

## 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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口  
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
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
花蓮慈濟醫院	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 三軍總醫院 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 02-2391-6470
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



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。⑨

## 阿拉吉歐氏症

## Alagille Syndrome

### 愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會  
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。人體內約有兩萬五千個基因，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人類遺傳疾病，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。

## 阿拉吉歐氏症的遺傳模式

### 體染色體顯性遺傳



父母其中之一為罹病者，  
子女不分性別有50%機率  
也會罹病。

父母均正常，  
然而基因突變導致  
子女中有人罹病。

□ ○ 男性、女性健康者

■ ● 男性、女性罹病者

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 深藏不露的小巨人

7個多月就急著出生的早產兒祐祐，出生時體重不到1700克，伴隨著心臟缺損及黃疸，插滿管路在保溫箱中住了2個多月才出院回家。起初以為是早產的影響，然而1個月大時黃疸仍持續不見緩解，醫師先是懷疑「膽道閉鎖」，所以做了全套肝臟檢查，再加上「前額突出」、「眼距較寬」、「角膜混濁」及「瞳孔偏移」等外觀異常表徵，醫師判斷祐祐罹患的是罕見疾病「阿拉吉歐氏症候群」，而這點也在1年之後的基因檢驗中獲得證實。

祐祐每天要口服保肝及止癢藥，還需每兩週注射1次綜合維他命，然而這種針打起來非常痛，在連續注射2年之後，祐祐的父母決定讓他改以飲食來補充而不再打針了。此外，父母為了他的先天缺陷，四處奔波求醫，雖然家住中部，但曾南下高雄尋求心臟科權威討論心室中隔缺損的手術問題；也曾大老遠北上求診，希望能改善眼睛的問題；還要固定在中部回診以監測肝功能指數。

由於先天視力缺陷，因此祐祐父親接受視障專家建議，提供大量「聽力」學習資源，例如有聲書，讓祐祐可以不要太倚賴視力為學習的唯一管道。並且因為肝功能不佳，所以爸媽對他課業的要求並不高，倒是會嚴格要求祐祐10點前一定要上床休息，避免太過疲勞。在求學上祐祐也曾遇過小小挫折，為此爸爸耐心地與老師、其他家長互動及溝通，漸漸地，師長與同學都能接受，並努力照顧班上這位特別的孩子，例如學校安排每週一次的視力加強課程、字體加大的書及考卷，還有明亮的座位等。

從小爸媽就常告訴祐祐：「雖然你的身體和別人不一樣，但爸媽會一直陪伴著你，你是我們最好的禮物。」國小五年級的祐祐除了身形矮小與左眼外觀有異外，幾乎與同年紀孩子沒什麼兩樣，就連課業也都不需要爸媽擔心，爸爸口中的「小巨人」祐祐，和所有的小男生一樣，愛玩樂、有夢想、有玩伴，未來他希望成為一名高鐵駕駛員呢！



## 阿拉吉歐氏症

### 罕見遺傳疾病 (九十五)

阿拉吉歐氏症（Alagille Syndrome）是一併有多重器官異常的疾病，於1975年由Alagille 醫師所報導。患者的主要的症狀為膽管缺乏導致膽汁鬱積，此外可能伴有肝臟、骨骼、肺臟、眼睛及特殊外觀等其他問題。疾病好發在新生兒時期或是6個月前的幼兒時期，多因為膽管缺乏伴隨嚴重黃疸而被發現。

阿拉吉歐氏症屬於顯性遺傳，發生機率約1/70,000，95%的患者是由於位在20號染色體上的JAG1基因突變所致，1-2%患者則是因為NOTCH2基因突變所造成。患者的臨床表徵差異很大，大約90%的患者有膽管缺乏的問題，其他臨床症狀可能還有：

1. 黃疸、膽汁鬱積、白色糞便
2. 特殊的外觀長相（寬額頭、深陷的眼睛（deep-set eyes）、眼距寬、凹或植鼻樑及寬鼻尖、尖下巴）
3. 心臟疾病（常見週邊肺動脈狹窄）
4. 眼部特徵（常見後胚胎環（posterior embryotoxon），並不影響視野）
5. 骨骼特徵（如：蝶狀脊柱）

疾病的診斷除臨床症狀的觀察之外，亦可以透過JAG1及NOTCH2的基因檢驗來協助診斷。

因為疾病影響多重器官，目前尚無藥物可以根治，通常以症狀治療為主。症狀治療著重於維持器官功能，需要定期追蹤心臟及肝臟的功能，並注意是否因為肝臟病變而影響凝血功能，患者可能出現流鼻血或是牙齦出血等現象。若患者因長時的黃疸、膽汁鬱積並引起皮膚搔癢，可利用藥物促進膽汁的流暢及降低搔癢的症狀。飲食方面，由於膽汁鬱積可能影響脂肪消化吸收，建議配合營養師建議，攝取足夠熱量並適當補充脂溶性維他命A、D、E、K，降低肝臟的負擔與預防生長遲滯的可能性。眼睛及骨頭的症狀，多不影響功能。

阿拉吉歐氏症的患者整體預後狀況不錯，只有大約15%的患者因肝硬化或肝臟衰竭需要進行肝臟移植。