

認識罕見遺傳疾病 系列 ⑩

黏多醣症

Mucopolysaccharidoses

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。

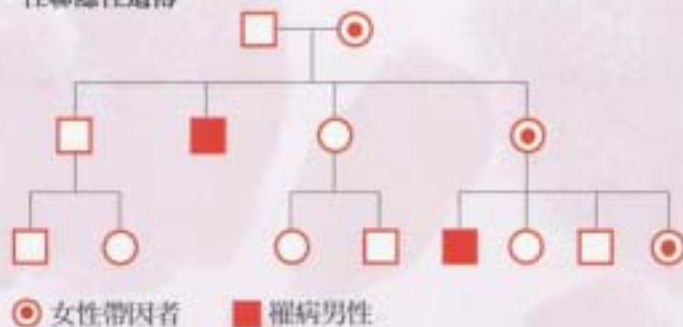
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是發生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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的八十九種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

黏多醣症之遺傳方式

性聯隱性遺傳



體染色體隱性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

期待你的二十歲生日—— 哲哲媽媽的心願

「寶貝，妳是在爸媽期望下“製造”出生的，80.7.28凌晨5:30……我們想幫你保留些值得紀念的東西……媽更想以文字記下你成長的過程，作為你20歲生日的賀禮。愛你的媽媽，80.9.23。」這是哲哲媽媽日記的一段話，九年後的今天，看著寶貝哲哲（化名），她知道可能等不到他20歲那天了。

哲哲媽媽記得，哲哲出生時是個三千克重、四十七公分長的大娃娃，十分可愛，與一般小孩無異。不過，哲哲14個月時，陸續因為肝脾腫大、心臟擴大、紅疹、紅斑、鼻竇炎、中耳炎、喉紅腫等各種疾病，在兩個月內，五度進出榮總、台大、馬偕三大醫院。哲哲突如其來的發病，把全家都嚇壞了。哲哲一度被懷疑是川崎症與黏多醣症，不過經檢驗，在82年農曆年前，哲哲確定不是罹患黏多醣症。爸媽都喜出望外，專心為他的聽障與發育遲緩做打算。哲哲三歲那年，爸爸為接送他唸特教班，還辭去了IBM的高薪工作。不過哲哲仍是醫院的常客，且許多病症都與黏多醣症類似。到哲哲四歲那年，加拿大兒童醫院的報告終於證實他是罹患國內無法檢驗出的黏多醣症第二型。

接下來的日子，如哲哲媽媽日記這段話「我們三人已成生命共同體了，一起分擔，度過這些苦厄。」哲哲一天天遭受黏多醣堆積的折磨，五歲起，他開始慢慢退化，像嬰兒一樣吸手指、亂抓東西，七歲時已經無法行走。現在的哲哲，喪失一切行為能力和對外感知，連維生的吞嚥都有困難。媽媽已放棄一切積極治療，希望他能走得平靜，不必受骨髓移植及氣切管的折磨。

王家不因哲哲的病，而封閉對外界的接觸，從十多本相簿中，看到他們一起歡笑成長的心路。對媽媽來說，哲哲現在是個無理自理的小菩薩，她慶幸可以活得比他久，能照顧他短短此生。哲哲媽媽樂觀認為，比起其他障礙兒父母，她們不過是受有期徒刑罷了。他們感謝哲哲讓他們修到獨特的人生學分，也讓她能感性地說「擁有正常健康寶寶的父母們，請好好珍惜這份福氣，因為那是上天很大的恩賜」。

黏多醣症

罕見遺傳疾病(十)

黏多醣症 (Mucopolysaccharidoses, 簡稱MPS) 是一種先天代謝遺傳疾病，而且是隱性遺傳 (體染色體隱性或性聯隱性遺傳)，由無症狀帶因的母親或父母雙方，將基因缺陷傳給子女。黏多醣是構成骨骼、血管、皮膚等人體重要器官的主要成分之一，黏多醣症患者體內細胞無法分解黏多醣所需的特定酶，導致黏多醣漸漸堆積在細胞、結締組織與許多器官中，並傷害器官的功能運作。

罹患黏多醣症的小孩，出生時並無異樣，但隨著黏多醣日漸堆積，會逐漸出現各種症狀：

1. 身材矮小長不高、頭顱變大、濃眉、臉部身體多毛、鼻樑塌陷、嘴唇厚實。
2. 關節變形僵硬、手臂粗短彎曲、爪狀手、短下肢、膝內翻、脊柱變粗。
3. 肝脾腫大、腹部突出、肚臍疝氣、腹股溝疝氣、角膜混濁等。

黏多醣可細分為六型，其嚴重程度不一，有的患者會有嚴重的智力障礙。目前，除了危險性高的骨髓移植「有機會」治療外，現代醫學已發展出針對第一型與第六型患者的酵素取代療法，初期嚴謹的人體試驗報告顯示療效甚佳，且無太大副作用。基因治療雖仍在研發中，卻是未來可望解除黏多醣症夢魘的一線生機。

中華民國台灣黏多醣症協會

北區(02)2503-2125

南區(06)282-2290



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，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 02-2321-0151-726
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2871-2121-3467
台大醫院 02-2312-3456-6702
- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-359-2525-4068
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學院附設醫院 04-2473-9595-2206
- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-3121101
- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-561-825-3602
- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 三軍總醫院 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-23961637
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200
- 彰化基督教醫院 04-7225121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-2327
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123
- 高雄婦幼綜合醫院 07-555-2565



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151 傳真：(02) 2397-9154
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市民生東路一段25號6樓之30
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>