

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，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
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

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
馬偕紀念醫院	02-25433535#2547、 2548
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
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥學大學附設醫院	04-22052121#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	07-3121101#6465 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092

- 國防醫學中心 02-8792-3311#16073
- 台北醫學大學附設醫院 02-27372181
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2397-6471#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

行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234
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 ③

第一型戊二酸血症

Glutaric Aciduria I

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。

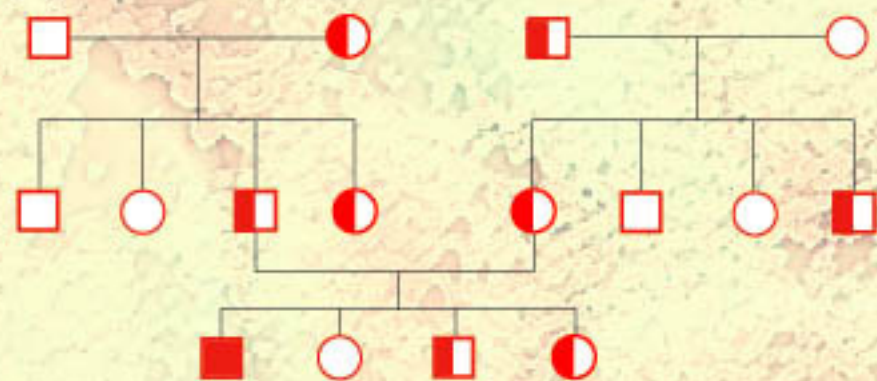
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

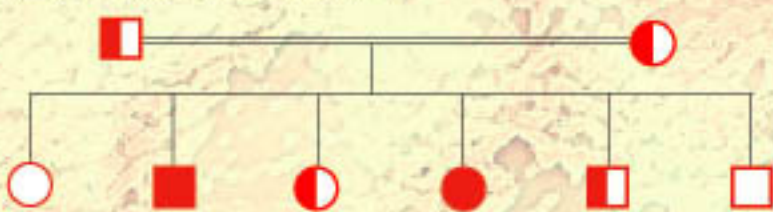
第一型戊二酸血症 之遺傳方式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜



- ◻ ◻ 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

漫長的求醫與復健
——揚揚希望大家給他鼓勵

八個月大以前揚揚與其他的小孩沒有什麼差別，直到一場感冒改變了他們一家的命運。媽媽訴說著當初剛發病時的情況，感冒引起的高燒不退，半夜匆忙將他送到醫院，醫師說要住院治療，住了三天後，因逢過年所以就出院了。出院後，帶著揚揚去廟裡拜拜時，揚揚的眼睛突然往上吊，朋友見著了覺得情況不對勁，所以建議帶去醫院再作檢查，就此展開了揚揚及爸爸媽媽漫長、無頭緒的就醫過程。

醫師為揚揚作了各式各樣的檢查都找不出病因，最後作了電腦斷層檢查後，初步判定可能是腦性麻痺。但或許是一種堅持，他們並不放棄，最後在台中榮總醫師的診治下，確定罹患的是「戊二酸血症」。

現在的揚揚六歲了，媽媽每天帶著他去作復健、語言治療，並與營養師配合做好飲食控制，揚揚現在會說點單字、聽得懂話語、會用表情表達、很喜歡出去玩，每天都會去學校上二小的特殊教育課，而這二個小時的課程可是爸媽花了好大的力氣才爭取來的。

雖然照顧揚揚很辛苦，但他們希望將來如果有機會，能夠將他們的故事出書告訴大家，也希望大家不要用特殊的眼光對待揚揚，能給揚揚一個機會，他雖然進步的比較慢，但他卻很認真的在學習。

第一型戊二酸血症

罕見遺傳疾病(三十)

第一型戊二酸血症（Glutaric Aciduria I）為胺基酸代謝異常的疾病，屬於體染色體隱性遺傳，父母親雙方各帶有一缺陷基因，不分性別，每一胎皆有1/4機率會遺傳到此病，該疾病主要是因為戊二基輔 去氫（glutaryl CoA dehydrogenase）在分解離胺酸(lysine)與色胺酸(tryptophan)代謝途徑中有缺陷，使得有毒的代謝中間產物過量堆積於血液與組織中。

患者在兩歲前並無明顯的症狀，第一次急性發作時，會出現焦躁不安 (irritability)、失去食慾、嗜睡和張力低等症狀，常被認為癲癇、腦炎或Reye症候群，患者常因受嚴重腦部損害而被誤認為腦性麻痺。一般症狀包括：運動困難、漸進式的手足舞蹈症(choreoathetosis)、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。可用串聯質譜儀或氣體色層分析檢測患者尿液或血液中的有機酸含量，如：戊二酸排泄量、3-羥基戊二酸(3-hydroxyglutaric acid)是否升高等。

該疾病目前仍無法治癒，只能以飲食控制與症狀治療來處理。現在已有專用的特殊奶粉(Xlys low try analog與Glutares-1)，日常生活飲食需限制離胺酸與色胺酸的攝取，但仍要注意維持足夠的能量與蛋白質攝取，因為過度的限制可能會造成生長遲滯。

同時亦可補充核黃素（維生素B2）約200-300 mg，以提昇缺陷酵素作用的效率。而每天補充肉鹼50-100 mg，則可加速戊二酸與肉鹼的結合以加速戊二酸的代謝，降低毒性物質的累積。該疾病若能早期診斷並給予適當治療，將可預防神經方面的症狀。