

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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
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
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
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	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
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 (113)

三甲基巴豆醯輔酶A 羧化酵素缺乏症

3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency (3-MCC Deficiency)

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。

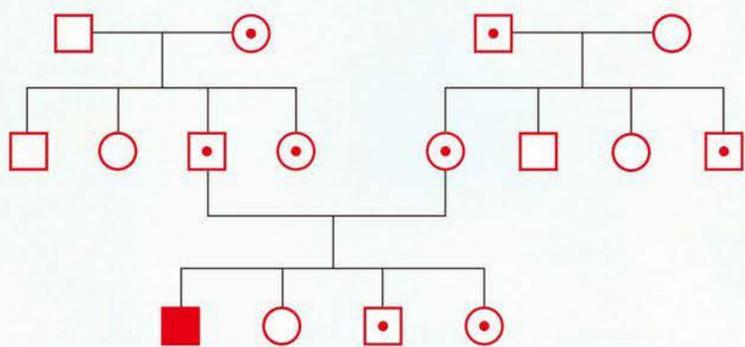
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

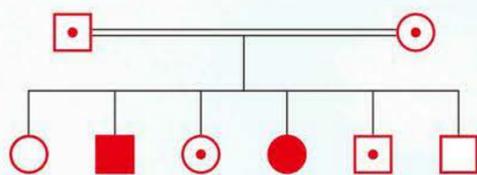
三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症的遺傳模式

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）



- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性健康者
- ◉ 女性帶因者
- 女性罹病者
- 男性罹病者
- 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

生命場上 球來就打

小周（化名）是家裡的第二個孩子，媽媽還記得他出生後除了接受新生兒篩檢，還另外自費進行串聯質譜儀檢查，因檢驗數值異常，滿月後便至大醫院進一步檢查，才確診患有「三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症」。

剛做完月子的媽媽不敢置信這萬分之一的機率竟然發生在他們家，心慌意亂之餘除了求神拜佛，還帶著小周北上就醫，經醫生解釋三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症是一種胺基酸代謝異常，症狀屬較輕微的罕見疾病，主要以飲食控制為主，家屬煩憂的心才逐漸放晴。

除了定期抽血檢查，小周每天都要補充肉鹼，幫助身體排除有機酸，媽媽每天將肉鹼泡在水裡，待溶化後讓小周當開水喝，讓他從小習慣肉鹼的味道，7歲時經醫師建議需補充生物素以維持疾病控制。媽媽時常灌輸他說，這些都是讓身體健康的營養品，久而久之，他也習以為常。

媽媽仔細與醫院營養師討論小周每日可攝取的蛋白質量，飲食上除了避免高蛋白質的食物外，最重要的是讓小周學習飲食控制，平時除了說明哪些食物不能吃，也坦率地跟他解釋因為基因遺傳的關係，他才得到這個疾病，需要飲食控制才不致影響身體機能，引發更嚴重的疾病。媽媽也特別請學校老師協助留意小周的飲食攝取。小周幼兒園中班時，媽媽還聽見他跟同學說：「我吃東西要飲食控制，魚肉豆奶蛋類不能吃喔！」看到孩子的理解與自制，當下育兒的辛苦全都拋諸九霄雲外。

升小學後，媽媽與營養師討論後讓小周少量攝取蛋白質，便開始讓他吃肉類，唯獨黃豆、黑豆等豆類食品都不吃。觀察後發現他各方面正常發展，還很喜歡球類運動。懂事的小周，雖然沒有特別告訴同學自己罹患罕病，但是當同學問他為什麼不能吃豆腐？他總是笑笑回應：那是高蛋白質食物、軟軟的不敢吃。

小周6歲時，媽媽又再度懷孕，產前檢查一樣都沒有少，但弟弟出生後仍被檢測出罹患相同疾病，雖然有些詫異，但有了照顧小周的經驗，全家人都用平常心看待，一家人都熱愛棒球活動，秉持任何事都要保持運動家精神，認為人生的路既然上場了，就要敬業打拼到最後一刻。

三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症

罕見遺傳疾病（一一三）

三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症是一種先天性代謝異常疾病，簡稱3MCC缺乏症，患者由於酵素功能異常，使患者體內無法代謝白胺酸，導致白胺酸代謝物質的堆積造成毒性。

此疾病是MCCA或MCCB基因產生變異所導致，屬於體染色體隱性遺傳，父母若為帶因者，子女有25%的機會罹病，25%的機會為正常，50%將為帶因者；臨床上亦有患者是體染色體顯性遺傳。國外的發生率約為1/50,000，台灣地區發生率約為1/42,000，屬常見的有機酸血症。

患者的臨床症狀差異很大，可能是無症狀或是症狀嚴重，發病年齡小至嬰幼兒大至成人。通常發病都是由於感染、生病或是長時間飢餓所引起，導致嘔吐、昏睡、呼吸暫停、低張力或是反射過強、抽搐、呼吸暫停及伴隨高血氨、酸血症等症狀；有些患者是以發展遲緩做為最初的症狀表現。其他臨床症狀包括低血糖、代謝性酸中毒、肝臟轉胺酵素上升、尿酮等，血中游離肉鹼值很低。有些患者成年才出現症狀，但也有些患者不會有明顯症狀。無症狀的女性患者可能將3MCC代謝物傳給胎兒，胎兒會在新生兒篩檢時被檢測出C5-hydroxyacylcarnitine, C5OH指數升高，經追蹤新生兒並未患病，這是因母體的代謝情況反應至胎兒的身上所影響。

在診斷部分：1. 新生兒於出生後，可利用串聯質譜儀進行新生兒篩檢，發現C5OH上升，進一步分析尿液中的有機酸來進行確認診斷。2. 檢驗纖維母細胞或白血球內的3MCC酵素活性。3. 患者在急性期時可能有低血糖、代謝性酸中毒、高血氨、肝臟轉胺酵素上升、尿酮、血中游離肉鹼值低等症狀，可從臨床檢測搭配基因檢驗以進行確診。

治療上，建議長期採用低蛋白飲食，搭配使用不含白胺酸的特殊奶粉，患者可獲得良好的控制。但當患者生病時，靜脈注射葡萄糖及補充水分可以改善酸中毒的情形，補充肉鹼及甘胺酸可以幫助有機酸的排除。生物素對患者是否有幫助，目前尚未定論。另外，患者應避免長時間空腹禁食，尤其是當患者生病時，須格外留意。