

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#7801 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 37

血小板無力症

Glanzmann Thrombasthenia

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。

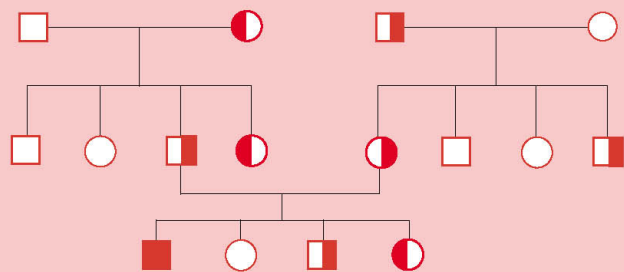
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

血小板無力症 之遺傳方式

（體染色體隱性遺傳疾病）



- ● 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

不讓人看見我流淚！

佩纓罹患的是全台灣目前可能只有兩個案例的「血小板無力症」，血小板數目完全正常，卻幾乎不具任何功能。因此，任何一個小小的內傷或外傷出血都有可能危及她的生命。

佩纓愛笑，和她聊天有一種說不上來的輕鬆感，因為她會笑著和你分享「笑話」，然而這些她口中的「笑話」聽來卻令人不捨，因為是她將求學過程中所受到的排擠和委屈，轉化成自我解嘲式的笑談。「別人都會覺得我很酷，因為我從來不在外人面前哭。要哭回家自己哭，因為別人不會懂得你的眼淚！」

佩纓現在是文化大學美術系的學生，當初決定要走繪畫這條路的時候，家人是持反對意見的，因為考美術班很累，而考美術系更累！大一拿到殘障手冊時，她回想起當年那種術科加學科的雙重壓力，當時常常覺得很不公平，睡都睡不飽，一天到晚累的要死，光是體能就輸別人很多了。如果不是對美術的熱愛，佩纓可能會放棄唸美術系。不過沒本錢的人也有她的唸法，佩纓絕對不能熬夜趕圖，這對美術系的學生來說幾乎是不可能的事，但這反而使她的作業有較好的品質。這樣的體質是弱勢也是優勢，上帝給了她一種比一般人更細膩的思維，因此繪畫成為她最好的表達方式。

佩纓今年剛得到罕病基金會的成績優良獎學金，佩纓說：「我們的人生也許不平順，但是我們決非是厄運的一群。罕病的孩子有不同於同儕的成長歷程，某些情況下的確是弱勢，但不代表他們的能力比較差，想畫畫想跳舞，想學什麼就學！如果自己不放棄自己，那誰也放棄不了我們，因此我想對所有的罕病家長說，不要放棄生病的孩子！」



血小板無力症

罕見遺傳疾病(三十七)

血小板無力症(Glanzmann Thrombasthenia)是一種先天性凝血異常疾病，患者受傷時，血液無法正常凝結，而有血流不止的危險，需要細心的照顧與治療。

血小板無力症之致病原因為血小板表面的受體—醣蛋白二型及三型複合體（glycoprotein IIb/IIIa platelet surface fibrinogen receptor complex）發生功能缺失，造成血小板無法聚集，因而造成血液不易凝固。此病症屬於體染色體隱性疾病，其致病基因位於第十七對染色體上的GPIIb 或 GPIIIa基因，只要其中一個基因發生異常，就會產生疾病。

一般而言，患者於出生後，即發生黏膜及皮下出血現象，皮下出血大多無害，並不會造成疼痛或具有危險性；而黏膜出血則較難控制，通常發生於孩童換牙或咬到舌頭或兩頰，不明原因的鼻出血更是經常發生。少數情況下，腸胃道出血及顱內出血也會發生，因此必須經常透過各種檢查，來監測患者是否有其他身體部分不明出血；對於女性患者最危險之處在於月經來潮經血過多的問題。

因血小板無力症不易與其他血液疾病，例如血友病或凝血因子缺乏等做區分，鑑別診斷必須依賴各種血液之生化檢驗。血小板無力症患者的血小板數目及形態並無異常，凝血酵素原時間（Prothrombin Time, PT），活化的部份凝血酵素時間（activated partial thromboplastin time, aPTT）皆正常，但出血時間比正常人延長，以及血小板會有無法正常聚集的現象。

治療血小板無力症最重要的是在第一時間控制血流不止的現象，方法主要有二：

- 1.使用藥物治療：如針劑Amicar或口服劑Cyklokapron等，女性患者可口服避孕藥減輕經血過多的情況。
- 2.輸打血小板：通常使用於患者嚴重出血時，為避免患者經常輸血小板所產生的免疫問題，必須使用白血球濾過的血小板。同時，患者必須施打B型肝炎疫苗，以避免多次輸血所造成的感染。

在平日的預防照護方面，患者必須注意避免服用任何影響凝血功能的藥物，如阿斯匹靈類或其他抗免疫反應的藥劑。此外，避免各種大小外傷，患者必須多注意自身安全，並隨時注意身體健康。血小板無力症患者若經治療及細心照料後，一般預後十分良好，家人與患者齊心對抗病魔，仍可擁有健康正常的生活。