

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。

●準備孕育下一代的遺父母：

●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.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 ②

# 遺傳性紫質症

## Hereditary Coproporphyria

### 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。

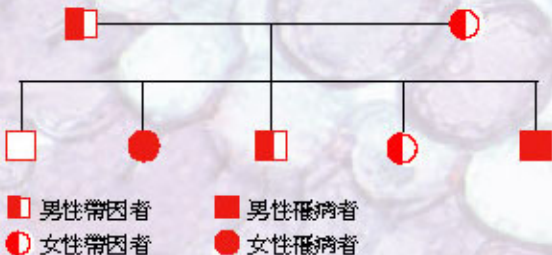
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外，人體內約有三萬五千個基因，藉由DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳，不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳承交代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

遺傳性紫質症 之遺傳方式

體染色體顯性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

爲了妻兒，再苦也要活下去——阿水勇敢向前行

因為罹患遺傳性紫質症，回憶起童年，阿水只記得痛、痛、痛，他說自己從三、四歲開始，天氣變化時，腳膝蓋與手指關節就會抽痛，夜裡常常痛到睡不著，家人與醫師也都束手無策，記得每次發作前，尿液就會變成深紅色，就像可樂的顏色一樣，最困擾的是，皮膚只要照射到陽光就會逐漸產生水泡，而後潰爛化膿、結痂，有記憶以來，這樣的情況總是不斷地重複出現，層層的疤痕加上色素沉澱，使得全身的皮膚都是深紫色的，阿水的臉部輪廓也不再清楚明顯，也因為如此，阿水不喜歡照鏡子，同學也排斥他是顏面殘廢。

生長在南部鄉下的阿水，中學畢業之後在家沉悶了三年，懷抱著對大都市的憧憬，決心到台北闖一闖，阿水說：「不管別人笑我有多傻，我要追求屬於自己的夢想」，經過了努力補習與一番苦讀之後，阿水終於順利考取國立藝專的平面設計科，往自己的夢想邁進一步，也在那裡認識了自己的另一半——阿水嫂。

九十一年夏天，因為頭部長期皮膚潰爛及結痂，阿水頭頂上長出像瘰癧肉般突起的腫瘤，醫師診斷後認為必須進行手術切除，以避免情況惡化，阿水原本以為只是一個小手術，怎麼也沒想到這一住院就是四十一天，因為頭部傷口太大，腫瘤切除後已見膿液，缺損的皮膚必須用後腦勺及大腿的皮膚來修補，住院期間，前後動了大大小小共五次的手術，為了確保手術安全進行，醫師為阿水裝上呼吸器，這時，一向堅強的阿水再也忍不住的哭了，忍了數十年的傷痛及情緒全部湧出，他怒吼著：「已經痛苦了二、三十年，為何還得承受這些？」，住院期間，阿水一直有著尋求解脫的念頭，好幾次他想要拿下呼吸器結束這三十多年來充滿痛苦的生命，但在身邊照顧著的老父一再叮囑：「甘苦總是會過」，阿水想起深情的妻子及可愛的孩子，終究還是沒有放棄自己，而贏了這場與死神的搏鬥。

走出醫院之後，原本樂觀的阿水更開朗了，對他而言，沒有什麼比活著更幸福，他珍惜這一切，他要給妻兒美滿的生活，這次，他又回到南陽街，期望身心障礙特考能為他的人生走進另一個轉折，打開屬於自己的一扇窗。

遺傳性紫質症

罕見遺傳疾病(二十二)

遺傳性紫質症是一種相當罕見的疾病，屬於紫質症的一種，而紫質症並不是單一病類，而是由一群相類似的疾病所組成，疾病的成因可分為先天遺傳與後天發生兩種，根據臨床統計，本疾病發生率約為三十萬分之一，造成疾病的主因是血基質（heme）的前體物「紫質」（porphyrin）在體內過量累積所導致。

由於合成血基質途徑中的不同酵素缺陷所致，紫質症有七種類型以上不同的類型，由病患的臨床症狀可以歸為皮膚病變及神經內臟症狀兩大類型，而遺傳性紫質症屬於皮膚病變類型：

(一) 皮膚病變

本類型病患的皮膚非常敏感，只要輕微碰觸就會造成傷口且不易癒合；部份病患對陽光非常敏感，皮膚經光線照射後會有潰爛、水泡、結痂或色素沉澱的情形。

(二) 神經內臟症狀

患者會有腹痛、嘔吐等症狀，或合併有焦躁、沮喪、與混亂等精神症狀。

在臨床可透過尿液中血基質的前體物偵測（例如：ALA、PBG、coproporphyrin等物質），進行各類型紫質症的診斷，另外，由於各種類型的發病時間、症狀程度與遺傳模式都不盡相同，主要以體染色體顯性及隱性遺傳為主；除了遺傳原因外，亦有後天偶發或毒性誘發的類型，因此，若家族中有紫質症的病患，建議在預備生育時先諮詢醫師，以便進行家族遺傳諮詢與產前診斷。

紫質症目前仍以症狀治療為主，還沒有特定藥物可以治療，可依不同類型為病患安排護理計畫，若能多加注意，病患可與一般人一樣正常生活，疼痛和不安的情緒可用嗎啡及chloral hydrate來控制，由於許多化學藥物都可能造成紫質症堆積，因此病患在藥物的使用上必須格外注意。

皮膚病變型的病患必須特別注意皮膚的保健，由於陽光會讓皮膚容易破裂，因此病患應避免過度的陽光照射，以防皮膚產生傷口，為避免傷口感染，可使用清水或中性的肥皂清洗，嚴禁使用強烈的外用抗菌藥物，以免造成併發症或留下永久的疤痕。