

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 39

腎上腺腦白質失養症

Adrenoleukodystrophy

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。

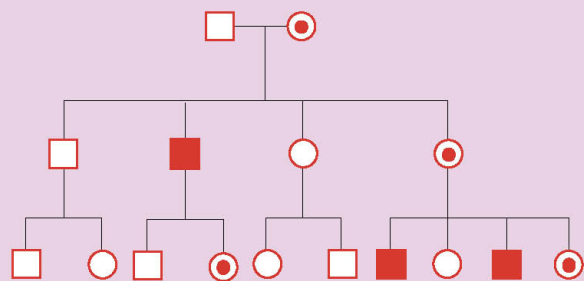
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

腎上腺腦白質失養症 之遺傳方式

性聯隱性遺傳



- 女性帶因者（症狀通常較男性患者輕微）
- 男性罹病者
- 正常女性
- 正常男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

天堂的孩子

小勝從小活潑可愛，與同年齡孩子無異。直到2002年3月，媽媽帶著小勝到醫院檢查，結果確認小勝有ALD缺陷基因，做了多項的檢查後進一步確認小勝有百分之九十可能罹患此病。

為延緩發病時間，小勝必須先喝羅倫佐油，每天喝40cc的油，然後配合飲食控制，以免攝取太多脂肪，而加速疾病的惡化。媽媽考慮讓小勝進行骨髓移植手術，前後遇到兩三個配對成功的捐贈者，但因骨髓移植手術的成功率不高，醫院也不是很願意幫他手術。最後，是小勝抑制堅定的說：「我不想變成看不到或是聽不到，我要試試看！」

2003年8月小勝終於進行骨髓移植手術，歷經術前化療引起的嘔吐、發燒、口腔潰爛等煎熬，術後兩邊的肺交叉重覆感染，而做插管治療，不只插呼吸器，還插心導管、胸管、鼻胃管、導尿管。即使很難過的時候，小勝還是很勇敢沒有哭。後來醫生又建議要做體外循環，可以讓他比較不費力地呼吸，但那對孩子真是不堪想像的折磨。媽媽看著兒子的模樣，可以感覺到他很痛苦，有時實在不忍，但是，「在小勝還沒放棄前，我絕對不能放棄！」

住院期間，小勝不哭不鬧，非常懂事。媽媽問小勝：「這個病是媽媽給你的，你會不會恨媽媽呢？」小勝總是回答說：「不會呀！因為我想做妳的兒子。」又問他：「你會不會後悔？」他回答說：「不會呀！」他還曾經跟媽媽說：「媽媽，如果移植失敗，我先去天堂等你！」這給小勝的媽媽很大的安慰，她說：「就因為他從開始到最後，都沒有給我一句否定的話，才使我因此可以有力量繼續走下去。」

後來小勝還是走了，小勝的媽媽說：「看到他安詳的笑容，我當時的內心是高興的，覺得他終於卸下這個重擔，再無懼也無憂而無苦了。」

腎上腺腦白質失養症

罕見遺傳疾病(三十九)

腎上腺腦白質失養症（Adrenoleukodystrophy, ALD）是由於X染色體長臂上的ABCD1基因缺陷，導致患者細胞中的過氧化小體(peroxisome)異常，無法代謝非常長鏈飽和性脂肪酸(very long-chain fatty acids; VLCFA)，因此會使體內非常長鏈脂肪酸異常堆積在大腦白質和腎上腺皮質中，造成侵害腦神經系統的保護層—髓鞘質(Myelin)，妨礙神經傳導作用。患者多以中樞神經發展遲滯退化最明顯，臨床表徵相當多樣化，依其型態的不同及發病年齡的不同，ALD可細分為三型：

1.兒童大腦型(Childhood cerebral forms)

發生率約占所有類型的35%，發病年齡通常於4~8歲，很少會超過15歲。一開始發病通常表現出學習或行為異常，這些行為表現可能持續數個月或更長，並會開始伴隨以下的徵狀：學校表現退步、閱讀困難、方向感障礙、視覺及聽力障礙，有時會出現複視及癲癇。通常發病後6個月到2年內會迅速的退化，逐漸喪失神經自主及運動能力。大多數的病患在出現神經症狀時也會同時伴隨腎上腺功能的障礙。

2.腎上腺脊髓性神經病變型(Adrenomyeloneuropathy, 簡稱AMN)

此型約占所有類型的40-45%，發生於在20歲至中年的成年人，主要症狀為漸進式腿部僵硬與無力，無法控制括約肌，並伴隨性功能的障礙，約10-20%的病患會因腦部的退化而有嚴重的認知及行為障礙，並會惡化到完全失能及喪失生命。

3.愛迪生氏病(Addison Disease)

此類型較為少見，症狀也較為輕微，約在兩歲到成年期間可發現腎上腺功能缺失，其症狀為不明原因的嘔吐及無力或昏迷。

診斷的原則以臨床症狀為主要參考依據。另外，生化檢查部分包括血漿中升高之VLCFA以及腎上腺皮質素及促腎上腺皮質激素異常等，周邊神經傳導速度(NCV)、腦波及腦部磁振掃描可同步進行以確定診斷。治療部分，早期確立診斷後，可使用「羅倫佐的油(Lorenzo's Oil)」減低患者體內合成VLCFA，但羅倫佐的油並不能治癒已經產生的神經病變，對成年病患也不具療效；此外，在神經症狀未出現前可服用類固醇改善病情。骨髓移植是目前唯一可能根治的方式，但仍有產生排斥的風險。