

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 (142)

萊伯氏先天性黑矇症

Leber Congenital Amaurosis, LCA

愛與尊重

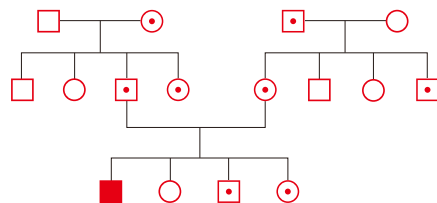
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

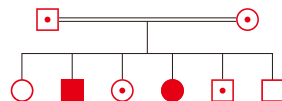
萊伯氏先天性黑矇症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)

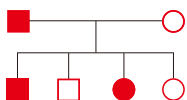


- 男性帶因者
- 女性帶因者
- 男性罹病者
- 女性罹病者
- 男性健康者
- 女性健康者

體染色體顯性遺傳

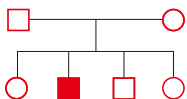
(A) 狀況一：

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

黑暗中的希望光芒

小昱3歲時於診間脫口而出：「我晚上看不見」，引起了媽媽的警覺，並由當時的眼科醫師將他轉診至大醫院，從此與媽媽開啟每四個月定期回診的生活。

因為小昱的視網膜狀況不太尋常，醫師為他進行基因檢測，小昱才終於確診萊伯氏先天性黑矇症，使得眼睛的感光細胞退化喪失，導致他晚上會出現夜盲，同時伴隨視野狹窄，以及高度近視的問題。

16歲以前的小昱，總是要趕在天黑以前回家，然而冬天的太陽總是早早下山，媽媽只能替他準備防水、高亮度的露營燈，讓小昱在漸漸變暗的環境中，憑藉著露營燈的光亮，慢慢地摸索回家。

幸好一切出現了轉機！在小昱16歲時，醫師告知小昱符合臨床條件並且通過審核，可以進行基因治療的手術。小昱立刻答應接受治療，而手術後，幾乎沒有副作用出現，兩個月後夜盲症狀明顯地進步；六個月後眼底的不正常代謝沉澱物減少，晚上也不再需要使用露營燈。幾年後回診檢查時，也發現小昱視野狹窄的問題有所改善。

小昱媽媽也想向同樣是LCA的家長或孩子分享：「不要放棄，持續回診追蹤，過程中可以知道眼睛目前的狀況與變化，並有機會等待治療藥物的出現！」

除此之外，回診因為要做深入的檢查，眼睛會點散瞳劑，建議回診的人可以戴頂鴨舌帽與墨鏡，不要讓紫外線直射，減緩不適；不過日常生活中不要隨意點散瞳劑！這會更容易讓紫外線直射進眼睛，愈加傷害感光細胞。

在還沒做基因治療以前的小昱，擔心自己哪天眼睛裡面的感光細胞全數死亡，便會失去全部的視力……，但現在的他是一名產品與媒體設計學系的大學生，也成功考到汽機車駕照，未來的人生充滿光與亮。



萊伯氏先天性黑矇症

罕見遺傳疾病 (一四二)

萊伯氏先天性黑矇症 (Leber Congenital Amaurosis, 以下簡稱LCA) 是一種單基因變異的罕見眼睛遺傳疾病，主要影響視網膜，造成視網膜感光細胞早發性退化。LCA的致病基因將近30種，主要為體染色體隱性遺傳，極少數為基因新突變所致體染色體顯性遺傳的例子。疾病盛行率估計每十萬名新生兒約有2到3位患有LCA。

LCA臨床表現為早發且嚴重的視覺功能障礙，病程大多開始於嬰幼兒時期，視網膜逐漸萎縮，伴隨有嚴重的視力下降，眼球震顫、眼球凹陷、斜視、不尋常的畏光，與Franceschetti's手眼徵兆 (Franceschetti's oculo-digital Sign)，包括戳眼、壓眼及揉眼三個特徵。視力隨著年齡增長而退化，白天患者只能看到模糊的影像；到入夜時，幾乎什麼都看不到。除了視網膜色素病變外，少數患者也會發生中樞神經異常，例如發展遲緩、癲癇及聽力障礙等併發症。

此症診斷通常藉由臨床表徵與家族病史，合併視網膜電位圖及利用基因定序或是基因定量分析以檢測相關基因突變來確診。

治療方式目前以支持性治療為主，如：矯正屈光不正、使用弱視輔具 (low vision aids) 以及相關的特殊教育。近年開發多種新興治療，例如基因治療、幹細胞治療、視網膜人工晶片以及光遺傳療法，其中基因療法發展較快，Luxturna (Voretigene neparvovec) 已被美國FDA核准並使用，針對RPE65基因突變的LCA患者，利用病毒載體將RPE65正常基因注射至患者視網膜內，經過基因治療之後許多病患夜間視力與周邊視野可以顯著改善。

診斷後的照顧以支持性治療為主，定期眼科門診追蹤，檢查是否有弱視、青光眼或白內障的情形。若患者視力有改善，可再以視網膜電位圖評估。平時保健要避免戳揉眼睛，在外活動有強光時可配戴太陽眼鏡，以減少併發症。