

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	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



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>



113.12第一版1000份

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑯

Cornelia de Lange 氏症候群

Cornelia de Lange 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。**

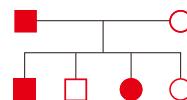
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

Cornelia de Lange氏症候群的遺傳模式

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

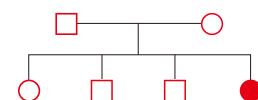


■ 男性罹病者
□ 男性健康者

● 女性罹病者
○ 女性健康者

性聯顯性遺傳

多數為突變個案，即父母均正常，而女性患者因帶有致病基因而罹病。男性患者症狀可能更為嚴重，甚至無法活產。



■ 男性帶因者
■ 男性罹病者
□ 男性健康者
○ 女性帶因者
● 女性罹病者
○ 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

苦心照顧數十載 擔憂愛子未來人生

「咦？孩子的前齒門怎麼比較長？生殖器的位置也不太對。」當煒朝出生時，醫師和爸爸媽媽都對煒朝的狀況感到不解與奇怪，看著身型嬌小、與他人不一樣的孩子，煒朝父母想著，不管這孩子如何，都是自己的，下定決心更要細心呵護至平安長大。

然而，照顧煒朝卻沒想像中的容易，在媽媽帶著煒朝回家後，發現煒朝即便是餓了，也是如幼貓般的發出短暫嗚鳴聲，又因為煒朝的肌力不足，因此連喝奶都費勁，看著孩子一天天變瘦，媽媽決定要比以往更多餐的餵食，透過半灌半餵的方式，煒朝的體重終於開始慢慢加重。

此外媽媽也發現，煒朝聽力不太敏銳，需要比一般聲量再大，煒朝才會看向他們；孩子也有獨特的面容，像是：頭圍較小、一字眉，但爸媽當時並未多想。為了煒朝健康成長，媽媽幾乎將所有方式都試過了，復健、針灸、療育課，長期的奔波醫院與診所，雖然對孩子的狀況仍抱有諸多疑惑，但也顧不上深究原因，直至煒朝6歲左右，醫師建議進行基因檢測，才確認煒朝是Cornelia de Lange氏症候群。

考驗依舊接踵而至，煒朝在7歲時突發癲癇症狀，嚇得一家人趕緊送醫，媽媽回想起這段經歷，依舊是感到害怕不已。又因為煒朝有智能障礙，自理部份較為困難，媽媽也因此在選擇學校的部份下足功夫，積極打聽各校資訊，力求讓煒朝能快樂學習外，也能學會自我照顧。原想著一切順利，但現實依舊事與願違，受限於能力，煒朝仍需仰賴他人照顧。當煒朝成年後，媽媽發現自己體力大不如前，總擔心煒朝的未來，於是開始積極尋找機構接手照顧，然而當煒朝終於入住，媽媽又萬分擔心寶貝兒子是否吃飽、穿暖。就在某次煒朝在機構中受傷後，無比憂慮的媽媽決心把煒朝接回家，想著：「再多照顧一段時間吧！自己也還沒到走不動的地步。」於是，這一照顧又是十年光陰。

現在29歲的煒朝仍如2歲稚兒，許多事情還是需要他人協助，媽媽苦笑著自己年齡漸增，已漸漸力不從心，又開始找尋機構了。雖然萬般不捨，但機構有專業人員提供好的照顧，讓煒朝有好的生活品質，句句間，均是一位媽媽對孩子永遠的愛護之心。

Cornelia de Lange氏症候群

罕見遺傳疾病 (一四〇)

Cornelia de Lange氏症候群患者的典型臉部特徵包括一字粗眉、濃密長睫毛、前額後枕低髮際線、塌鼻樑、短而上翹的鼻子、平滑長人中、薄上唇、下垂嘴角、低位耳、小而寬的牙齒。這獨特的臉部特徵是CdLS最明顯的表現，還伴隨先天性多重異常疾病，生長遲緩、矮小、頭圍小、肢體異常、智能障礙、自閉症樣行為和多毛症。部分患者可能出現胃食道逆流、聽力缺損、癲癇、先天性心臟病和眼部問題，病情嚴重程度不一。

文獻估計CdLS的盛行率為1/100,000至1/10,000，已知7個基因與其相關，這些基因影響黏連蛋白（Cohesin protein）的結構或功能。黏連蛋白在細胞分裂中調節遺傳物質的表現、修復和重組。當這些基因發生變異，基因調控受影響，導致CdLS臨床症狀。超過一半的CdLS患者為NIPBL基因變異，部分患者原因尚不明。

基因名稱	基因位置	遺傳模式
NIPBL	5p13.2	體染色體顯性遺傳
SMC1A	Xp11.22	性聯顯性遺傳
SMC3	10q25.2	體染色體顯性遺傳
RAD21	8q24.11	體染色體顯性遺傳
BRD4	19p13.12	體染色體顯性遺傳
HDAC8	Xq13.1	性聯顯性遺傳
ANKRDI	16q24.3	體染色體顯性遺傳

大多數CdLS患者為偶發性，無家族病史，親代遺傳的情況罕見。極少數案例由親代輕微症狀或生殖細胞鑽嵌型（精子或卵子變異）引起。產前檢查可透過高層次超音波監測胎兒生長、肢體與器官發育，若家族中有已知致病變異點位，可通過绒毛膜取樣或羊膜穿刺做點位變異確認。

CdLS無法治癒，主要以症狀和支持性治療為主。早期依臨床症狀如餵食問題、聽力缺損、先天性心臟病等進行監測，並由醫療團隊評估與照護。發展遲緩與智能障礙可通過早期療育改善動作、溝通技巧（如溝通輔具、手語）和社交適應，越早介入幫助越多。CdLS患者壽命通常不受影響，但需留意呼吸困難、癲癇等併發症，預後取決於併發症的嚴重程度和治療效果。