

小狼的部落格：<http://blog.yam.com/beckwithwiedemann>

Beckwith-Wiedemann氏症候群

罕見遺傳疾病(七十九)

Beckwith-Wiedemann Syndrome簡稱BWS，是一種先天性過度生長的疾病。在剛出生的嬰兒身上可能會發現體重過重、單側身體或部分肢體過度生長、臍膨出（omphalocele）、巨舌（macroglossia）、內臟肥大（visceromegaly）與新生兒低血糖的症狀。多數為偶發案例，僅少數具有遺傳性。

無論何種性別、種族，據統計其發生率約1/13,700。

診斷上主要依臨床表徵來進行。在患者身上可能會有一項或全部下列的症狀發生，但在同樣是BWS患者之間其顯現的病徵不一定完全相同。

1. 出生體重過重或身長過長，患者在兒童早期快速成長，但約在7-8歲左右生長速率會緩慢下來。
2. 新生兒低血糖
3. 牙齒咬合不良（omalooclusion）
4. 巨舌（macroglossia）
5. 胚胎腫瘤，以發生在腎臟的威爾姆氏瘤（Wilm's tumor）最常見，其次是肝臟的肝母細胞瘤（hepatoblastoma）
6. 半邊肥大（hemihypertrophy）
7. 耳朵上有摺痕或有凹陷
8. 皮膚上出現鮮紅斑塊（nevas flammeus）
9. 臍膨出（omphalocele）
10. 顎裂

BWS之成為第11對染色體上帶有印記作用的位置（imprinting mutation）發生缺失，其影響的基因包括IGF2, CDKN1C, KCNQ1, LIT1及H19，這些基因調控細胞週期及腫瘤抑制因子，因而會造成細胞生長異常。約80%的患者為LIT1基因低甲基化或H19基因過度甲基化，且家族中無其他人罹病。15-20%為兩條11號染色體皆源自於父親，另約5%的患者為CDKN1C基因發生突變。少於1%的人是屬於染色體變異所致。大多數BWS患者並無家族史的表現，但若在CDKN1C基因發生變異，則下一代的罹病率可能會高於50%。

若有家族史者且已找到基因突變點，可作為產前診斷的參考；若找不到基因突變點，可在懷孕16週時，檢驗孕婦的胎兒球蛋白（AFP）血液濃度或在懷孕19-20週及25-32週時進行超音波檢查，以評估胎兒的生長速度、腹部器官的發展等。

此疾病多以症狀治療為主。新生兒低血糖需增加餵食頻率或服用藥物改善之；巨舌可透過外科手術或語言治療改善。若有半邊肥大的問題，導致雙腳長短不一，可由復健師的協助製作適當輔具；胚胎瘤方面，定期的檢驗胎兒球蛋白血液中的濃度，作為肝母細胞瘤的輔助診斷或追蹤，另因BWS的患童在8歲之前有約7.5%機率罹患胚胎性腫瘤，亦可透過定期的腹部超音波檢查作腫瘤監測。若患童出現威爾姆氏瘤，須接受腎臟切除手術，並視情況輔以化學治療或放射線治療。因BWS的症狀因人而異，及早發現可及早治療。