

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。57

重型海洋性貧血

Thalassemia Major

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

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。

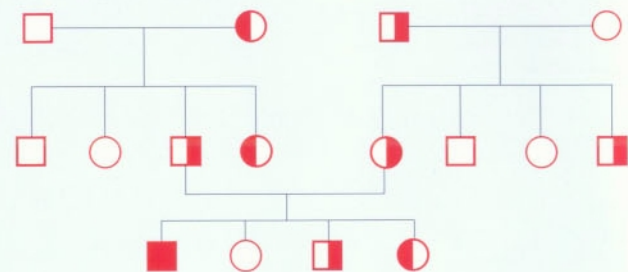
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

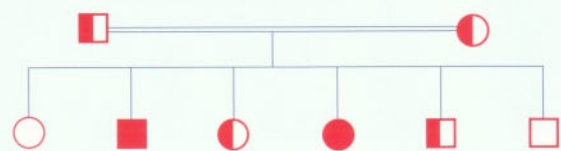
重型海洋性貧血之遺傳方式

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（近親結婚）



- ● 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

與針頭共舞—提琴王子的鐵血心事

阿均是個從大學音樂系畢業的大男孩，能文能武，除了西方古典音樂的學習外，也對藝術、古董、玉器有所專精；此外，多種民俗技藝、棋類和運動如溜冰、單車及衝浪，阿均也頗有涉獵，常常利用假日到各地旅遊、增廣見聞，這樣的生活讓人無法將他與罕見疾病聯想在一起。



阿均七個月大時，因為臉色蒼白，高燒不退，住院檢查後才發現罹患重型海洋性（地中海型）貧血，也開始了他一生必須與輸血打針為伍的日子。因為疾病的緣故，阿均每2、3個星期就需要到醫院輸血，一輸血就要花掉一天的時間。而為了避免輸血帶來的鐵質沈積，造成體內器官損害，一個星期裡有5到6天阿均都得經皮下施打排鐵劑，這一打就要7到8個小時。阿均小的時候常常在醫院邊吊著點滴邊寫功課，而經常性的抽血檢查、輸血、注射排鐵劑，會使皮膚纖維化，連針都打不進去，如果遇到血液互相排斥時，全身還會過敏腫脹起來。

在父母剛得知阿均罹患此疾時，如晴天霹靂般，父母從對阿均抱著莫大的期望，轉變為只希望他平安成長就好。沒想到，阿均的求知慾與好奇心非常強，三歲時就吵著要和哥哥一樣上音樂律動班並學習數學。看到這樣，媽媽才改變念頭，決定好好栽培阿均，讓他長大後成為對自己有信心的人，使他日子過得更充實！於是媽媽積極地陪他上音樂課、學數學、運動，隨時注意他在生活行為上、身體上、學習上的點點滴滴，並和老師保持聯絡溝通。個性獨立的阿均，自大二後也獨自搬到學校，靠自己教音樂與表演賺取生活費來負擔自己的一切開銷；而充分的掌握時間，更是阿均在漫長時間注射治療及課業之外，還能夠擁有豐富學生生活的利器。

「生命的價值不在乎長短，而是在於是否過得有意義」。這句話在阿均的身上展露無遺，阿均不但順利自大學畢業，畢業前還獲得音樂遊學獎，和媽媽一同到歐洲參加音樂遊學營，參觀夢寐以求的音樂之都。阿均相信，「沒有人可以決定自己的生命長度，但可以掌握自己生命的寬度！」他只想趁著現在身體還好的時候，趕緊做自己想做的事，以免後悔一輩子。現在他也加入了口服排鐵劑的藥物試驗行列，相信未來在健保保障口服排鐵劑之下，不但能減少與針頭共舞的日子，也能更自由地揮灑自己的人生！

重型海洋性貧血

罕見遺傳疾病(五十七)

重型海洋性貧血為嚴重的溶血性貧血疾病，主因為紅血球中組成血紅素的血球蛋白鏈（主要為 α 或 β 血紅蛋白鏈）基因缺損，導致紅血球變小、容易受到破壞而產生貧血症狀。重型海洋性貧血因基因缺損位置不同，分為甲型（或稱 α 型）及乙型（或稱 β 型）海洋性貧血，此兩型皆屬於體染色體隱性遺傳疾病。

甲型海洋性貧血主要是位於第16對染色體之 α -血球蛋白（globin）基因缺損所致，每一個第16號染色體具有2個 α -血球蛋白（globin）基因，意即人體內共有4個 α -血球蛋白（globin）基因。一般來說，單一基因缺損在臨床上並無症狀，若為2個基因缺損則為帶因者，若4個基因同時缺損則為甲型重型海洋性貧血，此型在胎兒時期便有症狀，約於子宮內20週左右出現嚴重的溶血、貧血、組織缺氧、胎兒水腫、肝脾腫大、胸腔積水、腹水以及全身皮膚水腫等現象，大部分出生後不久即死亡，少數會胎死腹中。

乙型海洋性貧血為位於第11對染色體的 β -血球蛋白（globin）基因缺損所致，每一個第11號染色體上只有一個 β -血球蛋白（globin）基因，故每個人有兩個 β -血球蛋白（globin）基因，如果其中一個基因發生缺損，即為帶因者；若2個基因皆缺損，則為乙型重型海洋性貧血，此型在胚胎及胎兒時期並無顯著的症狀，直到出生後3至6個月後才開始出現貧血、發育不良、生長遲緩現象等症狀。又因患者長期貧血及所製造的不正常紅血球黏附在脾臟內，導致脾臟因代謝這些紅血球而腫大，且肝臟亦會因長期貧血及因長期輸血造成鐵質沉積而腫大。長期貧血缺氧亦會刺激骨髓加工造血，因而刺激骨髓增生，患者的骨頭會突出，如額頭或雙頰骨突出、牙齒咬合不正、鼻樑凹陷等庫理氏（Cooley's）臉型、骨骼變薄而易發生骨折等。

甲型重型海洋性貧血並無特殊有效的治療方式，乙型重型海洋性貧血治療方式為：1. 長期輸血以輸入濃縮紅血球；2. 注射或口服排鐵劑（deferoxamine），以移除長期輸血及貧血造成的鐵質沉積；3. 脾臟切除，用於脾臟腫大或功能過度活躍至脾臟功能亢進時；4. 骨髓或臍帶造血幹細胞移植，唯移植前須找到人類白血球抗原（HLA）條件相符者，是唯一可能治癒的方法。

日常生活方面應避免富含鐵質的食物，如牛、羊和豬等紅肉、肝臟、豬血以及海鮮等，並攝取鈣質高的食物，如小魚乾、山粉圓等，同時應避免喝酒。運動可增加新陳代謝率，也可加強血管的彈性，有利於輸血。

在台灣，海洋性貧血帶因者約佔6~7%，若父母皆是同型帶因者，則生下重型海洋性貧血患童的機率為1/4。因此，民眾可至各節檢醫院血液科或婦產科進行婚、孕前海洋性貧血篩檢。若父母親皆為同型帶因者時，可在母親懷孕時接受絨毛採樣或羊膜穿刺，以對胎兒進行基因分析及進一步之遺傳諮詢。