

認識罕見遺傳疾病

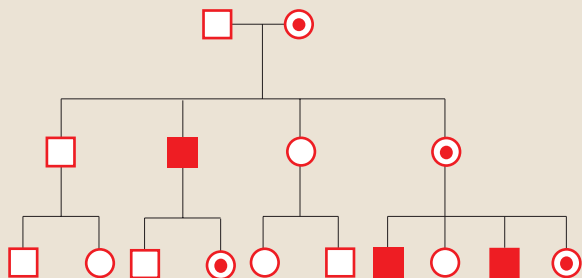
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。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。

Wiskott-Aldrich 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

一路上，WAS讓我學會珍惜與感恩

大約8個月大時，小士就常有出血後短時間不易止血的情形。有時會流鼻血，甚至那種嬰兒輕抓頭部造成的輕微擦傷，都有傷口不易癒合與間歇性滲血的狀況。還有一次突然流鼻血，經過了很長的時間仍無法止血，在緊急送往醫院檢查後，疑似是血小板低下所造成，當時醫生使用類固醇來抑制病況，反而引起拉肚子和便血絲的現象，後續轉診馬偕才確診是罹患了Wiskott-Aldrich 氏症候群。

因為血小板值時高時低，非常不穩定，所以小士的童年總是因為併發症而時常進出醫院。幼稚園時有一天小士突然一直昏睡，即使叫喚也無法清醒，緊急送醫後發現是因為腦部微血管自發性破裂，過低的小血小板值無法凝血造成昏睡的狀況。醫生緊急為他開刀切除脾臟以提高血小板數值，幫助腦部微血管止血，才解除了這次的危機。

就讀小學時，有一次小士拉肚子的情形很嚴重，不但一日如廁多次，便中還夾帶細微血絲。經診斷發現也是受到血小板短少的影響使腸內膜無法黏合，併發了潰瘍性結腸炎。不過幼年時脾臟的切除，對於血小板值提高仍有很大的助益，小士的生活狀況也漸漸比較平穩。但由於免疫力較低的關係，他還是有經常性感冒、鼻子過敏等問題，而且也有容易感染帶狀泡疹等現象。為了控制病情，他每個月都要前往馬偕醫院施打免疫球蛋白以維持血小板的數值，而且每天也都需要服藥以防止潰瘍性結腸炎的復發。

在剛得知小士罹患了WAS時，爸爸媽媽也曾經想為他進行骨髓移植。但做完人工血管手術之後，卻因等待移植用的骨髓而使手術的時間不斷延後。眼見小士一天長大，醫生告知時間延後會讓移植成功的機率也隨之降低，經過審慎的考慮後，爸爸媽媽實在捨不得為不到50%的成功機率冒險，於是放棄了骨髓移植的微小治療機會。

對於小士平日的照護，媽媽總是謹慎小心，特別注意起居的安全，以防讓他摔倒受傷；但也因為如此，讓非常喜愛棒球、崇拜棒球英雄王建民的他，不能像一般的男孩在陽光下奔跑、打球。或許是虛弱的身體反而激勵孩子的心，加上媽媽對於小士的教導，總是引領他開朗樂觀，看向生命的光明面，所以他並不會因為面對WAS的辛苦而傾向消極，反而在學業上表現亮眼，更於2007年榮獲本會頒發的成績優良獎學金。

在領獎受訪時，他分享了自己面對病痛的心得，他說：「生理上的病痛只是讓我們能有更多學習照顧自己的機會，因為走的路跟別人不一樣，所以會更加感恩與珍惜所經歷的一切。」

Wiskott-Aldrich 氏症候群

罕見遺傳疾病(六十)

Wiskott-Aldrich氏症候群（Wiskott-Aldrich Syndrome）是一種性聯隱性遺傳的疾病，因此患者多為男性。致病原因是位於X染色體（Xp11.2-11.23）的WAS基因突變，導致血小板和免疫細胞的功能異常，此症不分種族，於男嬰的盛行率為1/250,000。

常發生的主要症狀如下：

1. 血小板數目低下或血小板形狀小；血便、黏膜出血（如流鼻血）、不易凝血、身上有不尋常的淤青。
2. 免疫功能異常；造成反覆性的細菌、病毒感染，如中耳炎、肺炎、腦膜炎、敗血症等。
3. 濕疹；約有大於75%的患者會出現濕疹，而有此症狀的患者較容易對過敏原產生反應而併發氣喘等症狀。
4. 自體免疫反應；約有40%的患者會有自體免疫反應，而導致自體溶血性貧血、血管炎、腎臟疾病、關節炎、過敏性紫斑症等症狀。

患者出生約一個月左右後，會陸續出現上述出血，反覆感染，濕疹等症狀，如果臨床上有血小板低下（血小板數目低於70,000/mm²）或型態較小的情形，血液中免疫球蛋白的值不正常（IgM的值低、IgG的值正常、檢測出IgA、IgE值上升）及淋巴球功能異常等，則需考慮是否有此疾病。確認診斷需要分析WAS基因突變或是分析WAS蛋白以確立診斷。

此疾病為性聯隱性遺傳，發病者大都為男性，若其母親確認為帶因者，所生育的每一個兒子有50%的機率會患病；每一個女兒則有50%的機率會得到此缺陷基因，但她們通常是不會發病的帶因者。如果家族中的罹病者已經確認基因突變所在，則可以此作為產前診斷及遺傳諮詢的參考。

在治療上，主要為症狀治療。對於血小板低下或嚴重出血，可輸予血小板或輸血；若血小板數目仍持續偏低，則可進行脾臟切除手術，但必須考量受感染的機率會因此提高。由於患者為免疫缺陷患者，可以施打非活性疫苗來避免特定感染，但不可施打活性減毒疫苗，平時可以考慮使用預防性抗生素或是免疫球蛋白定期輸注以減少感染的機會。若有感染現象如發燒時，需考慮立即給予抗生素或免疫球蛋白（IVIG）來治療。濕疹則可使用局部類固醇來緩解症狀，如有傷口感染情況，亦須合併使用含抗生素之藥膏治療。此病的根本治療方式為幹細胞移植，如骨髓移植或臍帶血移植。由於病患一直處於感染的危險中，如能及早施予幹細胞移植，則可避免身體因反覆感染而造成的傷害，提高移植成功率，在5歲前施行則成功可達85%。

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 60

Wiskott-Aldrich氏 症候群

Wiskott-Aldrich 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