

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。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：100台北市中正區愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 54

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症

Ornithine
Transcarbamylase
Deficiency

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署・罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

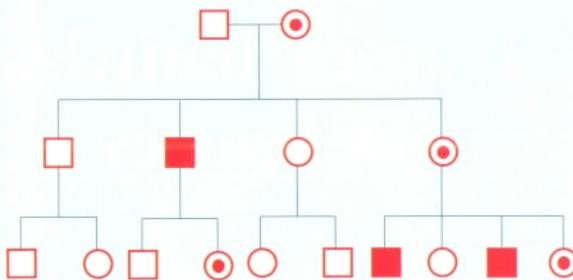
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

鳥氨酸甲醯基轉移酶缺乏症之遺傳方式

性聯隱性遺傳



● 女性帶因者（症狀通常較男性患者輕微）

■ 男性罹病者

○ 正常女性

□ 正常男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

綻放中的新芽——病友家屬的自述

當初懷妹妹時的產前檢查一切都正常，她也在眾人的期待下健康平安的出生。但好景不常，在她7個月大時的某一天，原本活潑愛笑的妹妹卻開始不肯吃東西，且哭鬧不停，原先以為是感冒不適，然而她的頻頻作嘔、嗜睡行為似乎不是那麼的尋常，更讓人害怕的是她對外界的刺激，包括叫喊她的名字都越來越沒有反應；我們急忙將她送往醫院，在醫院她時而躁動不安，時而安靜到讓人不知所措，之後更是到了昏迷的狀況，對於所做的檢查與治療都毫無反抗的能力。

當時檢查報告出來，她的血氨濃度高得嚇人，肝功能指數(GOT、GPT)及凝血功能(PT、APTT)更是異常，醫生初步認為是類似雷氏症候群(Reye's syndrome-like)，先投予降氨藥，過了半天妹妹終於醒了、也認得人，我抱她痛哭，因為我知道這是跟病魔抗戰的第一步，未來的日子，不敢多想。因為她的血氨濃度忽高忽低，醫生懷疑她是在代謝方面出了問題，一方面控制血氨濃度在正常範圍內，一方面著手更多的檢查以求確認病因。檢查對妹妹來說真是苦不堪言，有時光抽血就得花上一兩個小時，身上的針孔更是難以計數，但還是得咬著牙，狠著心配合醫生的指示以求確診。

回想那時，我們能做的只有協助確實計算、記錄她每天蛋白質攝取量，包括魚、肉、蛋、奶、豆的攝取不可過多，同時碳水化合物不可太少，定時服用降氨藥讓血氨排出體外，補充特殊的胺基酸奶粉，作息正常、避免感冒發生，讓血氨控制在正常範圍內，以免因高血氨造成腦部永久性的傷害。之後持續檢查一年多，因為血漿中的胺基酸分析結果(citrulline濃度降低)加上尿中有機酸的檢驗，幾乎可確定為鳥氨酸甲醯基轉移酶缺乏症；原本考慮做肝臟切片以確立診斷，卻幸運地在基因檢查上找到基因突變點，得以證實為鳥氨酸甲醯基轉移酶缺乏症。

雖然家有罕病兒，但全家人的心卻因此更團結、也更健康，對妹妹只有不捨而沒有任何怨言。她那逐年增加的降氨藥丸、難喝的特殊奶粉以及數不清的針孔仍舊牽絆著她，但也讓全家人的心理緊繫在一起，因為我們相信每位罕病兒都是上天派來的小天使，要我們學習如何用更健康的態度來對待他們，以彌補他們身體上的不完美；希望她們都能平平安安，快快樂樂地長大！



鳥氨酸甲醯基轉移酶缺乏症

罕見遺傳疾病(五十四)

鳥氨酸甲醯基轉移酶缺乏症是尿素循環代謝異常疾病中最為常見的一種，由於鳥氨酸甲醯基轉移酶(Ornithine Transcarbamylase)的缺乏導致氮排除的能力下降，而造成高血氨。此疾病為性聯遺傳，有些患者為自發性突變。男性因只有一條X染色體，所以當唯一的X染色體上的基因有缺陷時便會患病。而女性帶因者的臨床表現，因與隨機性選擇不活化X染色體有關，所以嚴重程度有個別差異，僅極少數的女性帶因者其症狀如同男性患者。

據美國統計疾病的發生率為1/80,000，但不含未發現的晚發型患者，年齡較大的患者約40-50歲或更晚發病。

患者症狀與嚴重程度依個人情況而不同，但若有下列症狀時，表示身體可能處於高血氨狀態：厭食、易怒、呼吸急促、昏睡、嘔吐、定向力障礙、疲倦、昏迷、腦水腫等，若不適當治療可能導致死亡。併發症主要為神經病變，包括智力障礙、急性高血氨昏迷甚或死亡。

對於有症狀的患者，首先是測量血氨濃度，再來是測量血中胺基酸濃度，尿液胺基酸濃度、有機酸濃度也可當作參考值。除了高血氨之外，臨牀上以尿中乳清酸(orotic acid)濃度做為診斷依據，此檢驗也可用於發現無症狀的帶因者。若家族中有人曾患此病，懷孕14至18週時可採羊膜穿刺進行產前診斷。

在高血氨狀況下，立即限制蛋白質飲食，加強醣類及脂肪熱量來源，避免代償失調。若嚴重高血氨導致昏迷，需以血液透析快速移除血氨。飲食控制則需依患者年紀及疾病嚴重程度決定蛋白質攝取量，6個月前是快速生長時期，患者需1.5g/kg/day或者更多蛋白質；學齡前時期，蛋白質攝取通常降低到1.2~1.5g/kg/day；學齡兒童，則可以降到1 g/kg/day。青春期後，蛋白質量則可小於0.5g/kg/day。

藥物提供另一個排除廢物氮的途徑：

1. Sodium benzoate (Ucephal)：口服劑量為375mg/kg/day，副作用為噁心、嘔吐、耳鳴、視覺障礙。
2. Sodium phenylbutyrate (Buphenyl)：給予劑量是0.5 mg/kg/day。
3. 精胺酸(Arginine)：高血氨情況下，給予劑量600 mg/kg/day 穩定的患童給予口服劑量為400-700 mg/kg/day。

新生兒時期就有症狀的患者，其預後較差，大部份患者會有一些明顯併發症，需長期與醫師及營養師配合，持續門診追蹤，定期進行生化檢查，並記錄身高體重的發展，以掌握患者情況。有些患者可考慮肝臟移植，以提供較好的預後情況。