

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. ㊸

陣發性夜間 血紅素尿症

Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria

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

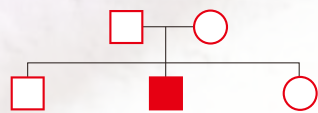
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

陣發性夜間血紅素尿症的遺傳模式

後天突變，不會遺傳



父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

- ○ 男性、女性健康者
■ 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

絕不放棄 就有希望

從小罹患小兒麻痺症的李大哥，在36歲那年，因反覆發燒偶合併腹痛頻急診住院，每次住院都要接受15天的抗生素治療；李大哥更在夜間小解時，發現有血尿的症狀。起初，由於面色和眼睛發黃，一度以為是肝臟出了問題，但多次住院檢查卻始終找不出病因。後來，在又一次的發燒急診中，發現脾臟腫大且膽囊有碎結石，最後又因症狀加劇且合併低血壓及敗血症緊急洗腎，更被送進加護病房，為了保命，李大哥只能成為「無脾、無膽之人」。

李大哥花了兩年的時間，才在一次次轉院和重複檢查中確認自己罹患的是「陣發性夜間血紅素尿症（PNH）」。切除脾臟和膽囊後，夜間發生溶血反應而導致的血尿症狀仍然沒有解除，每個月都必須固定到醫院輸血，若遇發病期，輸血量更倍增，常打針打到手都已經找不到血管。發病後李大哥不僅常常全身無力、走路會喘、每年住院多回，妻子接過的病危通知更是多不勝數。此外，PNH遇冷則發的特性讓李大哥的冬天格外難熬，除了清晨的血尿，更無時無刻都冷得發抖、難以祛寒。李大哥的身體難以再負荷工作的辛勞，而太太因為長期在病榻照顧，亦無法兼顧工作，兩夫妻只好賣掉房子、仰賴政府的社福救助過活。

PNH在2009年成為政府公告的罕見疾病，治療PNH的用藥eculizumab在幾經爭取下於2011年納入健保給付，李大哥滿懷希望，以為身上多年的慢性溶血症狀可以因此而獲得改善，但一劑高達18萬台幣的藥劑，讓申請用藥的過程受到嚴格把關而相當不易，幸好在鏖而不捨地爭取下，李大哥終於在2013年末獲得健保的用藥給付。兩周一次的藥劑施打，讓飽受疾病摧殘的生活品質有了大幅的提升，不僅血紅素幾乎恢復到正常狀態，冬天不再遇冷就發病，連體力和心肺功能也有改善。李大哥總算能一點一滴地重拾因病而被打亂的日常生活節奏，和妻子手牽著手一起找回生活的安全感。



陣發性夜間血紅素尿症

罕見遺傳疾病 (九十八)

陣發性夜間血紅素尿症（Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria；PNH）是一種罕見而複雜的血液疾病。患者的主要症狀為慢性溶血、造血機能異常及血栓等問題。患者因紅血球溶血釋出血紅素，經由腎臟排到尿液中，因此睡醒的第一泡尿，會出現異常的紅色、茶色或黑色；由於溶血時好時壞，夜間小便顏色異常一陣子後又會恢復正常，故歐洲醫師19世紀發現此疾病時，將它命名為「陣發性夜間血紅素尿症」。

此症屬於後天性、基因突變的造血幹細胞疾病，由於患者紅血球受到補體系統的破壞，導致溶血發生。細胞膜上有多種保護性蛋白質，負責細胞內外訊息傳遞，這些膜蛋白藉由某些醣脂質如glycosyl phosphatidylinositols（GPI）以連結在細胞膜上。大部分PNH患者由於phosphatidylinositol glycan A（PIGA）酵素缺失，無法製造GPI，使得部分或全部紅血球上的膜蛋白CD55及CD59無法結合在細胞膜上，造成紅血球易受到人體內防禦系統一補體系統的攻擊而破裂，引起慢性血管內溶血性疾病。PIGA基因位於X染色體上，當此突變發生在骨髓中的造血幹細胞上，其所產生之細胞也會是有缺陷的細胞。也有患者是第二十對染色體上的Phosphatidylinositol Glycan, Class T（PIGT）基因突變。患者罹病不分性別和年紀，常在青年時期被診斷出來。

夜間血紅素尿現象雖然很令人警覺，但其實只有部分患者曾出現典型血紅素尿。大部分病患最初的症狀，都與溶血或貧血有關，例如疲倦、無力、皮膚異常蒼白、呼吸急促，甚至心跳速率變快等；也因疾病關係導致白血球低下而易於感染。又因不正常的溶血而造成凝血機制異常，患者動靜脈栓塞的機率大增，進而造成腎功能異常；少部分有嚴重出血狀況。部分患者有骨髓造血異常，可能有各種血球低下，如再生不良性貧血（aplastic anemia；AA）或骨髓化生不良症候群（myelodysplastic syndrome；MDS）甚至血癌（leukemia）的表現。

PNH確診方式，初步使用驗血、溶血相關生化檢驗、腎功能及尿液分析。目前最新的診斷是抽血運用流式細胞儀檢查紅血球和白血球細胞表面，是否缺乏膜蛋白CD55及CD59。透過醫學影像觀察血管是否有血栓的症狀。另外需檢驗有無鐵質缺乏。

PNH的傳統支持療法，是以症狀處理與控制併發症為主，如輸血及服用葉酸、類固醇等藥物，鐵質缺乏者須補充鐵劑。近年來當患者合併嚴重溶血性貧血或合併血栓，可透過健保事先審核通過後，方可使用單株抗體Eculizumab來抑制活化補體攻擊有缺陷的紅血球，並可減少慢性溶血以及血栓發生。如果患者已有骨髓造血異常，異體骨髓移植術可治癒此症，惟因風險較高，需考慮多方因素，建議與主治醫師諮詢評估，以獲取更多相關資訊。