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，若還懷孕，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.tfrd.org.tw

認識罕見遺傳疾病 系列 25

異戊酸血症

Isovaleric Acidemia

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

不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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，藉著DNA（去氧核醣核酸）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。

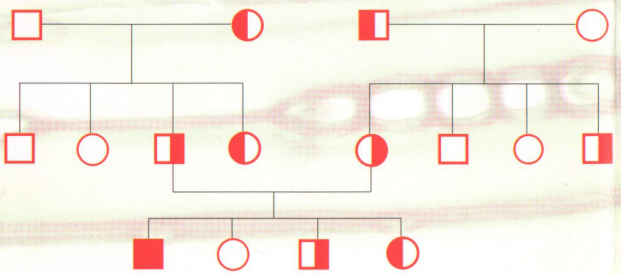
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

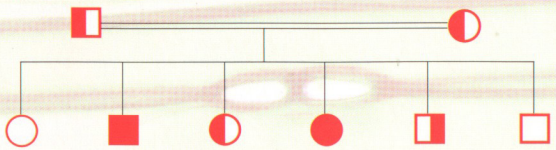
異戊酸血症 之遺傳方式

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（近親通婚）

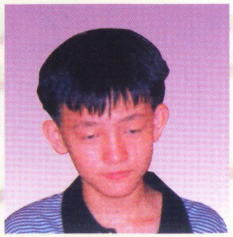


男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
男性、女性罹病者
男性、女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

翩翩單車少年松暉，會是怪味道病孩子。



如果你在金門，看到一個白淨清秀的大男孩，踩著超炫的越野單車，一陣風似的閃身而過，自信的速度有著不相稱的靦腆笑容，那八成是松暉，他是罕見的「異戊酸血症」患者。

松暉出生時倍受寵愛，他也很得人疼，不吵不鬧，總是安安靜靜的睡覺，家人覺得奇怪的是，這小嬰兒身上有種臭腳丫的味道，也只當作是褓姆家裡太潮濕，讓被子衣服帶了霉味，不以為意。但是令人擔心的情況不斷發生，松暉一歲了，還是不能靠自己的力量坐著，而且睡覺的時間越來越多，楊媽媽把他放在學步車上也站不起來，若不小心撒了尿在地板上，阿摩尼亞的嗆鼻味道怎麼擦都久久不去，讓人頭痛。

二歲的那次大發作，松暉連續昏睡了一個星期，怎麼拍怎麼叫都沒反應，讓爸媽都嚇壞了，抱到醫院急診也不見效果。最早醫師懷疑是腦膜炎，可是施打抗生素一週後，病情並無改善，那時松暉眼神已呈現呆滯，全身軟軟的沒有力氣，隨後他們緊急決定搭軍機後送到台大醫院，才保住了性命。幾次來台進出加護病房，才檢查出松暉是患了異戊酸血症，因為體內缺乏蛋白質代謝的酶，大量有毒的「異戊酸」累積在體內，侵害神經與造血系統，而有昏睡、異味、發展遲緩的症狀。

松暉雖然生長發育比一般小孩慢，幼稚園大班才開始牙牙學語，認字也較少，還好及早獲得正確診斷和治療，智能只有輕微受損，與人溝通沒有問題，現在就讀高職。楊爸爸驕傲地說，松暉從小就很有騎單車的天份，同年齡的小孩都比不上。家人看松暉每天準時六點起床，高高興興騎車上學去，同學們也都喜歡與他親近，放學後，還會自動幫忙家裡的帆布生意，心裡都覺得很欣慰。

異戊酸血症

罕見遺傳疾病(二十五)

「異戊酸血症」是一種先天性代謝異常疾病，其致病原因為胺基酸代謝系統中的白胺酸代謝分解過程，其中的異戊醯輔酶A去氫酶(Isovaleryl Co-A dehydrogenase)發生缺陷，使大量有毒的異戊酸及異戊酸衍生物質因而堆積在體內，造成神經與造血系統功能異常，若不及時就醫，患者將會面臨發育遲緩、運動失調、昏迷、甚至死亡的危險。

異戊醯輔酶A去氫酶基因位於人體第十五對染色體上，屬於體染色體隱性遺傳疾病。在診斷上，可在患者的尿液檢體中，檢測出高量的異戊酸，血液中亦可檢測出高量異戊酸及甘胺酸。目前，可藉由分子遺傳診斷技術來分析患者的基因變異，提供未來遺傳諮詢的參考。

臨床症狀方面，根據患者症狀的嚴重程度及發病時間的早晚，可分成典型及非典型異戊酸血症兩種：

典型（急性）異戊酸血症：

典型異戊酸血症患者在出生後通常與一般嬰兒無異，有幾天到幾週的無症狀期，但漸漸會呈現倦怠、胃口不佳、 心、嘔吐、脫水、嗜睡、活動力變差、體溫偏低、甚至會有抽筋的現象。這樣的症狀與感冒、腸胃炎及新生兒感染很類似，常會造成診斷的困難。但由於異戊酸大量堆積在體內，患兒身體及尿液會有類似臭腳丫的氣味，是臨床診斷上的重要依據。

非典型（慢性）異戊酸血症：

非典型異戊酸血症病患的發病時間通常較晚，約在出生後一年左右，其症狀較輕微且不明顯，這一類的孩子甚至不一定有特殊的氣味，但會有胃口不佳、生長發育不良、智能發展障礙、抽筋等情形。

因異戊酸血症患者對於白胺酸的代謝能力發生障礙，必須嚴格控制胺基酸的攝取，特殊配方奶粉是病童營養的主要來源。除了飲食控制外，攝取甘胺酸(glycine)及肉鹼(carnitine)可降低體內的異戊酸含量。急性期則可利用血液交換、血液透析法或腹膜透析法來快速降低病童體內的異戊酸。

早期發現早期治療是治療異戊酸血症的不二法則。目前國內數家醫學中心，陸續引進快速有效的新生兒篩檢儀器「Tandem mass串聯式質譜儀」，可以在新生兒時期及早診斷異戊酸血症等數種代謝異常疾病，一但確診後，愈早開始治療，其癒後愈佳。