

從 3 根手指到健康 10 指的生命奇蹟，北醫附醫精準醫療助「龍蝦爪畸形」父喜迎健康女

「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嬰兒技術，成功阻斷罕見單基因遺傳疾病——會導致新生兒天生僅有 3 根手指、俗稱「龍蝦爪畸形」的 EEC（Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting）症候群的致病突變，協助夫妻誕下健康女嬰。

更重要的是，這名女嬰未來若有生育規劃，也不會將此遺傳疾病傳給下一代。本案例為全球罕見、成功終結 TP63 基因新生突變（De Novo Mutation）的里程碑，締造「從 3 指到 10 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」的夢想。



此次求診的李先生自出生便罹患 EEC 綜合症。由於當時臺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，自幼將他帶往美國生活。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 50 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。【左圖：陳啟煌主任（中）及醫療團隊與李先生一家三口合影】【右圖：李先生與生殖中心醫學團隊在產房歡喜迎接健康的 10 指的女兒】

之後，李先生與妻子 Liz 在臺灣成家後，始終懷抱孕育健康下一代的心願。夫妻倆將希望寄託於臺灣精進的生殖醫療技術，前往北醫附醫生殖醫學中心尋求協助。而如何突破罕見單基因突變的遺傳風險，正是醫療團隊必須克服

的最大挑戰。

北醫附醫生殖醫學中心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 3 根手指，伴隨外胚層發育異常含與唇顎裂、眼部問題、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，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，成功挑選出未帶突變且染色體正常的健康胚胎，並順利植入。

經過 10 個月懷胎，產檢中超音波確認是健康的 10 根手指，妻子於 2025 年 9 月順利分娩，迎來一名女嬰，醫療團隊立即確認她的雙手，確認是健康的 10 根手指後，整間產房頓時團隊「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爸爸這一代，為家族帶來新的希望。

這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，成功阻斷終結罕見超過 6,000 種以上的單一基因疾病遺傳疾病的傳遞。

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」。（文/北醫附醫）【下圖：北醫附醫生殖醫學中心運用尖端基因檢測與試管技術，協助李先生與 Liz 夫妻順利產女，團隊一起切蛋糕慶祝】

