

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



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 (141)

Coffin-Siris 症候群

Coffin-Siris 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。

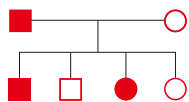
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Coffin-Siris 症候群的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

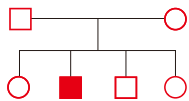
(A) 狀況一：

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 ● 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

母愛灌溉 守護孩子平安長大

軒平7個月大的時候被發現了全面性的發展遲緩，接著在1歲8個月開始缺氧型癲癇發作，一連串的吸允與咀嚼能力、爬、坐、走、牙齒生長以及學習能力等都相較其他孩子慢許多，同時伴隨著呼吸道經常感染、肌肉張力低、消化不良、無法打嗝等症狀，軒平媽媽帶著孩子四處求醫治療，跑遍了各大醫院，最終在3歲時確診為「Coffin-Siris症候群」。



從物理、職能、語言治療，到針灸、音樂，媽媽不放棄任何機會，積極帶著軒平做復健。然而因為軒平無法聽指令做動作，沒辦法參加團體復健課，因此每週一次的一對一物理治療機會更是格外珍貴，希望軒平能夠發展及維持最大動作功能的能力，也能保有適當的生活品質。

因為癲癇頻繁發作，原先就有發展遲緩的軒平每發作一次，狀況就更加退化，復健的成效也因此非常緩慢，讓媽媽心疼不已，直到6歲後，癲癇才得以穩定控制。但也因最初未能及時控制癲癇，導致軒平各方面能力退化的程度都相當大，生活完全無法自理，行動能力也因此受到影響，大多時間都需使用特製推車來代步。

軒平在飲食方面也需要特別注意，因為嘴巴的肌耐力不足，導致食物咀嚼不完全，因此有消化不良的問題；時常也會有打不出嗝的狀況，更會進一步影響到睡眠。

即使照顧的路程不容易，媽媽還是不辭辛勞的照顧著軒平，平時有空也會帶軒平去游泳或是到郊外走走，讓軒平能接觸到更多不同的事物。種種疾病帶來的艱辛，所幸有社會團體、長照、家人各方面的協助與陪伴，以及信仰的支持，讓軒平與媽媽能夠度過這一路上的所有難關。

雖然軒平一直以來都沒有語言能力，也沒有任何表達方式，媽媽無法得知軒平內心的想法，但是媽媽相信，只要陪伴在軒平身邊，並珍惜每一個當下，孩子平安長大就是最好的禮物。

Coffin-Siris 症候群

罕見遺傳疾病 (一四一)

Coffin-Siris症候群是一種影響多個身體系統的罕見疾病，在骨骼與顱顏區域有明顯的外觀特徵，目前已知可由 *ARID1A*、*ARID1B*、*ARID2*、*DPF2*、*PHF6*、*SMARCA2*、*SMARCA4*、*SMARCB1*、*SMARCC2*、*SMARCE1*、*SOX4*和 *SOX11* 基因變異所引起，盛行率尚不清楚，目前全世界病例報告少於250例。遺傳模式為體染色體顯性遺傳，但多數患者家族中無相關疾病史，是自身基因突變所致。

Coffin-Siris症候群的症狀多樣且因人而異：

- 1.神經發展：患者語言、運動和認知發展遲緩，智力障礙程度不一，嬰兒期常見肌張力低下、小頭畸形和餵食困難；視力和聽力問題普遍，少數有癲癇、Dandy-Walker氏囊與小腦畸形、腦結構異常。
- 2.臉部特徵：粗獷外觀，眼瞼下垂、低位耳、寬鼻尖、人中寬、厚唇、寬嘴、巨舌、牙齒萌發延遲。
- 3.骨骼特徵：多數患者小指或腳趾甲發育不全，骨齡落後、身材矮小、關節鬆弛、脊椎側彎。
- 4.毛髮皮膚：濃眉、長睫毛、多毛、稀少頭髮、低前髮際線。
- 5.其他症狀：頻繁感染（如肺炎）、心臟缺陷（心室或心房中隔缺損）、泌尿生殖異常（隱睪、馬蹄腎等）。

疾病診斷除了評估病人的症狀和身體特徵外，影像學檢查例如X光攝影、核磁共振來檢查四肢與腦部有無畸形或結構異常，透過分子遺傳學檢測相關基因變異，部分患者在心臟、腎臟出現症狀，有時需要進行超音波或其他相關檢查。

目前治療以症狀處置為主，顱顏、骨骼和心臟可能需外科修復，早期療育可促進動作、認知和社交發展。其他治療包括眼鏡、助聽器、營養補充等，心理支持和諮詢有助病友適應外觀異常帶來的情緒和社會挑戰。