

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，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，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#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
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#3551
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	03-8561825#3602
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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 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

地址：100台北市中正區愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151
網址：<http://www.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 55

芳香族L-胺基酸類 脫羧基酶缺乏症

Aromatic L-Amino
Acid Decarboxylase
Deficiency

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署・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。

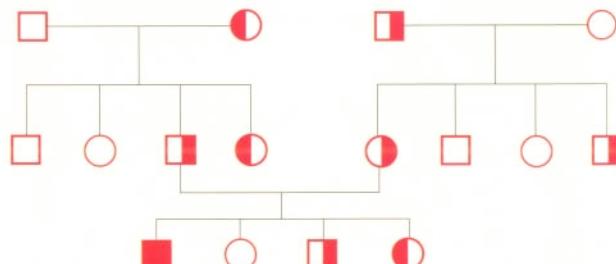
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種遺傳疾病，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。

芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症之遺傳方式

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 (近親結婚)



- ♂ 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

期待妳微笑

3歲大的詠婕跟一般同齡小孩不同，需要特製推車才能坐穩。一般小孩在3個月大時脖子就開始變硬可以抬頭，甚至可以用手把自己撐起來，但詠婕在3個月大時，卻仍像剛出生的嬰兒般身體癱軟、不能動彈，就醫後未改善，也查不出病因。6個月大時因高燒住進加護病房長達22天，做了多項檢查，也不斷試藥，最後醫生只告知父母：「這病不會好了」，卻依然說不出到底是什麼疾病。

此外，詠婕的體質也異常虛弱，容易感冒甚至引發肺炎，幾乎每個月都要住院。1歲大時住院，正巧隔壁病房住了一位罕病病童，詠婕媽媽與病童母親聊過後，接受建議尋求台大醫院胡務亮主任協助。胡主任將血液檢體送至國外檢驗後，確定詠婕罹患了罕見疾病芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症，目前無法治癒。父母相當沮喪，也不捨孩子那麼小就要忍受疾病的疼痛，但只能強壓下心中的驚惶無措，因為他們要成為詠婕的守護天使。

在確定病因後，終於知道如何正確照顧詠婕，雖然她體質因此有所改善，但仍較一般孩童容易感冒，而且肌肉張力軟弱，痰容易堆積在肺部，需要抽痰器輔助排痰，然而效果有限，一個不注意就會被痰噎住。詠婕曾經因此一度窒息，嚇得父母不敢離開半步。

發病時，詠婕會出現鬥雞眼，突然不哭不吵不睡，也無法進食，就這樣動也不動持續6、7個小時，快結束時又會因異常疼痛而大哭，父母只能在一旁著急難過，卻無能為力。詠婕發病的頻率從開始的一星期1次到後來一星期2次，醫師開了類似鎮靜劑的藥物讓她在發作初期服用，可以加速進入睡眠、減少疼痛，但服用久了效用遞減，需要逐漸增加劑量。一歲半時詠婕開始接受醫院一星期1至2次的復健治療，平日在家則由母親協助做簡易運動。

由於詠婕需要全天候照護，父母必須24小時輪班，父親白天工作，下班回家後替換母親，讓母親先照顧詠婕哥哥至入睡再換班。家中經濟狀況無法請人分擔照護責任，再加上特製推車等輔具所費昂貴，長期下來造成相當大負擔。但是即使再辛苦難熬，家人從來沒想過放棄；耐心地與醫師配合，平日按時服藥、定期回診並積極復健，詠婕癱軟的情形已減緩，體質也有顯著改善。尤其自詠婕開始就讀特教幼稚園之後，白天學校協助復健並教導唱遊，更減輕父母不少的照護壓力。

目前詠婕病情漸趨穩定，父母都認為，再多的辛苦、再大的壓力，只要詠婕一個微笑也就值得了。其實他們的願望很簡單，只希望她能快樂成長。



芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症

罕見遺傳疾病(五十五)

芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症（簡稱AADC）的致病基因位於第7號染色體短臂7p11上的AADC gene，致病原因是負責製造多巴胺的芳香族L-胺基酸類脫羧基酶素（AADC）缺乏，使體內多巴胺（Dopamine）與血清素（Serotonin）不足，造成嚴重的發展遲緩、眼動危象（Oculogyric crises）及自律神經系統功能失調等。

患者於出生6個月左右，開始出現神經學及肌肉方面的症狀，所以一開始有可能會被懷疑為癲癇、腦性麻痺、先天性肌肉病變或粒線體疾病等，經過反覆的檢查後才確認診斷。此病為體染色體隱性遺傳的神經傳導障礙疾病，意指父母親雙方各帶有此一缺陷基因，不分性別，每一胎皆有 $1/4$ 機率可遺傳此症。疾病症狀如下：

1. 運動障礙：身軀、頭及腳的肢體肌肉張力低下、發展遲緩。
 2. 神經學病變：間歇性眼動危象、眼瞼下垂、全身性手足徐動、自主性活動降低、痙攣。
 3. 吞嚥及餵食困難、唾液過度分泌。
 4. 缺乏語言發展。
 5. 情緒問題：大多數患者的情緒較為脆弱易怒。
 6. 其他：胃食道逆流、便秘、腹瀉、陣發性冷汗、呼吸有喘鳴聲、低血糖、生長緩慢等。

診斷上，可依據腦脊髓液（Cerebrospinal Fluid; CSF）中的高香草酸（homovanillic acid；HVA）及5-羥基靛基質乙酸（5-hydroxyindoleacetic acid; 5-HIAA）濃度是否降低及多巴胺的前驅物（L-Dopa）數值是否上升而判斷，亦可再進一步評估血漿的芳香族L-胺基酸類脫羧基酶活性是否降低或缺乏，以協助診斷之確立。若之前曾生育過罹患此疾病小孩，再次懷孕時，可藉由絨毛膜（懷孕10至12週）或羊膜穿刺（懷孕14至18週）進行產前診斷。

目前尚無積極有效的治療方式，臨床治療上，常採用維生素B6、L-Dopa、單胺氧化酵素抑制劑（MAO inhibitors）如反苯環內胺（Parnate）、抗膽鹼類（Trihexyphenidyl）或是多巴胺激動劑如溴隱亭（Bromocriptine）等治療，可改善某些患者的症狀。建議患者除了與醫師配合，耐心使用藥物外，還需接受發展評估，定期復健治療。