

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#2548
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8916
臺中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥大學附設醫院	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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2358-1424
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5154
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104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 43

原發性肉鹼缺乏症

Carnitine Deficiency Syndrome, Primary

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。

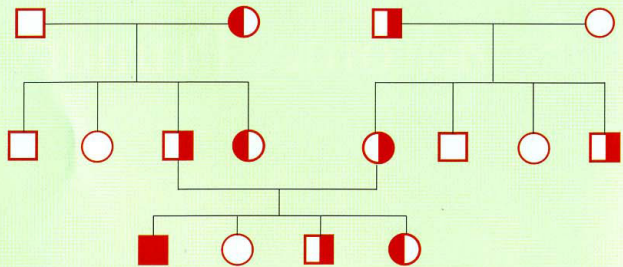
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

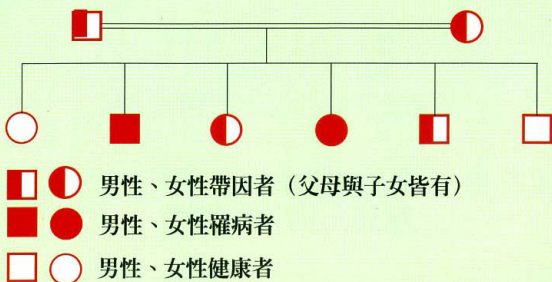
原發性肉鹼缺乏症 之遺傳方式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



- ● 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

不再揪心的寶貝

昀潔是雙胞胎的妹妹，從一歲左右開始，就常不明原因地抽筋，在檢查了心臟後，赫然發現有心肌腫大的現象，當時醫師即診斷為心肌病變，也一直以心臟病的治療進行著。這使得同時要照顧兩個女兒的母親備感焦慮，心中除了害怕還是害怕。當時醫師還曾表示，如果昀潔的心臟持續惡化，就只有進行手術一途。

在家人的細心照顧下，昀潔的狀況卻不見好轉，在幼稚園大班時，曾一度心跳、血糖過低導致昏迷，緊急住進加護病房。母親還記得當時住院時，全程陪伴著昀潔，一晚天搖地動，正是憾動全台的921地震，母親當時看著在病床上的昀潔，全身插了各種針管，週邊連結著儀器，即使要逃也逃不開，當下便深深體會了生死不由人，只能平常心以對的道理。

幸好在那一次住院時，經由抽血檢查發現是由於肉鹼缺乏所引起。然而找出病因並未讓母親的心完全放下來，因為當時昀潔所就醫的醫院並沒有治療肉鹼缺乏的藥物，於是透過罕病基金會的協助，申請到罕病特殊用藥，始得開始治療，也因為健保的給付，而未在經濟上造成負擔。

在確診後，昀潔的治療即以肉鹼缺乏的代謝問題、腦神以及心臟的治療為主。也因為能夠對症下藥，使得長期以來抽筋、昏迷的現象不再發生，臉色漸漸紅潤，體力也日漸增強！

雖然因疾病多少影響了昀潔的智力，注意力也比較無法集中，然而母親很感謝學校師生對昀潔的照顧。因為老師特別留意到昀潔學習力較差的問題，所以安排了一位小老師一對一地協助她，讓昀潔在生活與學習上都有著特別的關照。此外，在資源班的課程更能輔導她落後的功課，當然還有她最喜愛的電腦，讓她上資源班時總是雀躍不已。

看著昀潔現在開開心心上學，母親卻擔心起未來！因為昀潔的外表和一般孩子無異，一樣喜歡看電視、打電腦，也會崇拜5566，然而她的學習以及智力總是較不如人，上了國中以及未來的成長之路，是否反而是排斥與傷害的開始，則是母親心中長久的隱憂。

原發性肉鹼缺乏症

罕見遺傳疾病(四十三)

原發性肉鹼缺乏症是一種體染色體隱性遺傳疾病，男女好發機率皆同，平均發病年紀為2歲（1~7歲皆有）。在發生率方面，美國並無相關統計，而日本則約為1/40,000。

其病症的發生，係由於缺乏細胞膜上的肉鹼運輸裝置（carnitine transporter），導致肉鹼由尿中流失，造成體內肉鹼缺乏。當細胞內的肉鹼缺乏，將使得長鏈脂肪酸進入粒線體的步驟出問題，因此沒有足夠的長鏈脂肪酸進行β-氧化作用與產生能量，也無法提供足夠的酮體供腦部使用。因此，患者通常會有三方面會受到影響：（1）心肌：造成漸進性的心肌病變，此亦為最常表現的病變；（2）中樞神經系統：因低酮體性低血糖，造成腦神經病變；（3）肌肉骨骼系統：造成肌肉病變。若患者為嬰兒，多以低酮體性低血糖表現；若患者為較大兒童，則多以骨骼及心肌病變表現。

此疾病的初期常見症狀之一為低酮體性低血糖的腦神經病變，合併肝腫大、肝功能指數上升及高血氨症。另一常見症狀為心肌病變（常發生於較大兒童），發病後會迅速進展成心衰竭。肌肉無力常容易合併心臟衰竭或只單獨發生肌肉無力的情形。此外，肉鹼缺乏也會造成腸胃蠕動不良，造成反覆性的腹痛與腹瀉。貧血及反覆性感染也是常見症狀。

若是發生「低酮性低血糖」的腦神經病變，病患若經過長時間的飢餓後，會有跛行、無反應性及昏迷的情形。另外也易有肝腫大的情形。

在診斷方面，患者血液及尿液中的肉鹼濃度、血氨、血糖、尿酮、肝功能、電解質、尿酸、CK（肌肝酸）值、乳酸及凝血功能，均為實驗室檢驗項目。皮膚切片的酵素分析亦可作為確診之用。

在治療方面，此病急性發作時，若患者出現「低酮性低血糖」的腦神經病變，則應先給予患者葡萄糖靜脈輸液。口服肉鹼則可以改善「飢餓酮體產生」（Fasting Ketogenesis）、心臟功能、生長及認知表現。

在飲食方面則並不需要特殊限制，只要按時補充肉鹼，並避免壓力、飢餓即可。建議睡前可吃些生玉米粉食物，避免因整夜無進食導致清晨低血糖的情況。

原發性肉鹼缺乏症患者若能按時補充肉鹼，預後情況極佳。患者需要終身使用L-Carnitine治療及避免禁食。