

## 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 100

# 假性副甲狀腺低能症

## Pseudohypoparathyroidism

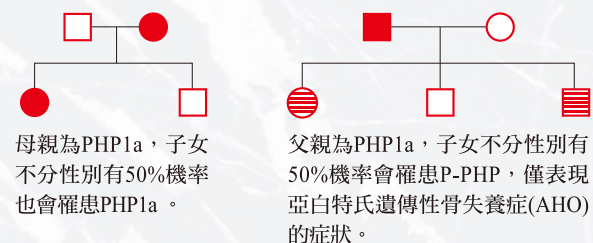
### 愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

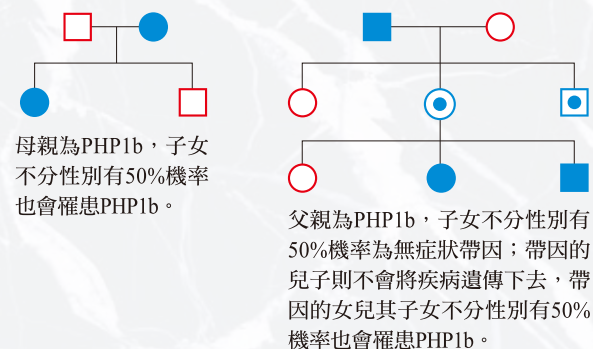
財團法人罕見疾病基金會  
與您一同用心關懷

### 假性副甲狀腺低能症的遺傳模式

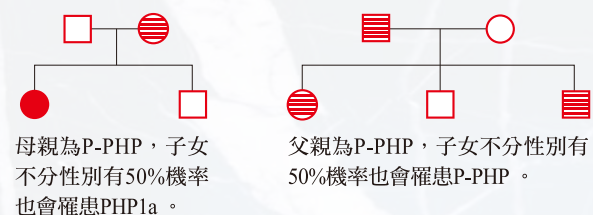
#### 狀況一 雙親之一為PHP1a罹病者



#### 狀況二 雙親之一為PHP1b罹病者



#### 狀況三 雙親之一為P-PHP罹病者



說明：  
假性副甲狀腺低能症是因為GNAS1基因缺陷所致，部分患者是屬於新的突變，部分患者的缺陷基因源於父或母。由於此基因有所謂的銘記效應(imprinting)，也就是缺陷基因來自父親或母親所導致的致病結果會有所不同，源自母親的缺陷基因會造成PHP-1a或PHP-1b，而源自於父親的缺陷基因會造成P-PHP。

### 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

#### 罕見遺傳疾病個案

## 罕病小叮嚀 努力向上不怕難

小伊是個21歲正值青春年華的大學生，像許多同儕一樣擔心自己外型問題，但她和一般人不同的是，身高不高、體重難以控制，原來都是因為基因缺陷而造成的。

小伊11歲時某天深夜裡發生嚴重的抽筋，媽媽趕緊將她送去急診就醫，開始了一連串的求醫之路，在經過3家醫院小兒科各式檢驗之後，確定小伊罹患的是「假性副甲狀腺低能症」，而醫院也同時請全家人一起接受檢查，這才知道原來小伊的媽媽和弟弟也罹患同一種罕病。

媽媽回想小伊還是小娃兒的情況：出生時體重就超過4千克，圓潤的小嬰兒人見人愛，但到了俗話說「七(個月)坐八(個月)爬」的嬰幼兒發展階段，小伊甚至連翻身都有困難，直到1歲時才會爬行。那時媽媽雖意識到小伊發展遲緩的情況，也積極尋求兒童早期療育的復健治療，但沒有人知道小伊這「晚啼的雞」是罕病所造成的。

雖然在發現罹病後，小伊就在醫師指示下補充鈣及維生素D3，但疾病仍然影響了小伊的手掌及腳掌關節，尤其小伊的手指特別短胖，媽媽形容「就像小香腸」，所以小伊握拳時就像小叮嚀，圓呼呼的拳頭都不會出現關節隆起；而小伊因為腳掌關節病變，所以特別容易跌倒，為此媽媽在小伊進入到新學校就讀時，都會到校和老師們溝通，避免在體育課進行跑跳等活動。而比小伊小3歲的弟弟，因為比較早開始接受治療及追蹤，目前一般的跑跳都不受影響。

小伊的體重因病導致代謝率低而不斷增加，甚至已經出現脂肪肝及高血脂的症狀。於是由內分泌科醫師接手照護的小伊，每次回診都會被醫師提醒：「要少吃多運動喔！」這讓已經吃得很少，也避免任何高熱量飲食的小伊常常覺得冤枉。

中學時期的小伊因為智能較低所以學業表現不及一般生，再加上外在身體既矮且胖，所以常受到同儕歧視與嘲笑，受了委屈的小伊難過都往心裡收藏，長久壓抑下來後開始出現自我傷害的行為。在經過轉校及輔導之後，現在小伊在友善的校園裡努力唸書，大學老師也適度安排工讀機會，希望她能夠有良好的人際互動，慢慢地小伊也開始有了自己的社交圈，再加上媽媽持續的支持，小伊現在也能活出自我，越來越有自信了。

### 假性副甲狀腺低能症

#### 罕見遺傳疾病 (一〇〇)

副甲狀腺位於人體頸部甲狀腺的後方，可分泌副甲狀腺素(parathyroid hormone, PTH)，副甲狀腺素功能為幫助身體維持鈣、磷在血液及骨骼中的平衡。假性副甲狀腺低能症(Pseudohypoparathyroidism, PHP)是一種副甲狀腺素無法作用在標的器官的遺傳性疾病。由於第20號染色體(位置20q13.3)上的Guanine Nucleotide Binding Protein(G protein), alpha Stimulating Activity Polypeptide1(GNAS1)基因缺陷，導致患者Gαs蛋白異常，造成即使分泌正常量的副甲狀腺素，仍無法有效作用於標的器官，進而使血液中副甲狀腺素代償性攀升，產生低血鈣、高血磷一連串代謝紊亂的情形；此外，患者還可能有感覺異常、肌肉痙攣、手足抽搐等症狀。

假性副甲狀腺低能症在女性罹病率約是男性的兩倍，罹病年齡從幼兒至年長者皆有可能。在日本的盛行率為1/295,000。根據不同的致病原因可分為下列三型：

#### 1. 假性副甲狀腺低能症1a型(PHP-1a)：

多為家族性遺傳，此型患者是因來自於母親的GNAS1基因序列帶有致病變異點，造成副甲狀腺素對標的器官無法有效作用，除此之外，與Gαs蛋白相關的激素也會有功能不足的情形，如：促甲狀腺素(TSH)、促性腺激素(gonadotropins)、生長激素(Growth hormone)等，這些情形使得甲狀腺及性腺功能低下，女性可能會有青春期延遲、月經量過少，男性則會有隱睾、睪丸發育不全等問題，進而造成不孕。

外觀方面患者會表現有亞白特氏遺傳性骨失養症(Albright Hereditary Osteodystrophy, AHO)的症狀，如：身材矮小、圓臉、脖子短縮、肥胖、發育遲緩、牙齒發育不良、手(腳)第四指骨頭較短等特徵，也有認知障礙及智能發展遲緩等情形。

#### 2. 假性副甲狀腺低能症1b型(PHP-1b)：

多為偶發性，此型患者來自於母親的GNAS1基因銘記作用(imprinting)發生異常，或STX16基因發生缺失，副甲狀腺素對患者腎臟無法作用，會產生低血鈣的情形，沒有AHO的臨床表徵。即使為同一家族之患者，疾病嚴重度也會因人而異。

#### 3. 偽-假性副甲狀腺低能症(P-PHP)：

此型患者是因來自於父親的GNAS1基因序列帶有致病變異點，副甲狀腺素對患者腎臟仍有作用，因此不會有血鈣、血磷不平衡的情形，但仍有AHO的臨床表徵。

在診斷上，可利用抽血檢驗得知血液中鈣、磷數值促甲狀腺素、促性腺激素等荷爾蒙；若有AHO臨床表徵者，可以X光攝影檢查，不過對於剛出生的嬰兒因臨床表徵較不明顯；另也可以藉由分子生物技術來做基因檢測。

治療上會以維持血液中的鈣、磷平衡為目標，患者若有嚴重低血鈣的情形，可以靜脈注射補充鈣，平常以口服鈣片或活性維生素D3(如：calcitriol)補充。此外，建議患者定期監測血中鈣、磷、副甲狀腺素、促甲狀腺素等數值和尿鈣量，並注意青少年及兒童的身長曲線及發育。