

## 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	02-23123456-6708
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.tffd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 (2)

# 法布瑞氏症

## Fabry 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

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。

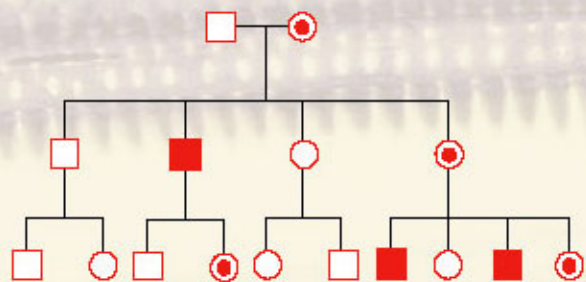
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外，人體內約有三萬五千個基因，藉由DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

法布瑞氏症 之遺傳方式

性聯隱性遺傳



- 女性帶因者（症狀通常較男性患者輕微）
- 男性罹病者
- 正常女性
- 正常男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

「我是真的痛」  
寒天走過生命暗夜

陳寒天（化名）痛了一輩子——上課，老師以為他裝病懶得上學；當兵，同袍都說他不過是瀉風癱瘓想免役；作拳徒，師傅嫌他不願意吃苦。——不明白自己為什麼曬不得陽光、受不了夏天，一熱起來就常必須痛得在床上打滾，旁人總是懷疑他故作姿態，多年來的委屈和病痛，直到二十九歲確定診斷是患了「法布瑞氏症」，一切才有了解釋。

小學四年級，永無止盡的疼痛開始了，醫師也說不出所以然，止痛針一支接著一支打，沒多久就又疼得受不了，而發作的劇痛，讓他不能專心上課、不能走動，只能躺在床上呻吟，五、六年級時，就常請假在家休息，連家人也都不能諒解。

天生的缺陷在軍中是被歧視的污點，在服役的兩年裡，他總被懷疑是裝病，不能出操，卻被要求搬運很重的槍械，放的假沒理由的比別人少，他說，申請退役複檢簡直是自找罪受：「我忍著疼痛像狗一樣爬上診療室，醫師站在兩三步遠的地方，看了我一眼，冷冷地說『瀉風』，就低頭寫病歷，那眼神是完全的瞧不起，從此我再痛也不踏入軍醫院一步」！

法布瑞氏症患者遇到熱就容易發作，疼痛就像十公斤的鐵鎚敲在身上，手和腳都會發熱，甚至全身發痛，曬太陽或是到了夏天更是難熬，他說，身體的痛咬牙忍耐就過去了，但人們的冷嘲熱諷卻是持續著啃蝕心頭，「我不知道怎麼解釋這種不知名的怪病，看醫生也沒有用，這個病太少見，連家人也不見得能體諒，又怎麼期待一般人能了解我不是懶、不是不願意工作。」為了幫助家族裡受著相同的苦的人不再重複一樣的路子，寒天現在全力配合醫師的藥物治療和研究，希望更多法布瑞氏症患者得到適當的治療，更期待自己的故事能讓罕見疾病病患不再被誤解。

法布瑞氏症

罕見遺傳疾病(二十一)

「法布瑞氏症」是一種罕見的遺傳性疾病，由於負責製造 a-galactosidase (a-GAL) 酵素基因的缺陷，使得脂質 (lipid)，特別是 globotriaosylceramide (GL-3) 無法被代謝，因而堆積在體內細胞的溶小體 (lysosome) 中，當 GL-3 堆積在血管內皮細胞內時，會造成腎臟、心臟及腦血管的併發症狀，也可能引發周邊神經病變，使得手脚相當的疼痛。



臨床症狀大多在兒童或青少年時期就開始出現，患者的手、腳發生間歇性的疼痛或感覺異常，他們描述其疼痛程度如同燒灼般的感覺，嚴重時甚至痛到無法正常生活與工作，疼痛持續的時間從數分鐘到數天都有，有時會重覆性的出現，患者通常在溫度較高，或季節變化時較易產生疼痛，部分病患在運動後疼痛更加劇烈。

另一項病徵是患者的下腹、大腿、陰囊、外生殖器的皮膚上出現紫黑色的皮膚病變，稱為血管角質瘤 (angiokeratoma corporis diffusum)，皮膚病變的程度則通常隨年齡而加重，病患的耳朵、口腔黏膜、結膜、指甲也可能出現病變。

GL-3 堆積在組織中會造成血管阻塞；堆積在中樞神經系統會造成中風；堆積在心臟會造成心律不整或心肌缺氧；若堆積在腎臟則會造成腎功能退化，嚴重時甚至需要洗腎。

本疾病早期常被誤診為風濕疾病、關節炎、生長疼痛或是心因性疼痛，甚至被認為是患者裝病，臨床診斷需以家族病史、四肢疼痛、皮膚病變、特有的湖狀角膜濁斑，及在尿液或組織檢體中發現充滿脂質的細胞為基礎，輔以偵測 a-GAL 酵素的含量作最後確診，另外，亦可追蹤家族史進行基因檢查，目前的治療方式可分為症狀治療及酵素替代療法 (Enzyme Replacement Therapy)。