

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

- 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

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #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
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
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
- 台北慈濟醫院 02-6628-9779



衛生福利部國民健康署

地址：10341臺北市大同區塔城街36號
電話：(02) 2522-0888
網址：<https://www.hpa.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 ①②

高免疫球蛋白 M症候群

Hyper-IgM Syndrome

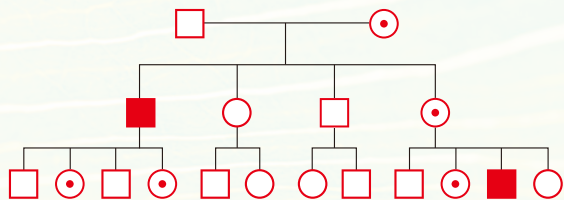
愛與尊重

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

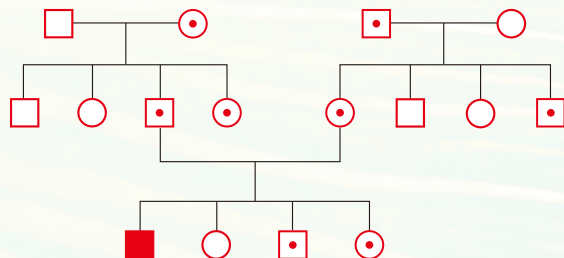
高免疫球蛋白M症候群的遺傳模式

性染色體隱性遺傳

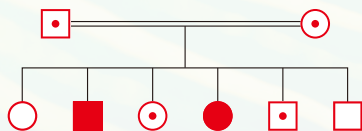


體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



- ◻ 男性帶因者
- ◼ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- ◐ 女性帶因者
- 女性罹病者
- 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

增強免疫力 預防感染

家豪是家中引頸期盼的孩子，出生後就像一般的孩子一樣發展，直到6個月又14天時，他突然出現發燒、呼吸不良的症狀，即便送至醫院治療，病情也是反反覆覆。輾轉至台大醫院住院治療，一開始醫院也只能針對病情給予抗生素、呼吸系統方面的治療，並無多大效果。有次媽媽正要餵奶時，發現帶著呼吸器的他呼吸急促、臉色發白，緊急送加護病房，檢測血氧濃度只剩80%，免疫力指數極低，直至施打免疫球蛋白才脫離危險，之後經過基因檢測，確診家豪罹患了「先天性高免疫球蛋白M症候群」。

家豪每個月都要到醫院施打免疫球蛋白，增強身體免疫力，小小一瓶就要9,000元，施打瓶數會隨著年齡與生長情形增加，從每個月施打3瓶，到現在8歲每個月要施打5瓶，所幸有健保的補助，才不至於造成家庭經濟負擔。媽媽說每次只要家豪感冒，就容易併發吸入性感染、鼻竇炎、肺炎或支氣管炎等等，還記得他5歲時，光發燒就有100多次，還時常拉肚子，那時根本就是以醫院為家，之後在醫生評估下，增加施打的瓶數，才降低感冒的頻率。

媽媽說罹患這類疾病的孩子多在幼年時期才被診斷出來，很慶幸家豪不到1歲就確診，得到完善的治療，除了從小維持環境整潔預防傳染，為避免他在學校因同學衝撞受傷引起感染，也請老師向班上同學宣導校園安全的重要性。家豪在學校都會戴口罩預防感染，但最近媽媽觀察到有同學會笑鬧他戴口罩，雖然只是同學間無心的打鬧，但擔心會影響他的心理，經醫生評估學校多為開放式空間，空氣較暢通感染率較低，可以不用戴口罩，若到密閉式空間最好能戴上口罩，因此家豪便依照醫師指導摘下戴了許久的口罩，希望能跟同學有更好的相處。

家豪喜歡玩iPad也喜歡聽音樂，正在學英文的他，希望未來可以到英語系國家旅行，媽媽也跟他打勾勾許下承諾，等到家豪12、13歲，身體更強壯的時候，就一起去澳洲旅行。

高免疫球蛋白M症候群

罕見遺傳疾病 (一一二)

高免疫球蛋白M症候群（Hyper IgM syndrome）是一種先天免疫功能不全的疾病。人體免疫系統中的B細胞能自行產生IgM抗體，若要將IgM抗體轉換成IgG、IgA、IgE抗體，則需有免疫T細胞的共同作用才能完成。此病即缺乏上述抗體轉換的能力，導致血液中IgG、IgA、IgE抗體數量低下，而IgM抗體數量升高的情況。目前國內發生率不明；在美國，此病最常見的類型（CD40L基因突變）發生率約為2/1,000,000。

此病的發生約有70%源自CD40L基因發生突變，使得T細胞上的CD40 ligand蛋白功能異常，無法與B細胞上相對應的CD40蛋白結合而發揮同型抗體轉換能力。由於CD40L基因座落於X染色體，所以此病大部分遺傳模式為性染色體隱性遺傳，僅有男性患者會出現症狀。另一類型的遺傳模式為體染色體隱性遺傳，原因為體染色體上AID基因或UNG基因發生突變，致使CD40訊息傳導路徑異常而致病。另外，體染色體顯性遺傳的個案也曾被報導。

在臨床症狀上，因免疫功能不全，多數患者約1~2歲時開始出現反覆性感染，包括呼吸道感染、肺炎、中耳炎、鼻竇炎、結膜炎等。患者也可能出現經常性腹瀉和營養吸收不良的狀況，造成發育緩慢。另外，部分患者會有自體免疫相關症狀，包括淋巴結腫大，並伴隨扁桃腺、肝、脾的腫大等。

診斷方面，週邊血液中的免疫球蛋白IgM數值升高，免疫球蛋白IgG、IgA、IgE數值低下，可進一步使用流式細胞儀偵測活化T細胞上CD40 ligand蛋白表現情形，並且需要佐以CD40L基因突變檢測作為診斷之依據。

目前治療的主要方向為症狀治療、預防感染及合併症為主。常用的藥物包括抗生素、抗黴菌劑及抗病毒劑。發生感染時通常以靜脈輸注授予抗生素治療，若嚴重感染，靜脈輸注免疫球蛋白有助於建立短暫免疫防衛系統。此外，若有人類白血球抗原（HLA）相合的手足，骨髓移植亦為可行之治療。