

認識罕見遺傳疾病

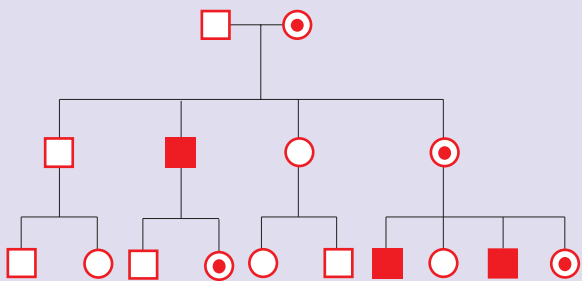
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

Menkes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

只要聽你說聲「好」

因罹患Menkes氏症候群，恩恩出生時和哥哥子文一樣，髮色特別乾黃、捲曲且易掉髮，而皮膚反而異常白晰，身材也比一般孩子瘦小許多。猶記得當年哥哥出生時，因為吃了胎便身體發黑、癲癩、頭頸太軟抬不起來等症狀，加上高燒不退，連續在新生嬰兒加護病房住了兩個月。恩恩算是比較幸運，由於有哥哥的前車之鑑，出生不久即診斷出也罹患了Menkes氏症候群，反而得到較為妥善的照顧。身體非常敏感的他很容易感冒，每一次流行性感冒時節，往往比別人提早感染，每次感冒或發病，往往引發一連串的併發症，總是又吐又拉，全身癱軟。

因為腦部退化、發育遲緩，雖然恩恩已經到了6、7歲，仍需讓人抱著行動，無法學習說話、無法自己進食，也無法正常的如廁。他每天要注射補充銅離子，也常因不同的突發症狀需要臨時送醫急診，有時甚至得從台中開車飛奔林口長庚進行急救。媽媽說恩恩是一個很聰明的孩子，每次想到他因病無法正常成長，行動也不方便，就覺得很不捨，所以只要一有空，就會背著恩恩騎車去醫院進行復健。

有了子文和恩恩的經驗，媽媽再度懷孕時去了醫院進行基因檢查，得知肚子裡的孩子是一個健康寶寶，全家人充滿期待地迎接這位小弟弟的來臨。恩恩很疼愛小他4歲多的弟弟，每次看到弟弟就會笑，他常主動和弟弟分享食物和玩具，有時候還會想拿東西餵弟弟吃。不管是對恩恩或者已經過世的哥哥子文，阿嬤有許多的心疼和感慨，她總是告訴恩恩的爸媽，要盡力給予恩恩最多的愛，用愛撫育安慰孩子的苦。

因病的關係恩恩幾乎無法說話，多半的時候，他會發出支支吾吾的聲音來表達他的需求，不過他可以說出一個清楚的「好~」。對於父母和阿嬤來說，恩恩的這一聲「好」，是他們心裡很大的安慰。比起出生以後只在家住過兩個月的子文，至少恩恩能得到比較好的治療，也因為用藥的合宜，還能夠在家和家人一起生活；雖然速度緩慢，但家人還是可以看到恩恩逐漸的成長。說到恩恩的病情，媽媽說她總是有無限感恩的心情。她很感謝罕見疾病基金會的協助，也很感謝每一位悉心照顧過恩恩的醫師，更要感謝恩恩的阿嬤，不分晨昏地守候著生病的恩恩。就像他的名字「祥恩」一樣，因為有這麼多人的疼愛與恩惠，希望恩恩能夠好好的長大，繼續對家人快樂的說聲「好」。



Menkes氏症候群

罕見遺傳疾病(六十三)

Menkes氏症候群是一種銅離子運輸異常的遺傳疾病。由於X染色體長臂(Xq12-q13)上Copper-Transporting ATPase(ATP7A)基因發生變異，造成腸壁無法吸收銅離子，並將銅離子運輸到血液中，導致血銅過低，影響到其他需要銅離子當輔酶之其他酵素的功能。國外發生率約為1/50,000~1/350,000。

由於此病為性聯隱性遺傳疾病，少部份帶因之母親會有輕微的神經症狀或毛髮異常，患者多為小男嬰，其大部分患者出生時是健康的，直到2~3個月大時出現發展遲緩、癲癩、低張力及生長遲緩的症狀。由於此病臨床症狀以神經方面及皮膚毛髮為主，故又名Menkes氏捲髮症候群(Menkes Kinky Hair Syndrome)。臨床症狀如下：

1. 神經方面：出現癲癩、肌肉無力、餵食困難、發展遲緩、體溫較低、大腦和小腦進行性的退化等現象。
2. 皮膚毛髮：大部分患者於嬰兒期外觀上具有特別白的皮膚及膨鬆的臉頰，所以又稱「天使臉嬰兒」。出生時頭髮顏色正常，漸漸的頭髮顏色愈來愈淡、頭髮粗短、容易扭曲且易斷。皮膚較為鬆弛外，也會發現顏色不均勻的色素斑。
3. 其他方面：尚可能包括有漏斗胸、小下巴、血管發育異常及漸進性腦部萎縮、新生兒期體溫不穩定及低血糖、腹瀉、胃瘻肉、膀胱憩室等。

在診斷上除了臨床症狀外，患者血中的銅離子濃度小於及血清藍胞漿素(Serum ceruloplasmin)濃度小於正常同年齡之兒童，另外頭髮在顯微鏡下可發現不正常扭曲，粗細直徑不一，出現有脆弱特別易斷的區域等情形。腦部核磁共振發現髓鞘脫失、腦萎縮，腦部血管攝影則顯現腦血管猶如螺旋狀「corkscrew」的不正常扭曲現象。

在遺傳諮詢方面，此病約有1/3的患者為自身的基因突變並無任何家族史；部份患者的致病基因來自不會發病或臨床症狀輕微的帶因母親，若母親確為帶因者，其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%的機率成為帶因者，因此若是要生育下一胎，可先進行分子遺傳檢驗，作為產前診斷及遺傳諮詢的參考。

治療上主要採症狀或支持療法治療。目前研究顯示，此疾病的臨床治療方法，即於人體皮下或靜脈注射組織胺酸銅(copper histidine)，以提昇細胞內銅離子濃度。兩個月以下的患者開始接受組織胺酸銅補充，有助於預防神經症狀惡化，在接受治療後約兩到三星期可以發現血銅值及血清藍胞漿素濃度回到正常範圍內。雖補充銅離子並非治癒此疾病的藥物，但可改善症狀並延長生命。

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 63

Menkes氏症候群

Menkes 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