

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，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，罕見疾病的定義是發生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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的八十九種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

苯酮尿症之遺傳方式

體染色體隱性遺傳



- 男性帶因者
- 女性帶因者
- 男性罹病者
- 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

比美食專家還挑剔的嘴巴—— 苯酮尿症患者小寶

健康教育課本上說，人體應該均衡攝取醣類、蛋白質、脂肪、維生素、礦物質五大類食品，特別是蛋白質類的食物（魚、肉、蛋、豆、奶）更是重要；可是有人卻得吃得小心翼翼，一生跟這些維生的食物亦敵亦友，國小五年級的小寶（化名），就是如此。

從新生兒篩檢中發現罹患苯酮尿症後，他便展開與蛋白質的長期抗戰，避免攝取過量苯丙胺酸，以防造成智力與行為能力退化。嬰兒時期，小寶靠著低苯丙胺酸的特殊奶粉維生，長大後，洪媽媽可傷腦筋了，因為她得錙銖必較送進兒子嘴裡的每一口食物，嚴格把關讓他血液中的苯丙胺酸值控制在10mg/dl以下。小朋友愛吃的炸雞、薯條、蛋糕都只有淺嚐回味的份。一度洪家爸媽放寬標準，結果發現小寶開始有語言障礙，此後，父母倆只得狠下心，以食物控制與才藝活動雙管齊下，加上小寶的自制力，現在的他，有146公分、47公斤，成績名列前茅。

為滿足孩子成長期的口腹之慾，洪媽媽也絞盡腦汁，在有限的食物上大做文章。每天中午洪媽媽送來親自料理的便當，反而讓只能吃營養午餐的同學們羨煞了。其實，豐富多樣的食物，是嚴格控制蛋白質的權宜之計。

儘管各種食物的成分比例，早像電腦資料般的輸入洪媽媽的腦袋裡，做來毫不費力，但回想起箇中心酸，總讓她在買菜時流下幾行淚，甚至從煮菜的惡夢中嚇醒。即使未來得將飲食把關的棒子交給小寶自己，對父母親而言，這仍是他們一生的牽掛。

苯酮尿症

罕見遺傳疾病(四)

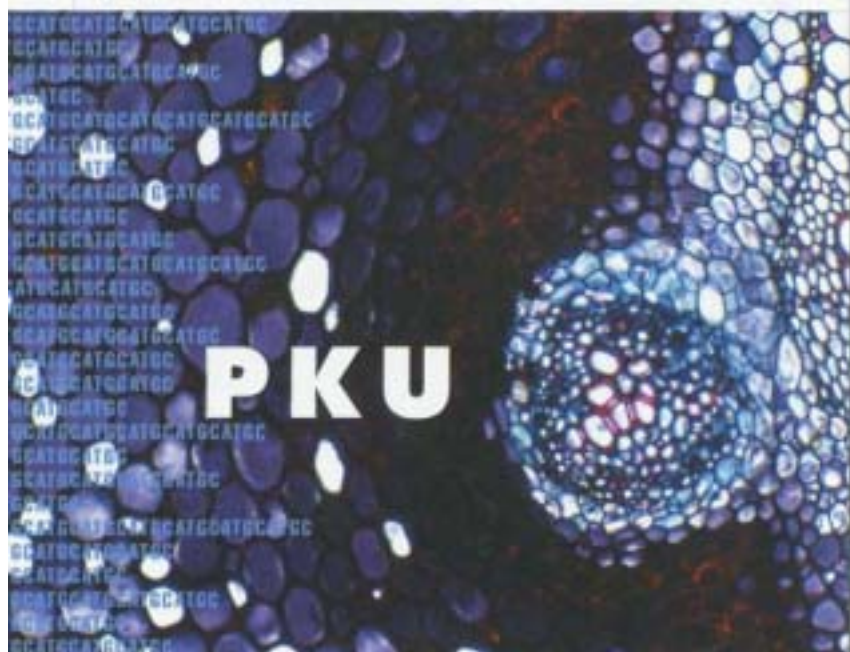
自民國七十三年苯酮尿症納入新生兒篩檢項目後，十多年來，已經及早發現近百名兒童罹患苯酮尿症。若說這是能夠透過預防治療，達到最大經濟效益的一種罕見疾病，可一點也不為過。

苯酮尿症（Phenylketonuria）俗稱PKU，此病症，是因為人體必需胺基酸中的苯丙胺酸，在代謝成酪胺酸的代謝路徑之中發生問題，導致苯丙胺酸大量堆積體內，產生許多有毒的代謝物質，造成腦部傷害，甚至嚴重的智力障礙。

苯酮尿症可分為食物型與藥物型兩種。食物型的病患要避免吃含苯丙胺酸的食物，舉凡魚、肉、蛋、奶、豆類之食物，都要嚴格控制，病患得靠特殊奶粉來補充營養。藥物型的患者則更為嚴重，除需嚴格限制飲食外，還必須補充一些神經傳導物質，其病症的控制上，較食物型之患者困難許多。

台灣的苯酮尿症患者以食物型居多，他們幼年關鍵期的飲食控制操之在家長的態度，到了青少年期，同儕團體的壓力與自我控制能力都會受到嚴重考驗。由於苯酮尿症患者能吃的食物實在太少，目前推動進口低蛋白奶粉，輔助食物變化與多樣性，是苯酮尿症協會現階段首要的任務。

中華民國苯酮尿症關懷之友協會
(02)2930-8129



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，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 02-2321-0151-726
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717

- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2871-2121-3467
台大醫院 02-2312-3456-6702

- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-359-2525-4068
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學院附設醫院 04-2473-9595-2206

- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-3121101

- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-561-825-3602

- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 三軍總醫院 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-23961637
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200
- 彰化基督教醫院 04-7225121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-2327
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123
- 高雄婦幼綜合醫院 07-555-2565



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151 傳真：(02) 2397-9154
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市民生東路一段25號6樓之30
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>