



萬分之一的天使 先天罕見顱顏疾病

資料整理自「罕見顱顏疾病簡介」
原文刊載於羅慧夫顱顏基金會《用愛彌補》顱顏會訊37期



財團法人
羅慧夫顱顏基金會
Noordhoff craniofacial foundation

什麼疾病可以叫做罕見疾病？

罕見疾病具有以下三項特性：

1. 罕見性：發生率小於一萬分之一
2. 遺傳性
3. 疾病有治療上的困難性

無法預期會發生

有些罕見疾病無法於產前階段被診斷，胚胎於前三個月的成長有最大的變化，十到十二個禮拜之前，每個人頭部都是分裂的，我們都是從兩邊一直從中間靠攏成長。

若缺陷的發生是必然，我們沒有辦法知道會發生在哪一個家庭，除了少數有家族史以外，絕大多數先天異常的孩子都是誕生在沒有家族史的家庭中，而且產前檢查都沒有發現。

罕見疾病最大的特色就是，病類繁多，個別的發生率少，所以罕見疾病發生的機率都是小於萬分之一，且無法預期。

皮爾羅賓氏症候群

Pierre Robin Syndrome

此疾病的三大特徵：下巴太小造成口腔無法容納舌頭，致使舌頭後垂，阻斷了胚胎早期顎蓋閉合，形成具特異性的**U型顎裂**。

皮爾羅賓氏症的新生兒，最直接的問題是**上呼吸道阻塞**，需持續關心吞嚥和呼吸狀況，可使用皮爾羅賓專用奶瓶，避免仰睡，因為地心引力拉扯，造成舌頭向後掉，致呼吸道阻塞，建議側睡或是趴睡。

還需注意孩子是否有其他地方的異常，如：耳朵問題、顱顏其他異常、心臟缺陷、骨頭結蒂組織鬆弛，甚至學習障礙。

皮爾羅賓症患者通常出生都比較嬌小，因為在懷孕期間小朋友胎動比較差，胎內活動力就不太好，骨骼發育不好，通常出生是低體重兒，終身嬌小的機率較高。

皮爾羅賓氏症候群

Pierre Robin Syndrome

治療及預後：

單純的皮爾羅賓症隨年齡長大，臉會變長，下巴也會慢慢長出來，所以舌頭有地方伸縮，不會往後頂，也不會有智力方面的問題。

但患者較易有**中耳炎**及輕微聽力障礙，因顎裂，鼻子黏膜經由歐式管通到中耳耳膜，建議患者感冒發燒一定要看耳鼻喉科，確認是否有中耳問題。

皮爾羅賓症若有合併其他問題一定要接受醫師診斷，因皮爾羅賓的症狀只是一個結果，找出導致原因是比較重要的，也可進行智力測驗或評估是否有其它學習障礙。

崔契爾柯林斯氏症候群

Treacher Collins Syndrome

此疾病的特徵：臉部外觀異常（下眼瞼呈V字型缺陷或下垂），部分患者有斜視，顴骨發育不全或缺失，嘴巴大、顎裂、下巴小。

需觀察患者是否有**睡眠呼吸暫停**情形發生，發育不全的下頷造成舌頭往後掉，而阻塞呼吸道，因此呼吸道變得狹窄，導致睡眠時無法獲得充足的氧氣，突然呼吸暫停，甚至影響智力發展。

部分患者**外耳構造異常及聽力缺損**，屬於傳導性的聽力障礙應可即早診斷，早期使用助聽輔具是必須的，可以幫助患者的學習與發展。

崔契爾柯林斯氏症候群是顯性遺傳疾病，理論上，應該父母之中有一位有崔契爾柯林斯氏症候群，但是遺傳疾病的另外一個特徵，就是它常常發生新的突變，也就是說父母是健康正常，但可能在基因形成過程中，發生了特殊的基因（TCOF1），變成了一個獨特的孩子。

崔契爾柯林斯氏症候群

Treacher Collins Syndrome

治療及預後：須跨科長期追蹤，包括耳鼻喉科、眼科、牙科、整形外科等。

- 1.聽力矯正**：輕微喪失聽力患者，助聽器即可改善。若外耳及內耳構造受影響，則需進行耳道重建手術，耳道重建手術通常分3-4次進行。
- 2.視力矯正及追蹤**：少數患者有斜視，須配合眼科醫師矯正。
- 3.顏面顱骨手術**：由於牽涉不同部位，需請教顏面顱骨手術專家，包括顎裂修補，下頷骨及顴骨的重建等。
- 4.呼吸治療**：為避免呼吸道狹小引起睡眠窒息，可選擇放置氣管切管以協助維持呼吸道通暢。
- 5.牙齒矯正**：因下頷骨發育不全，影響牙齒發育及排列，應定期接受牙醫檢查，必要時，裝置假牙。
- 6.語言治療**：即早的語言治療，可避免聽力損傷所造成的傷害。

口心臉症 (VCF顎心面)

此疾病的特徵：眼瞼比較短、嘴巴小、眼距較寬、鼻子直長、手指頭細長。

基本上，要符合口心臉症診斷，至少一定會有口(顎裂)、心臟病及臉部特徵，有時顎裂不明顯，也會有隱性顎裂或者是額弓比較高。口心臉症通常合併顎裂、心臟的異常，還有學習障礙，患者也易有自閉或自殘行為。

口心臉症的孩子也會有輕微的智能障礙問題，因有學習上的障礙，因此家長不需要給孩子過多的壓力，接受早期療育是比較重要的。

此疾病數據上並不算罕見疾病的一種，因為口心臉症兩千人中就有一人是口心臉症，不符合罕見疾病發生率小於一萬分之一的定義。

狄喬治氏症候群

DiGeorge Syndrome

DiGeorge 症候群與口心臉症都是第22對染色體缺損引起，只是DiGeorge影響的基因比較多也嚴重，導致心臟、胸腺、副甲狀腺、臉部發育的異常。

1. **心臟問題**：動脈弓異常，包括右側動脈弓、主動脈阻斷、法洛氏四重症、心室中隔缺損、肺動脈發育不良，多數病人有多重心臟異常。
2. **免疫問題**：胸腺發育分為部份與完全發育，其中以部份發育佔大多數。完全無胸腺發育病人，易引起伺機性的感染（如霉菌、肺孢囊蟲）。
3. **臉型**：人中短、眼距寬、顎裂、耳廓異常、叉型懸雍垂、鼻樑大等。
4. **副甲狀腺功能低下**：造成低血鈣或新生兒早期的低血鈣。
5. **智能**：有50%的病人會有輕度至中度的智能障礙。
6. **生長發育**：多數病人身材矮小且體重增加慢，肌肉張力低
7. **其他**：多數有學習障礙，少數有腎臟、泌尿道或生殖器發育異常、疝氣。



狄喬治氏症候群

DiGeorge Syndrome

DiGeorge症候群少數病人是遺傳自父母，多數為本身之染色體缺損。患者的子女有50%機率會得病，可使用FISH的方法在懷孕10-12週利用絨毛膜穿刺或16-18週時利用羊膜穿刺進行產前診斷。

注意事項：

- 1、新生兒期應定期檢測血中鈣濃度。
- 2、定期心臟功能的檢查。
- 3、腎臟超音波檢查，約有30%的患者腎臟發育異常。
- 4、患者孩童時期應定期評估其生長發育。
- 5、給予早期療育，例如:語言治療。



歌舞伎症候群

Kabuki make-up Syndrome

此疾病的特徵：眉毛高挑，眉尾稀疏，眼皮外翻眼睛大，皮膚鬆弛，像是日本的歌舞伎。

因生長遲緩、智能障礙，以及神經、血管系統、手掌、骨骼發展異常，所以多採症狀治療，由於疾病涉及多重問題，定期回診並持續針對個別狀況進行診治，其所涵蓋的不僅只有小兒科、心臟科、神經科、骨科、復健科甚至到心智科等團隊提供治療。

這些孩子會有經常性的**中耳發炎或積水**，需要提高警覺進行適當治療，否則之後發病的機率會提高很多，若有合併中耳炎或聽力受損問題，應進行聽語治療並評估是否需配戴助聽器。

克魯仲氏症候群

Crouzon Syndrome

每人在媽媽的肚子裡，頭殼都是一片一片的，是為了要有成長空間。而頭殼癒合來自於基因操控，頭殼融合後，就會拒絕增加空間，所以這種症候群的孩子，都有**頭骨骨縫過早癒合**的現象，常會伴隨著頭痛、腦壓過高。

當孩子不會以口語表達需求時，他們會用打頭、敲頭、撞頭的方式來傳達不舒服的訊息，因此必須去解讀這些訊號。

若症狀沒有提早發現治療，會限制腦部成長，也限制智能發展。這些孩子智能大多正常；有些智能不好，經過研究發現絕大多數是頭骨過早癒合，只要透過外科手術，讓過早癒合的顱縫得以打開，使其有成長空間，就可以改善。

克魯仲氏症候群的孩子，顱顏中段發展不全，易有下顎突出、眼球外凸，甚嚴重會影響**視力**，鼻子塌陷，外耳道狹小，且因聽小骨發育問題，恐怕會有**失聰**，需要特別檢查。因為上顎發育不全，導致**睡眠呼吸障礙**，少數會有痙攣的現象，只要我們仔細觀察就能協助他。

亞伯特氏症候群

Apert Syndrome

亞伯特氏症狀與克魯仲氏症狀非常類似，只是提早癒合的地方稍微不同，而亞伯特氏症狀最大的特色是**手腳併趾畸形**，屬於一種基因缺陷。

此疾病的特徵：尖頭短頭畸形、眼距過寬、臉部中央發育不全、鼻子小而尖、高拱顎，常有**智能不足**的情形。

費佛氏症候群

Pfeiffer Syndrome

費佛式與亞伯特氏症狀很類似，為一非典型之尖頭併指（趾）畸形，特徵：大拇指會特別大，長得比較歪，就是指頭的尾端會較寬大，特別是大拇指跟大腳趾。

凸眼現象也更明顯，導致他們的腦壓非常高，家長需要注意孩子頭顱的成長，定時觀察頭顱狀況，量腦壓頭圍，看看成長曲線，是否生長停止，或是行為怪異，異常哭鬧、煩躁不安、需要家長多加關注，必要時，需要影像學的檢查，如：X光、超音波、3D立體、MRI等檢查。



接納與支持

顏面外觀異常影響患者對自我的肯定，進而影響就學、就業，及與外界的社交活動，因此心理輔導及家人的支持極為重要。

羅慧夫顱顏基金會提供諮商與支持，以及家長互助團體活動。
若您有先天顱顏疾病相關服務諮詢需求，歡迎與我們聯繫。

羅慧夫顱顏基金會官網：www.nncf.org

台北總會	中部分會	南部分會	雲嘉工作站	高雄長庚醫院辦事處
地址：10574台北市 民生東路4段54號 7F708室	地址：40452台中市 北區崇德路1段629 號14F-2	地址：80253高雄市 苓雅區光華一路206 號6F-10	地址：61363嘉義縣 朴子市嘉朴路西段6 號(嘉義長庚2F傷口 照護中心)	地址：83301高雄市 鳥松區大埤路123號 (高雄長庚復健大樓 3F顱顏中心)
T：02-27190408	T：04-22336638	T：07-2299060	T：05-3621499	T：07-7331321
F：02-27128002	F：04-22381696	F：07-2299059	F：05-3621498	
E-mail： nfc@nncf.org	E-mail： ncftc@nncf.org	E-mail： ncfks@nncf.org	E-mail： nfcici@nncf.org	

