

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。這是生育子女無可避免的風險。

•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 34

半乳糖血症

Galactosemia

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，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

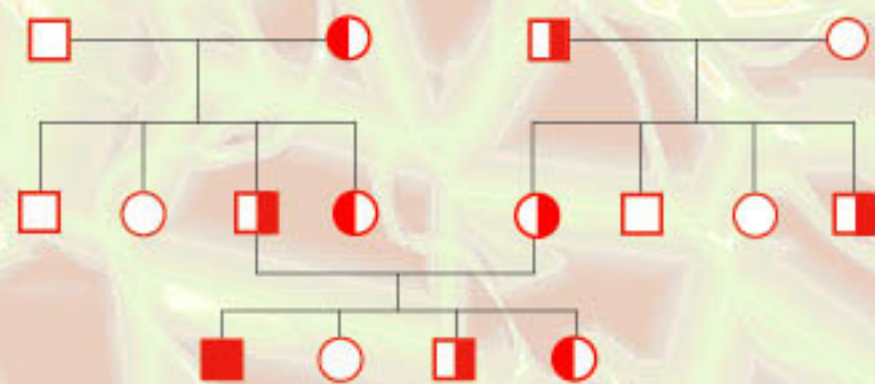
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

半乳糖血症 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

飲食斤斤計較——強強一路順利成長

活潑樂觀的強強現在是個大學一年級的新鮮人。也是衛生署於73年1月起全面實施新生兒篩檢後，篩檢出的第一位半乳糖血症患者。

但是強強在新生兒篩檢報告尚未完成之前，也就是出生後幾天就因嚴重的黃疸而住院。在醫師的追蹤下才得知他可能是因為身體中缺乏一種可分解半乳糖的代謝酵素，造成半乳糖的堆積，而導致嚴重的黃疸及其他異常現象。

在這次的急性期症狀治療之後，父母親經由醫師的介紹北上進行切片檢查，以確定診斷。爸爸笑著說：「我們家3人到今天都還留下那紀念性的一刀的疤痕呢」。強強的父母為了控制強強的奶類攝取，特別尋找到國外進口的替代性豆奶。但是那時候全民健保並未實施，更遑論強強所需的營養品可以獲得政府的補助了。因此強強的替代性豆奶當然也是全部自費負擔。就在爸媽的細心照顧與不斷叮嚀下，強強在成長過程中吃的每一口食物都要小心的查看食品成分，確定沒有含任何乳製品才能放心的進食。

現在的強強已經是個獨立自主的大學新鮮人了，生活及飲食都靠自己注意控制。有時候強強甚至比爸媽更加小心謹慎呢！

半乳糖血症

罕見遺傳疾病(三十四)

半乳糖血症(galactosemia)是一種體染色體隱性遺傳的醣類代謝異常疾病。由於半乳糖(galactose)轉變成葡萄糖(glucose)的代謝途徑發生機障，導致體內半乳糖的堆積。目前已知有三種酵素缺乏會造成此代謝障礙，分別是：半乳糖激 (galactokinase)、半乳糖-1-磷酸鹽尿苷醣轉移 (galactose-1-phosphate uridylyltransferase)及尿甘二磷酸鹽半乳糖-4-異構 (UDP galactose-4-epimerase)。其中以半乳糖-1-磷酸尿苷醣轉移 缺乏（典型的半乳糖血症）最為常見。歐美白人發生率約為十萬分之一，國人約三十六萬分之一或更少。

典型的半乳糖血症病童出生時往往沒有任何異狀，但經過幾天餵奶後，會發生嚴重吐奶及腹瀉現象，並呈現昏睡狀，之後會有肝脾腫大、黃疸、脫水及體重不增等現象，甚至會因血液感染而死亡。嚴重的半乳糖-1-磷酸尿 醣轉移 缺乏者，在出生第一週會呈現吃的少、體重減輕、嘔吐、腹瀉、昏睡及肌肉張力不足等情形。症狀較輕而存活的病童，會有生長發育遲緩及智能障礙、白內障及肝硬化等症狀。因此，若於出生時未能作正確診斷及治療時，肝和腦的破壞會加重，而且無法回復。此外，半乳糖激 缺乏型患者大多沒有臨床上的症狀，但若不進行飲食控制，此型患者眼睛會逐漸形成白內障。

半乳糖血症的治療一般是以不含半乳糖食物進行飲食控制治療，如母乳、牛乳、乳製食品、動物內臟等均應禁食。嬰兒可用豆奶替代牛乳、母乳餵食。只要藉由正確控制飲食及定期追蹤，患者智能及身體發展，通常不會產生障礙。