

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 #86414 #21020
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

台北總會 (02)2521-0717
地址：104台北市中山區長春路20號6樓
中部辦事處 (04)2236-3595
地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5
南部辦事處 (07)229-8311
地址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3
本會官網：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (148)

先天性無虹膜症

Aniridia

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。

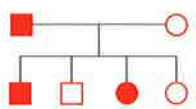
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

先天性無虹膜症的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

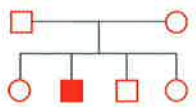
(A) 狀況一：

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

從「小小的眼睛」看世界

小恩一出生時接受了例行的健康檢查，當時醫生認為他的眼睛狀況屬於新生兒的正常反應，但媽媽卻直覺有異，他的眼睛「全黑」，實在是不太尋常。雖然一個月後回診仍被醫生判定為無異常，但媽媽始終沒有放下心中的擔憂。直到小恩約七、八個月大時，因為出現地圖舌，醫生在診察過程中發現小恩的眼睛有異常症狀，懷疑可能罹患罕見的「先天性無虹膜症」，建議緊急轉診至小兒眼科，終於在他九個月大時確診。



這個疾病讓小恩的視野極度受限，只能看見前方小小一圈的範圍，站在旁邊的人、甚至揮手他都無法察覺，必須配戴特製的眼鏡來改善視力。但即使如此，小恩仍受到色弱與對比度低的影響，地上的水灘或樹枝，即使就在眼前，他也可能完全看不見，這讓他在學校經常跌倒或弄濕衣服，甚至錯過與同學之間的互動與遊戲。

視力的限制可想而知也影響了小恩的學習與發展，他注意力較不集中，成績自然不如同齡的孩子，但他一直都是非常認真學習，努力地追上同學的進度。

小恩的媽媽從一開始的自責與焦慮，到後來逐漸釋懷，堅信自己的孩子只是比別人更早戴上眼鏡罷了，他相信小恩和其他孩子沒有不同，只是需要更多的關懷與支持。而小恩自己也總是樂觀地認為，即使透過自己「小小的眼睛」看到的世界，也依然是美麗的。他用行動證明，即使看得不清楚，也可以勇敢走好每一步。在照顧小恩的過程中，控制飲食、特別是避免過量攝取甜食、確保營養均衡，以及花時間訓練空間感和視覺辨識能力，是非常重要的日常功課。

媽媽對小恩最大的期待，不是成績或表現，而是希望他能平安長大，找到自己熱愛的事物，未來能夠獨立地照顧自己、快樂生活，過出屬於自己的精彩人生。

先天性無虹膜症

罕見遺傳疾病（一四八）

先天性無虹膜症（Aniridia）主要以不同程度的虹膜缺損和視網膜中心凹發育不全為特徵，多出現在兒童或青少年時期。此外，無虹膜也可能為綜合症的一部分，如：和PAX6基因鄰近的WT1基因缺失引起的WAGR症候群（威爾姆氏腫瘤、虹膜缺損、泌尿生殖系統異常和心智發展遲緩），如有懷疑可進行相關基因檢測分析。

先天性無虹膜症遺傳模式大多為體染色體顯性遺傳，主要因PAX6基因變異所引起，其位於第11號染色體的短臂上（11p13），盛行率約為1/40,000~100,000，與性別或種族沒有明確的關聯性。

先天性無虹膜症臨床表現差異大，主要影響眼部及部分中樞神經系統功能，其表現的多樣性可能與PAX6突變的類型、突變位置，以及其對下游調控基因表現的影響有關。常見的臨床症狀包括屈光不正、角膜病變、眼球震顫、早發性青光眼、白內障、中心凹發育不全、眼底缺損、雙側上眼瞼下垂、乾眼症等；也可能表現為非眼部相關症狀，如感覺功能或神經系統功能異常，包括嗅覺異常與聽力缺損等。

診斷可依臨床症狀、疾病史、相關臨床檢驗結果及基因檢測進行評估。此外，先天性無虹膜症也可能伴隨聽覺異常及神經系統功能障礙，建議同時進行精細的聽力評估與神經學評估。若基因檢測結果顯示患者同時具有PAX6和WT1基因缺失，可診斷為WAGR症候群，需評估威爾姆氏腫瘤的風險，並進行遺傳諮詢與多專科整合式照護，以協助家屬進行風險評估與後續相關治療規劃。

患者需定期回診追蹤眼部功能，治療目標主要針對改善視力及控制相關併發症，治療方式包括輔助性治療及手術。輔助性治療方面，如：配戴眼鏡搭配有色或變色鏡片降低患者對光的敏感、特殊隱形眼鏡（人工虹膜片）調節進光量，減輕不適或視覺輔具等；手術方面，可考慮植入人工虹膜，改善外觀與視覺功能。若併發青光眼，需密切監測眼壓，並以降眼壓藥物控制，若效果不佳則可能需要考慮手術治療；若白內障影響視力，則可考慮手術摘除混濁的水晶體。此外，視力復健與弱視治療在兒童期患者中也十分常見。