

從三根手指到健康十指的生命奇蹟
精準醫療助「龍蝦爪畸形」父迎健康女



單基因突變不再決定命運。臺北醫學大學附設醫院生殖醫學中心運用尖端基因檢測與試管技術，成功阻斷導致出生單手僅有三根手指「龍蝦爪畸形」的罕見單基因突變遺傳疾病，協助病人誕下健康女嬰，而女嬰日後若有生育規劃，也不會產下有相同遺傳罕病的後代，創下全球罕見終結「裂手-外胚層發育不良-顎裂

(EEC) (Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome) 症候群」新生突變(de novo mutation)的案例，締造「從三指到十指」的生命奇蹟。

北醫附醫施俊明院長表示，精準醫學的發展帶領醫療照護持續創新與精進，醫療的角色由「治療疾病」邁向「預防風險」。此項喜訊不僅是臺灣醫療技術的突破，更是北醫附醫以個人化精準醫療守護生命的承諾與實踐，未來也將持續結合精準醫學與臨床照護，以科學與愛的力量實現「延續健康生命」的梦想。

北醫附醫生殖醫學中心陳啟煌主任指出，此次求診的李先生自出生便罹患 EEC 綜合症。由於當時台灣的醫療技術尚未成熟，其生母為讓他獲得更完善的照護，便在國際知名小兒血液腫瘤專家 James S. Miser 教授及其妻子 Angela Miser 的協助下，將他自幼帶往美國生活。EEC 症候群造成他手足裂形、毛髮稀疏、唇



顎裂及泌尿道異常（包含腎臟發育異常與輸尿管問題），至今已接受超過五十次手術。儘管一路走來必須面對外觀與醫療上的重重挑戰，他仍在良好的環境中健康成長。

儘管成長路上面臨種種考驗，李先生與妻子 Liz 攜手建立家庭後，孕育健康下一代的心願始終未變，兩人將希望寄託於臺灣的生殖醫療技術，赴北醫附醫生殖醫學中心尋求協助，而如何突破罕病單基因的遺傳是醫療團隊必須克服的一大挑戰。

陳啟煌主任團隊接下這項極具挑戰的任務，經基因檢測確認，個案帶有 TP63 基因的新生突變，屬於自體顯性遺傳模式，是導致 EEC 綜合症的致病原因；EEC 綜合症是罕見的先天性遺傳疾病，發生率約十萬分之一。若父母其中一方帶有此突變，下一代約有 50% 的機率發病。典型臨床表現包括外指（Ectrodactyly）或「龍蝦爪樣畸形」（Lobster Claw Deformity），新生兒的手可能僅有三根手指，伴隨外胚層發育異常含唇顎裂、泌尿道異常（腎臟發育異常、輸尿管問題）、眼部問題（乾眼、角膜炎、視力異常）、聽力問題及生殖泌尿系統畸形等症狀。



另外，陳啟煌主任解釋，由於個案為新生突變（de novo mutation），傳統基因連鎖分析無用，等同「從零開始」突破科學盲區。最終，醫療團隊以第三代試管中的單一基因遺傳性疾病的檢測（PGT-M）設計客製化基因探針、逐胚胎精準分析及排查，成功挑選出唯一一顆未帶突變且染色體正常的健康胚胎，並順利植入。



經過十個月懷胎，產檢中超音波確認是健康的十根手指，妻子於今年九月順利分娩，迎來一名女嬰，確認是健康的十根手指後，團隊「歡聲雷動」。陳啟煌主任說，女嬰除了擁有完整的手指，也不帶有 TP63 突變基因，象徵罕病遺傳的命運終結於女嬰這一代，為家族帶來新的希望。

陳啟煌主任強調，此次不僅是協助遺傳罕病家庭產下健康小孩，也證實即使在「新生突變、無上一代家族史」的情況下，仍能透過先進的「第三代試管」技術 PGT-M，成功終結罕見超過 6,000 種以上的單一基因疾病遺傳疾病的傳遞。包括如脊髓性肌肉萎縮症、地中海貧血及血友病等常見的遺傳性疾病(請參閱表一)，可望於試管療程中進行基因檢測與胚胎篩選，提前降低遺傳風險。

陳啟煌主任提醒，無論是否有家族遺傳病史，夫妻雙方都應重視婚前健檢與帶因篩檢，提早了解自身的基因狀況，並與專業醫療團隊共同規劃安全且安心的生育旅程，讓每一個新生命都能從健康出發。單基因突變家族不應被歧視或宿命，透過精準醫學的創新與精進，醫療的角色由「治療疾病」邁向「終結風險」。

(表一)

系統	常見單一基因疾病	致病基因
神經系統	SMA (脊髓性肌肉萎縮症)	SMN1
	亨丁頓舞蹈症	HTT
	神經纖維瘤病 1 型	NF1
心血管系統	馬凡氏症	FBN1
	家族性高膽固醇血症	LDLR / APOB / PCSK9
	遺傳性長 QT	KCNQ1 / KCNH2 / SCN5A
內分泌／代謝	PKU	PAH
	先天性腎上腺增生症	CYP21A2
	半乳糖血症	GALT
呼吸系統	囊性纖維化	CFTR
	原發性纖毛運動異常	DNAH5 / DNAI1
血液系統	鐮刀型貧血	HBB
	β-地中海貧血	HBB
	血友病 A / B	F8 / F9
眼科	視網膜色素變性	RHO / RPGR
聽力	遺傳性聽損	GJB2
皮膚	EEC	TP63
	表皮分解性水皰症	COL7A1 等
結締組織	成骨不全症	COL1A1 / COL1A2
發育／智力	Rett syndrome	MECP2

	X 連鎖脆折症	FMR1
--	---------	------