

認識罕見遺傳疾病

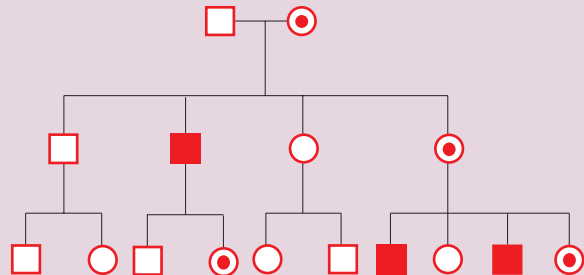
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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，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。

Lowe氏症候群之遺傳方式

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

愛唱歌的小天使

活潑外向的小昌，在班上總是喜歡和同學相處互動，參加本會辦的活動時，他總是熱情地跟大家說話，好似每個人都是他的朋友般，不注意的話，很難發現身材嬌小的他，其實已經是17歲的少年了。

媽媽懷小昌時產檢都沒有發現異常，直到出生後才知道他的狀況和一般小孩不同。小昌剛出生時，醫生就幫他做了APGAR新生兒評分法，八分以上屬正常，小昌只得了三分，於是他一生下來就在保溫箱裡待了一個月。還有因為他的眼睛一直斜視，且有白內障的問題，3個月大時就被送到海軍總醫院開刀切除白內障，住院一個禮拜才回家。5、6個月大時又到台北三總檢查，也是住院一個多月才確認小昌罹患的是Lowe氏症候群。10歲以前的小昌還需要吃藥控制，還好隨著年齡增長，活動力增加，可以逐漸不再需要服藥。

因為疾病的關係，小昌的視力很弱，平常需要人牽著才能順利行動，也因為這樣，常不能離開大人的視線。除此之外，小昌在智力及情緒上都有些障礙，有時候會脾氣特別壞，不高興就尖叫。而媽媽和特教學校的老師也常常需要重複跟小昌表達，才能夠讓小昌聽得懂大人的話。媽媽說：「小昌在學校做了測驗，測驗結果顯示小昌的思想是逆向的，和一般人不一樣。」面對這樣的孩子，小昌媽媽也發展出了獨特的照顧方法。

目前就讀於特殊學校的小昌，平時最喜歡唱歌，因為視力的緣故，媽媽還特別準備一台小昌的專屬電視給他，讓他坐得離電視很近，可以聽他最喜歡的音樂。很有音樂細胞的小昌，幾乎所有流行歌曲、卡通或連續劇的主題曲和片尾曲都朗朗上口喔！

目前醫師建議媽媽在小昌20歲時裝人工水晶體，以改善他的視力。小昌的媽媽則擔心不知道他看得清楚以後會不會亂跑，不過目前，她只希望小昌平平安安、快快樂樂的就好了。



Lowe氏症候群

罕見遺傳疾病(五十九)

Lowe氏症候群是一種性聯隱性遺傳之代謝性疾，主要影響眼睛、腦部與腎臟，故又稱為Oculo-Cerebro-Renal Syndrome。因OCRL1基因（位於X染色體q25-q26.1）缺陷，使酵素phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase無法生成，而無法參與細胞內高基氏體的代謝，因而導致高基氏體（Golgi apparatus）調節功能異常，造成細胞內蛋白質區分困難，特別是具有極性之細胞，例如腎小管上皮細胞及眼睛之水晶體，故此病會造成白內障及腎小管功能異常。

此疾病為單一基因性聯遺傳，通常女性為帶因者，男性為罹病者，但亦有可能是患者自發性突變而得病；女性若為帶因者時，其生育之下一代，若男孩則每一個有50%機率可能為患者，若女孩則每一個有50%機率成為帶因者。疾病的發生率約100,000 ~ 500,000人中有一位個案。

疾病的臨床症狀主要以眼睛、中樞神經系統及腎臟為主。

1. 眼睛：約半數患者出生時有先天性白內障，需進行外科手術予以清除。50%的男性患者在嬰兒期即有青光眼，通常較為嚴重且會漸漸影響視力，需要進行手術來維持正常眼壓；其他症狀如，視網膜發育不良、斜視、眼球震盪等。約有95%的女性帶因者在青春後水晶體會呈現不規則、小點、平滑、混濁狀。
2. 中樞神經系統：出生時肌肉張力弱，而導致餵食困難、頸部無力、吸吮及吞嚥困難，但會隨著年齡增長而慢慢改善。其他症狀如：深層肌腱反射缺乏及運動發展遲緩、約50%的患者有癲癇。
3. 腎臟：腎小管功能異常約1歲時發生，包括鈉、鉀、胺基酸、有機酸、白蛋白及其他小分子蛋白質、鈣、磷、L型肉毒鹼會從尿液中流失。
4. 其他症狀：身材矮小，易有佝僂症、骨折、脊椎側彎與關節的問題、智能障礙（約10~25%患者，智力為正常或介於正常邊緣）、易發怒、頑固、異常的重複性動作、注意力不集中。
5. 診斷除了臨床表徵外，亦可藉由皮膚切片檢測OCRL1酵素缺陷或直接進行OCRL1基因分析。產前診斷方面，可於懷孕10~12週時進行絨毛膜取樣，或在懷孕14~18週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞進行酵素檢驗或基因檢測。

目前採症狀治療，而藥物治療可維持電解質之平衡，慢性腎衰竭之患者必需嚴格監測電解質、酸鹼質，因腎衰竭會引發感染、脫水及肺炎而死亡。早期療育對患者來說是必要的，除輔以藥物、手術、物理治療、職能治療外，並需於眼、腎臟、內分泌、神經及復健科等定期追蹤治療。

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#7080
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	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 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：10341台北市大同區塔城街36號
電話：(02) 8590-6666
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6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. 59

Lowe氏症候群

Lowe Syndrome

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