

擁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，即使有小小的遺憾，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。

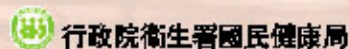
你不能避免百分之三的傳承遺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫學諮詢單位

- 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
- 行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心服務窗口

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456-8708
台北榮民總醫院	02-28712121-3292
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200-8278
臺中榮民總醫院	04-23592525-4026 04-23509615
中國醫藥學院附設醫院	04-22502121-2128
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535-4740
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	03-3121101-6465 03-3114995
慈濟綜合醫院	03-8563092

- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 國防醫學中心 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2396-1647-375
- 彰化基督教醫院 04-722-5121-2233
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123-8715
- 高雄市立婦幼綜合醫院 07-312-1101-7048



行政院衛生署國民健康局

地址：台中市黎明路二段503號5F

網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：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.tfd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 (28)

尼曼匹克症

Niemann-Pick Disease

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·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。人體內約有三萬五千個基因，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。

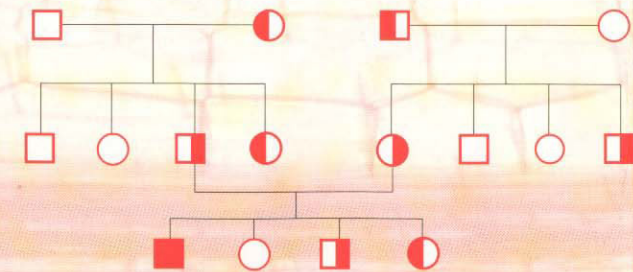
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

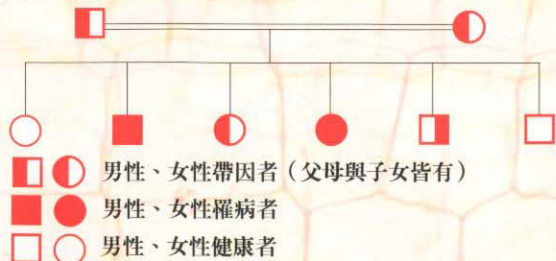
尼曼匹克症 之遺傳方式

體染色體隱性遺傳

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜（近親通婚）



- ◻ ◯ 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- ◼ ● 男性、女性罹病者
- ◻ ◯ 男性、女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

闖關連連的小勇者 小蘋

小蘋出生至今持續腹瀉不止，是一家人的長期夢魘。疾病初期，小蘋呼吸聲比一般孩子來的大聲，而大約在六、七個月大的時候，不斷反覆感冒，腹脹如球導致爬行困難，而體重也因腹瀉未加改善而日益減輕。

家人對這些奇怪症狀摸不著頭緒，但似乎上天也在默默關注這不尋常現象。雖然家住雲林縣的偏遠地區，但幸運地，他們在慈愛醫院一連串腹部檢查後發現肝脾明顯腫大，並聽取腸胃科醫師的建議轉至教學醫院，以尋求進一步的檢查與治療。

一如許多罕病家庭所經歷的，這段期間，小蘋的父母四處尋求偏方，也嘗試各式各樣的民俗療法，都沒有什麼效果。直至90年底住進台大醫院，配合國民健康局與罕見疾病基金會的國外檢體外送計畫，進行皮膚切片，再將檢體送至澳洲進行酵素分析檢查，確診為尼曼匹克症。在醫師的專業評估下，隨即接受骨髓移植，終於能在祝福下出院。

小蘋現在已能夠行走，雖不是穩穩當當，步伐也不同于正常人，但她已踏出人生的第一步，看在家人眼中充滿了無限感動。換髓者配對的等待是那樣地漫長難度，移植後觀察期也是充滿不確定，回首這種過程歷經艱辛，實非外人所能想像。莊媽媽謝謝大家的幫忙，她說比起其他病友，自己已經夠幸運了，因而希望說出親身體驗的故事，提醒大家及早正確就醫的重要性。

尼曼匹克症

罕見遺傳疾病(二十八)

尼曼匹克症（或稱為鞘髓磷脂儲積症），是一種脂質代謝異常的遺傳疾病。過量脂類累積於病患的肝臟、腎臟、脾臟、骨髓等，甚至腦部，而造成這些器官的病變。遺傳模式為體染色體隱性遺傳，也就是說患病的男女比例相同，在父母雙方都帶因的狀況下，子女有25%的機會患病。

尼曼匹克症臨床上主要可分為A、B、C三型。A型屬於最嚴重型，其生命期通常小於三年。患者的神經鞘磷脂酶幾乎沒有活性，導致神經鞘磷脂累積在肝、脾、肺等多各器官與神經系統中。在胎兒時期以及出生時並無任何特殊異狀，出生後可能出現黃疸，典型的患童在數個月大時，腹部會漸漸隆起，經生理檢查可發現肝脾腫大、輕微淋巴結病變，骨髓檢驗顯示具組織化學上特徵之「尼曼匹克泡沫細胞」、小球性貧血、血小板數降低等，視網膜的特定位置可能會出現櫻桃斑塊。

相較於A型，B型患者神經鞘磷脂酶還有活性，只是低於正常人，所以臨床症狀也較輕微，此型患者的神經系統可能只有輕微受損或完全正常，腦部沒有受損，生命期也較久，晚發型患者甚至可以跟正常人一樣。明顯的症狀為腹部腫大，也是因脂類導致肝脾腫大，脂類累積肺部可能使患者呼吸道易受感染、呼吸困難。患者生長與發育可能較緩慢且較一般人容易生病。

C型患者缺乏的酵素與A、B型不一樣，累積的物質為膽固醇。其發病年齡通常在學齡期，但也有部分病患在成年才發病，症狀以肝脾腫大，智能退化，眼球垂直運動障礙為主。診斷上必須測量纖維母細胞膽固醇的酯化能力以及特殊染色顯示出膽固醇的堆積。

尼曼匹克症目前尚無治癒的方法，科學家正對疾病的生化機制、病理進一步探究，希望發展出骨髓移植、酵素替代療法、基因治療等治療方式。若家族中已有患者，則可利用基因篩檢進行產前檢查。

目前國內尚未有病友團體成立，而國外可參考以下資訊：

- 美國尼曼匹克症基金會(National Niemann-Pick Disease Foundation) <http://www.nnpdf.org/>
- 英國尼曼匹克症病友會(The Niemann-Pick Disease Group (UK)) <http://www.nnpdf.org/npdg-uk/index.html>