

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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
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
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
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	038-561825 #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

●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 (116)

泛酸鹽激酶關聯之 神經退化性疾病

Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)

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。

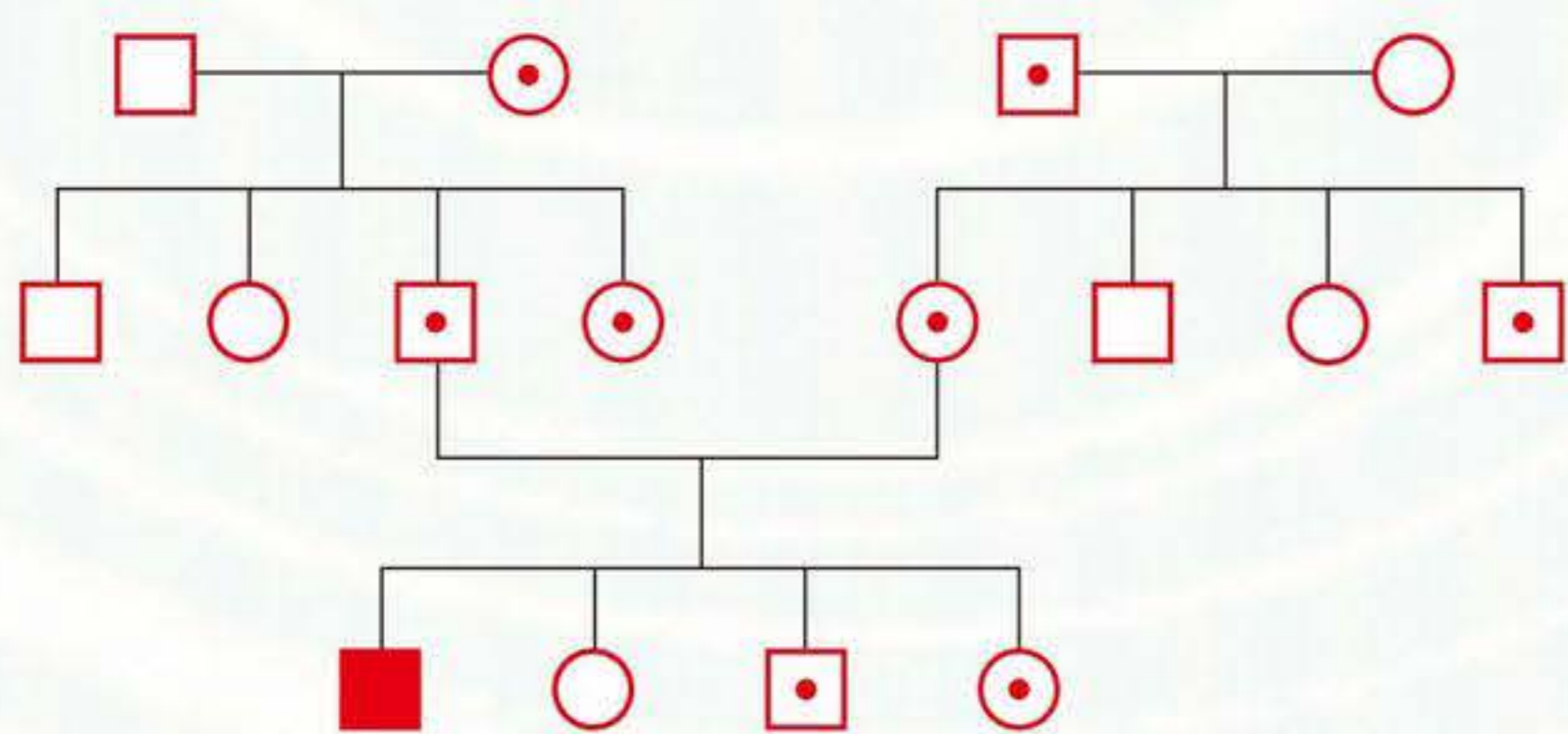
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

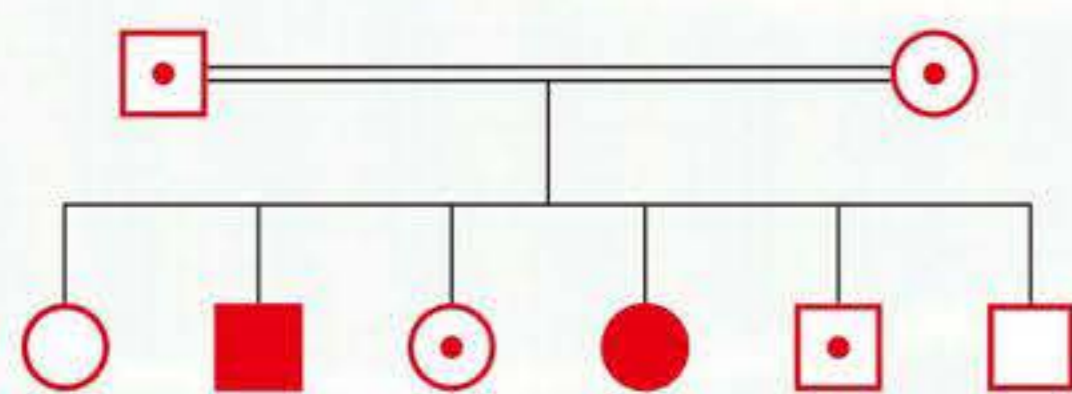
泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病的遺傳模式

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

用笑容面對人生

蓉嬪剛出生時，飲食及發育都與同年齡孩子相仿，但走路、語言能力卻較為緩慢。3歲時，媽媽發現她的發展呈現停滯狀態，雖然可以對話溝通，但心裡總是覺得哪裡不對勁，蓉嬪有時會無法及時反應，像是卡住了一樣，有時手拿水瓶喝東西，水瓶會不自覺的掉落到地上。

由於蓉嬪症狀一直不明顯，檢查被認定為發展遲緩，雖然可以走路，但狀況總是時好時壞，走路不穩容易跌倒，有時遇到小水溝腳也無法跨越，走路與跑步姿勢明顯與別人不一樣，經過長期復健治療，蓉嬪的狀況一直不見好轉，直到要上小學前，媽媽決定帶她再到醫院檢查，才獲得神經科醫師確診為泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病（PKAN）。

蓉嬪小學時，身體退化速度特別明顯，一年內，因為一次流感，在家躺了數日後，她便不能再走路了；漸漸的，蓉嬪說話越來越口齒不清，喝水常會噎到，隨後又因腸病毒關係，高燒不退，症狀快速退化到她無法再自己吃東西；一次的缺氧休克及胃出血，住院將近1個月，讓蓉嬪歷經一場人生大關。痊癒後，吞嚥能力變得困難，必須靠鼻胃管飲食，生活開始要仰賴他人的協助，疾病也讓她四肢與脖子的肌肉張力過高，呈現不自然的姿勢，「不是痛，像是身體找不到重心」蓉嬪說，她必須經注射肉毒桿菌素，及服用肌肉鬆弛劑，讓身體四肢肌肉獲得舒緩。

蓉嬪一直是個討人喜歡的愛笑女孩，面對每況愈下的身體，她總是笑笑地面對，即使疾病受限了她的行動，但她仍保有積極樂觀、努力向學精神。住院時，媽媽曾問過她：「此時此刻，妳最想去哪裡？最想做什麼呢？」蓉嬪的答案不像一般孩子一樣想去遊樂園搭摩天輪，或是河濱公園騎腳踏車，卻是說：「我想要回學校讀書。」大病後，轉學到了新環境，蓉嬪總能適應得非常好。媽媽常笑說：「她是運氣好，即便生病了，身邊總遇到很好的人，都對她很好，特別照顧，真的很感激。」轉眼間，蓉嬪已經是個18歲的高中少女了，家人不變的相互陪伴，成為支持彼此最大的力量。



泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病

罕見遺傳疾病（一一六）

泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病（Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration, PKAN）是PANK2（Pantothenate Kinase 2）基因突變的體染色體隱性遺傳疾病，導致泛酸代謝功能異常。

泛酸即維生素B5，是人體必需維生素，合成生理代謝必要物質—輔酶A。當泛酸鹽激酶功能受損造成輔酶A的生成及泛酸代謝異常，不僅影響人體的能量與脂質代謝，亦使潛在有害的化合物堆積於神經細胞，產生毒性造成神經退化。

常見特徵為：鐵質異常堆積於功能性腦區，多沉積在基底核（basal ganglia）之蒼白球（globus pallidus）和黑質（substantia nigra）位置，從核磁共振（Magnetic Resonance Imaging, MRI）的T2影像，可發現「虎眼徵兆」（the “eye of the tiger” sign），屬於腦部鐵質積聚之神經退化性疾病症候群（Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, NBIA）中最常見的型別。

临床上會出現的症狀，每位個案不盡相同。依典型PKAN和非典型PKAN整理如下：

	典型 PKAN	非典型 PKAN
發病年齡	通常在 6 歲之前 (平均年齡:3.4 歲)	10 歲之後 (平均年齡: 13.6 歲)
退化速度	快速，症狀嚴重	較緩慢，症狀因人而異
喪失行動能力 (症狀出現後)	約 10~15 年	約 10~30 年
症狀差異	經常性跌倒、吞嚥困難、認知障礙、約 2/3 患者有色素性視網膜病變影響視野	肌張力不全症、巴金森症、衝動或憂鬱等情緒精神症狀、構音困難或說不清、認知功能下降、步態不穩、複語症 (palilalia) 或急語症 (tachylalia) 等言語問題

PKAN為進行性神經退化性疾病，病患失去的功能通常無法恢復，疾病進展速度與發病年齡有關，越早出現症狀，其退化速度越快。患者疾病進展狀況不一，可能經歷一段快速惡化階段後，進入較長的穩定期，但仍在持續退化狀態。目前依照疾病個案的症狀進行治療，如使用肌肉鬆弛劑、抗痙劑、注射肉毒桿菌素、復健治療或深層腦部電刺激術，改善患者肌張力障礙。透過物理和職能治療以維持關節活動性；語言治療增進溝通能力，適當地使用輔具幫助提升患者的生活品質。