

## 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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口  
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 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 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
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 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	047-238595 #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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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

地址：104台北市中山區長春路20號6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 096

# 萊希-尼亨症候群

## Lesch-Nyhan Syndrome (LNS)

### 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

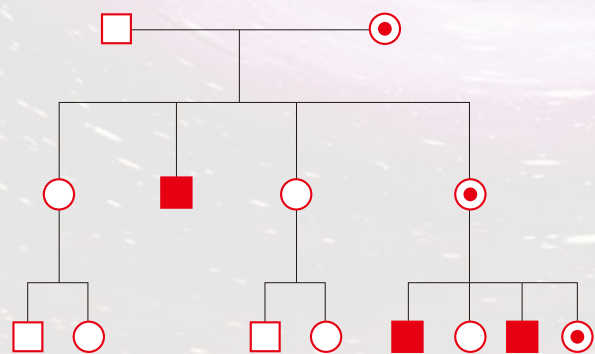
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

## 萊希－尼亨症候群的遺傳模式

### X染色體性聯隱性遺傳



- ○ 男性、女性健康者
- 女性帶因者
- 男性罹病者

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 用樂觀與愛陪伴他們長大

小碩是媽媽的第二胎，一家人原本開心地迎接家中新成員的誕生，但3個月大時，媽媽在小碩的尿布上發現一粒粒的結晶體，原以為是尿布的問題，但替換不同品牌的尿布後依然沒有改善；到了6個月大時，小碩遲遲學不會翻身，讓媽媽開始擔心小碩是不是有發展遲緩的問題。起初，地方診所懷疑小碩是腦性麻痺，為了得到進一步的診斷，媽媽帶著小碩連轉了兩間大醫院，才終於在台北榮總的小兒科確定罹患的是罕見疾病「Lesch-Nyhan氏症候群」，而這個時候，媽媽的肚子裡已懷有7個月大的弟弟阿富。

有了哥哥小碩的警訊，阿富在出生40天即透過檢查確診同樣罹患Lesch-Nyhan氏症候群，媽媽雖大受打擊，但自己的孩子總是心肝寶貝，在家人的扶持下，媽媽成為兩兄弟最堅實的守護，展開全職媽媽的生活。在兩兄弟還沒有上學前，媽媽總是一個背一個抱，細心照顧、分身乏術。為了讓兩兄弟有更好的發展，媽媽在小碩3歲時，讓小碩進入早療機構開始學習，阿富在4歲時也跟著哥哥一塊兒上學去，媽媽的用心沒有白費，兩兄弟漸漸地能以簡單的話語與外界溝通，開始會選擇喜歡的電視節目，甚至也和一般孩子一樣能說著貼心話語向媽媽撒嬌了。隨著兩兄弟的成長，照顧的負擔逐漸加重，在小碩8歲那一年，家中請了外籍看護協助，讓媽媽能更有餘裕為孩子營造更好的成長環境，也讓自己有稍做喘息的空間。

雖然同樣罹患Lesch-Nyhan氏症候群，但小碩和阿富的病況還是有所差異，阿富在2歲左右開始有自殘的症狀，常常咬傷自己的嘴唇和手指；小碩則一直到7歲才有輕微自殘的情形。小碩的自主能力較好，情感表達也比較豐富，除了喜歡看電視、聽音樂，還會幫忙做家事，讓媽媽好窩心。而即便兩兄弟都必須依靠特製輪椅代步，媽媽還是常帶著小碩和阿富出外踏青，與家人之間可愛的親密互動，總讓媽媽忘卻所有的辛勞。家裡也逐步為兩兄弟打點未來的生活、訓練小碩和阿富基本的自主能力，希望他們在未來的人生道路上，即使沒有家人的陪伴，也能好好生活。

## 萊希－尼亨症候群

### 罕見遺傳疾病 (九十六)

最早在1964年由Michael Lesch 及Bill Nyhan所提出臨床症狀相似的一群疾病，屬於X染色體隱性遺傳，通常由女性帶因者傳給下一代，傳給男嬰則會發病，傳給女嬰則為帶因者，但仍然有三分之一的患者沒有任何家族史，屬於新的突變造成。

此疾病成因是在X染色體上HPRT1基因發生突變，造成HGPRT酵素的缺失而導致體內尿酸的大量產生，長期累積會引起腎臟病變及神經系統影響，常見有咬手指及嘴唇的自殘行為。疾病發生率約10萬分之一到38萬分之一之間。

臨床上以高尿酸血症、神經系統失調、認知行為障礙三大症狀作為診斷的參考。但在疾病初期可能因為症狀不明顯而不易診斷，可利用分子生物技術做HPRT1的基因定序分析檢測。

臨床症狀：

1. 高尿酸血症：此症造成許多病童尿中出現橘色尿酸結晶，亦常導致腎臟、輸尿管及膀胱的小結石產生。另外，結晶若堆積在關節處則有關節腫脹、疼痛等類似痛風型關節炎症狀產生。
2. 神經系統失調：出生時期發展通常正常，於3到6個月開始出現肌肉張力下降及發展遲滯現象。由於無法控制肌肉功能，幼童可能會有肌肉不自主的異常收縮，肌張力不全、舞蹈手足徐動症等廣泛性肢體障礙，而痙攣、反射過強也是重要表徵。
3. 認知行為障礙：2~3歲左右會出現咬嘴唇及舌頭的動作，嚴重時，會出現咬手指及撞頭等自殘行為。學習方面則會出現注意力不集中、智能障礙及失語情形。

目前是以症狀治療為主。使用Allopurinol可以抑制尿酸產生；腎結石的情形可以加強水分攝取或利用體外震波碎石術處理；神經系統失調則可以使用夾板防止肘部彎曲來協助穩定，或限制多餘的動作。

預後：良好的醫療照顧下，症狀輕微患者可以活到30至40歲，但仍有少數病人因吞嚥困難、吸入性肺炎、喉部痙攣性呼吸衰竭或腎功能衰竭而死亡，必須小心注意。