

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 #3292 #8485
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	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	038-561825 #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

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：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (136)

先天性靜脈畸形骨 肥大症候群

Klippel-Trenaunay- Weber 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。

先天性靜脈畸形骨肥大症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

多數KTS個案為沒有家族史的偶發案例，病人的基因變化為體細胞突變，發生在胚胎發育早期的細胞分裂過程，因此會有部分細胞正常，部分細胞帶有突變的鑲嵌化（mosaic）現象。少數患者其他家族成員患病，可能以體染色體顯性遺傳的模式遺傳下去，如此其下一代不分性別，每一胎將有50%機率罹病。

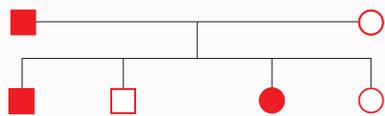
(A) 狀況一：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



(B) 狀況二：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病



■ 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

相互體諒與扶持 看見生命的康莊大道

剛出生的郁暄，左腿有明顯血管角化瘤，初期醫生將其歸納為胎記，但媽媽內心依舊感到不安，因此相當關注郁暄的發育情況。等郁暄9個月大時，媽媽發現郁暄有血管栓塞情形，因此匆匆帶孩子就醫，醫師卻依舊無法給予診斷，更讓她感到不知所措與徬徨。

為了孩子健康，媽媽積極帶郁暄就診，期間醫師建議前往北部就醫，或許能檢查出病症。抱持著一絲盼望，媽媽立即帶著郁暄去台北，好在，醫師看見郁暄狀況，猜測可能是「先天性靜脈畸形骨肥大症候群」，於是果斷安排核磁共振與電腦斷層掃描，最終，郁暄在9個月時確診。

經過儀器檢查，郁暄的左腿除了血管角化瘤，還有血管與淋巴管畸形，導致郁暄左腿腫大、生長速度快。為了持續追蹤與治療，郁暄每兩個月就要施打自費的血管硬化劑，劑量也隨著年紀與體重增加，加上相關醫療耗材，醫療費用逐年增長，也讓家裡經濟越趨沉重。為了生活，爸爸媽媽辛勤工作，郁暄心疼父母工作辛勞，因此，她積極參加各項繪畫比賽，將獲得的獎金交予父母，希望盡一份小小的心力減緩家中經濟，也讓父母多些時間休息、紓緩壓力。

讓爸爸媽媽最心疼的是，郁暄從3歲起開始進行手術，為了植皮需求，需先將組織擴張器植入體內，以利皮膚撐開至足夠剝離的面積。後續又進行靜脈曲張血管剝脫術，將多餘的血管、腫瘤和肥大淋巴去除，以免郁暄的左腿過於腫脹，而造成其他併發症。

郁暄13歲時，由於她的左腿生長速度過快，導致雙腿長度不對稱，為了減緩雙腿高度落差、防止骨盆傾斜與脊椎側彎，郁暄進行左腳生長板抑制手術，減緩左腿發育速度。漫漫時光中，16歲這年，終於能取出八字骨板。

郁暄樂觀、開朗，面對疾病帶來的不便，她沒有妥協。一家人也相互鼓勵、扶持，媽媽也因為郁暄有主見，所以她很放心，家人都期盼郁暄能快樂成長，勇敢前行。

先天性靜脈畸形骨肥大症候群

罕見遺傳疾病（一三六）

先天性靜脈畸形骨肥大症候群（Klippel-Trenaunay syndrome; KTS）為先天血管畸形合併肢體肥大的疾病，主要病症為皮膚酒色斑（cutaneous capillary malformation）或稱血管痣、靜脈曲張（varicosities）及肢體組織及骨頭肥大等三項特徵。KTS主要由PIK3CA基因突變所引起，而導致組織過度生長。這種突變只發生在體細胞中，生殖細胞（精子和卵子）不受影響，所以KTS通常不會遺傳。此症多數患者為無家族史的偶發案例，詳細的盛行率尚不明確。

血管痣常見於嬰兒及兒童期，呈現為粉紅到深紫色，不會凸出於皮膚外，不會有疼痛、癢、發熱等症狀，通常不會消退，也不會對健康造成影響，只要定期觀察血管痣的外形、大小或顏色即可。

患者的靜脈瓣膜異常導致血液回流心臟受阻造成靜脈曲張，可能會有搔癢、酸痛腫脹、沉重，接著產生突出腫大的青筋，靜脈曲張不一定一開始就出現，若發生則需定期追蹤，避免瘀血、出血，甚至嚴重的血栓靜脈炎、肺栓塞。肢體的肥大可能有許多原因造成，例如：靜脈血管擴張或淋巴阻塞，加上軟組織及骨頭的增生，肥大的肢體通常是單側、不對稱且影響肢體末端（手指腳頭），尤其大多發生在下肢。發生在中樞神經系統較少見，患者的智力通常正常。

診斷方式主要以上述臨床症狀為主，也可透過雙彩超音波檢查動靜脈畸形及深部靜脈發育不良的問題。X光攝影術可見肢體長短不一及肢體骨頭肥大，淋巴水腫或肢體差異過大者，可藉由淋巴攝影或核磁共振（MRI）診斷。

目前疾病主要是症狀治療。對於症狀不明顯的患者，如：輕微肢體靜脈曲張，可以不需要手術治療處理，採用穿彈性褲或襪增加腿與腳部伸與曲時所產生的血液回流量，減少血液淤積，避免病變血管繼續擴張，改善症狀。肢體長度差異超過1.5公分者，可訂製鞋墊墊高健側鞋跟，避免長期跛行導致脊椎側彎。對於靜脈畸形症狀明顯的患者，可以諮詢血管外科醫師評估手術切除或結紮異常血管來改善。