

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。

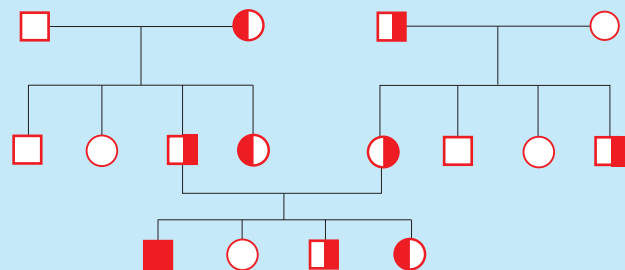
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

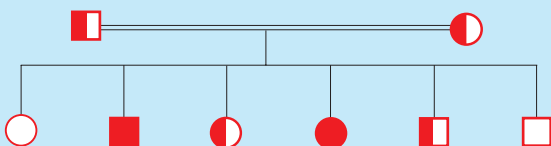
丙酸血症之遺傳方式

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

以母愛化解生命缺憾

人體內的細胞繁複而有秩序地運作著各種化學作用，只要小小的環節出了差錯，就會產生嚴重的後果，丙酸血症就是這樣一個例子。人體內缺乏代謝丙酸的酵素，導致丙酸在人體內的大量堆積，產生危害。

如此微乎其微的機率，卻接連地撞擊卓媽媽的家庭。先是大女兒——小彤，在出生後不久，即出現嘔吐、餵食不易、嗜睡、低張力。透過國際檢體外送檢驗服務，檢測出孩子罹患丙酸血症。嘔吐的症狀，一方面讓脆弱而亟需養分的新生兒無法取得足夠的養分，另一方面頻繁嘔吐的不適，讓孩子更抗拒攝取食物。這是一場煎熬母親的戰爭，一方面不忍心孩子嘔吐所造成的不舒服，一方面卻不得不勉強孩子攝取食物，否則不穩定的血氣值將造成昏迷等嚴重的後果。卓媽媽的大女兒小彤就是在兩相拉鋸的煎熬與矛盾下，無法及時攝取營養，而陷入昏迷，最後離開人世。

當卓媽媽懷了第二個孩子——小佑時，便藉由羊水細胞培養檢測胎兒是否罹病。彷彿是未完成的考驗般，小佑也被檢測出罹患丙酸血症。卓媽媽面臨了兩難：迎接這個罹病的孩子？或是割捨他的生命？生命沒有標準答案，卓媽媽在家人的支持與鼓勵之下，選擇接納生命的不完美，勇敢地決定生下小佑，並且全心地照顧他。失去孩子的悲傷彷彿化作成長的滋潤，有了照護姐姐的經驗，照顧小佑時，媽媽依照醫師囑咐，嚴格控制蛋白質的攝取，隨著血氣值的不同，調整食物的質與量。若是遇到孩子不願意吃飯的時候，媽媽甚至要板起臉孔強迫餵食，不瞭解小佑病況的人，往往投以責備的目光。面對外人的不諒解與孩子的抗拒，卓媽媽只有隱忍苦楚、堅強面對，因為她知道短暫的溺愛將換來孩子更嚴重的後果。

丙酸血症同時會造成低張力、心智障礙、發展遲緩等情況。因此，除了飲食及藥物控制，卓媽媽並在小佑小時，帶他進行一週四次的復健，包括物理治療、職能治療與語言治療等，針對孩子的大動作、手部細動作、認知能力、語言能力等各方面進行訓練，目前小佑的發展雖然較同年齡孩子緩慢，但是在卓媽媽細心地照料以及他自己的努力下，病情正在逐漸的穩定與進步中。

面對生命接二連三打擊，卓媽媽選擇堅強面對，甚至以其樂觀堅強的態度，鼓舞其他的病友。雖然孩子遭逢疾病的折磨，但是有家人的愛與支持，讓卓媽媽一家人更珍惜生命，更勇敢且樂觀的一步步前進。

丙酸血症

罕見遺傳疾病(六十一)

丙酸血症為一先天性代謝異常疾病，由於體內缺乏丙醯基輔酶A羧化酵素（Propionyl CoA Carboxylase），使得丙酸（propionic acid）無法轉變成甲基丙二酸（methylmalonic acid），導致大量丙酸累積體內。

臨床症狀依照個別疾病嚴重程度而不一，患嬰可能於出生數天至數月內出現症狀，或是於童年時期發病。症狀包括：餵食困難、嘔吐、嗜睡、肌肉張力低下、脫水、癲癇、酸中毒及高血氨，若無適當治療，可能導致智力障礙、昏迷與危害生命的併發症。食慾不佳可能導致生長不良，而餵食困難可能被誤認為神經中樞系統異常疾病。

此疾病於美國之發生率為1/50,000。丙醯基輔酶A羧化酵素是由位於第十三對染色體位置13q32的 α 基因，及位於第三對染色體位置3q21-q22的 β 基因組成。此為體染色體隱性遺傳的疾病，父母雙方皆為隱性之帶因者，病患必須同時帶有兩個缺陷基因（由父母各得到一個）才會發病。若父母均為帶因者，有25%的機率生下病童，有50%的機率小孩為帶因者，有25%的機率生下健康寶寶，罹病機率並無性別之分。

此疾病目前已列在國內先天性代謝異常新生兒篩檢的項目之中，一般新生兒可運用此技術提早發現寶寶是否有異常，並及早治療。在確診診斷方面，對於具有臨床症狀的患者，可透過血液串聯質譜儀及尿液有機酸分析體內異常產物，並可進一步檢測丙醯基輔酶A羧化酵素活性作為確診。生化檢驗可檢測患者之血清電解質、血小板、血球數、血氨、陰離子間隙（anion gap），與尿液中丙酸、乳酸、 β -羥基丙酸、甲基檸檬酸之量以了解病情的嚴重度。產前檢查方面，可檢測羊水中甲基檸檬酸代謝物的濃度，或是做羊水細胞、絨毛膜細胞培養，以分析丙醯基輔酶A羧化酵素活性。

嚴重酸血症時，須限制蛋白質攝取、增加醣類熱量來源、補充水分、給予L-Carnitine、並可考慮注射重碳酸鹽（bicarbonate）甚或血液透析以矯正血液酸鹼值及移除有毒物質。平常時期病人需要限制蛋白質攝取，並搭配使用不含甲硫胺酸（methionine）、酥胺酸（threonine）、缬胺酸（valine）、異白胺酸（isoleucine）的特殊配方奶粉，以降低特定胺基酸的攝取並控制來自食物的蛋白質。給予L-Carnitine可幫助排除有毒代謝物。口服抗生素亦可協助降低腸道中丙酸量。大多數患童食慾不佳，必要時採用鼻胃管或胃造瘻口幫助進食。

此類患者的預後視個別情況不一，大部分患者發病後，可能造成腦部受損導致發展遲緩或是神經發育上的異常；急性發病若未接受治療，可能造成死亡。家屬也需遵循飲食控制，並注意患者之情況，若有不適即前往就醫。

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 61

丙酸血症

Propionic Acidemia

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