

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 38

先天性全身脂肪 失養症

Congenital Generalized Lipodystrophy

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。

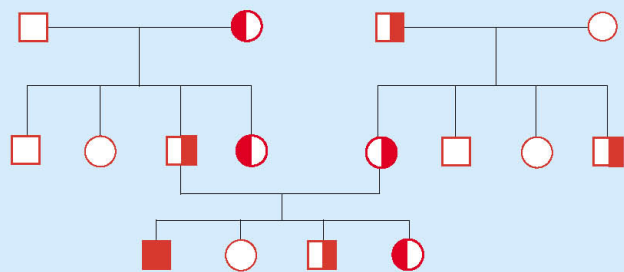
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

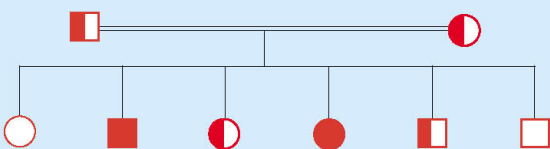
先天性全身脂肪失養症 之遺傳方式

(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

期望你健康長大

亭亭出生時就比一般新生兒來得瘦小，體重較輕，體毛也比較多，面對家中新加入的新生命，家人並不以為意，心中仍是無比喜悅。不料，大約在五個多月大的時候，亭亭腹部腫脹如球，皮膚出現色素沈澱，並且頸部及腋下出現黑色棘皮。家人將亭亭送至南部教學醫院，經由一連串腹部檢查後發現亭亭的肝臟腫大，有脂肪肝現象，血漿中三酸甘油脂的濃度也相當高。根據這些臨床症狀，配合進一步的各項生化檢查，確診為「先天性全身脂肪失養症」。



配合著醫院的檢查與治療，飲食方面也需要控制，這個疾病要避免吃過多的食物，一般的油脂也要限制，所以媽媽在飲食上要特別費心，準備低油脂和高纖維的食物給亭亭吃，經過細心的照顧，亭亭的血脂才慢慢控制下來，肚子也變小了。

亭亭已經一歲半，生長發育與一般的小孩無異，也會咿咿啊啊地叫爸爸媽媽，讓父母倍感安慰。對於亭亭，爸媽會付出更多的愛來照顧她，看著她健康快樂的長大就是爸媽最大的心願。然而，爸媽心中有一遺憾，他們非常期望透過產前遺傳診斷，擁有一個不同於亭亭的健康孩子，但礙於世界各國對此疾病之基因檢測僅於研究階段，無法提供診斷型的產前篩檢，爸媽雖感無奈，但仍感激台灣醫師的努力，也期盼能盡一己之力，協助新的技術早日研發，以幫助有相同疾病的家庭。

先天性全身脂肪失養症

罕見遺傳疾病(三十八)

人體的脂肪組織扮演重要的角色，除了可以調節體溫及保護組織避免外部傷害外，最重要的功能為儲存脂肪，提供人體能量所需，若脂肪組織缺乏，將造成生理代謝的失調。先天性全身脂肪失養症（又稱為Berardinelli-Seip Syndrome）便是一種脂肪組織缺乏之先天性疾病，患童自出生後，除手掌、腳底及頭皮及部份關節周圍外，部分或完全缺乏脂肪組織，因而導致肌肉肥厚。

先天性全身脂肪失養症，因形成原因不同而區分為兩型，此兩型之遺傳模式皆為體染色體隱性遺傳，第一型為位於第九號染色體的AGPAT2基因(1-acylglycerol-3-phosphate O-acyltransferase2)缺陷所致，造成脂肪無法於之脂肪細胞中合成及儲存。第二型則是位於第十一號染色體的BSCL2(Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy 2)基因缺陷所致，其基因的功能仍不明確，但推測與中樞神經系統有關。

兩者的臨床症狀大致相同，患者除全身肌肉肥厚外，幼童時期出現生長速率增加、骨齡增加、食慾大增的現象；皮膚色素明顯在頸部、腋下、腹股溝而造成黑色棘皮；手、腳、下巴增大，有如末端肥大症的小孩般；長骨之X光攝影則發現骨頭斑駁的現象，猶如骨頭被侵蝕掉；另外全身毛髮增生、肝脾腫大、心肌肥大等也是常見的症狀；患者於青春時期因胰島素抵抗造成嚴重的糖尿病；而女性會出現陰蒂大、月經量少、多囊性卵巢的症狀，不容易懷孕。

診斷方面，主要依據臨床症狀來判定，配合各項生化檢查，可發現患者血漿具有較高的胰島素及三酸甘油脂，以及較低的高密度之蛋白膽固醇，另外，荷爾蒙瘦體素(leptin)通常較正常值低。目前少數國際機構可提供基因診斷服務，基因檢查結果可作為遺傳諮詢及生育下一胎之參考資訊。

治療方面，以飲食控制為主，避免攝取過多食物，營養控制以使用低脂及高纖食物為原則，醣類來源盡量以不易消化之複合性醣類為主，脂肪來源則以長鏈及中鏈脂肪酸為主，孩童時期可使用中鏈脂肪酸油(MCT oil)。有部分報告指出瘦體素的補充(Leptin therapy)可改善其症狀。另外，定期追蹤及檢查，可為糖尿病、心肌肥大等併發症的做好準備，患者一定要配合醫師指示進行。