

Disorder of Leucine Metabolism

認識罕見遺傳疾病 系列⑤

白胺酸 代謝異常

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

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？

白胺酸代謝異常之遺傳方式

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

凡凡的病讓全家人 更緊密、更有熱力……

聰穎可愛的凡凡是小學二年級學生，他是國內發現白胺酸代謝異常症的第一位患者，也是世界上第33例。其實，國內可能還有其他白胺酸代謝異常的病童，只是他們沒有凡凡這麼幸運，多數病童可能在嬰幼兒時期發病時，因為醫療資訊不足或誤診，就不幸早夭。

凡凡出生第二天，父母發現他呼吸急促、體溫低，有低血糖的症狀，但是查不出具體原因。三個月大時，凡凡再一次嘔吐昏睡，經馬偕醫院診斷，確定子凡無法代謝食物中蛋白質的白胺酸，若白胺酸累積過多，將會危及生命。凡凡後來跟隨學業尚未完成的父母再度回到美國，拜美國醫藥與社會福利之賜，取得免費的配方奶粉與藥物。但這種特殊配方奶粉一罐需美金100元。回國後的凡凡目前每週要吃一罐。三歲時只因少吃了一餐宵夜，血糖過低，導致凡凡全身蜷曲，亂吼不已，這一次經驗讓凡凡的父母對他的生活作息絲毫異樣都不敢輕忽。多年來，凡凡全家一起吃素，禁食肉、蛋，凡凡也謹守飲食規則，安然快樂成長。

凡凡爸爸曾敏傑現在任教於中正大學，自從得知凡凡得的是罕見遺傳疾病，他們夫妻就同心一命，為罕見疾病患者收集及翻譯各種資料、設立網站。不止如此，他們更投注極大的心力參與籌設「罕見疾病基金會」，為各樣特殊的罕見疾病患者的福利及更好的醫療資訊努力。「遺傳疾病不見得一定是絕症」，曾敏傑說：「對抗罕見疾病的利器，就是面對疾病，全家人一起努力！」，勇敢地接受疾病，才可以得到正確的、最好的醫療照顧。



白胺酸代謝異常

罕見遺傳疾病(五)




白胺酸代謝異常症（三羥基三甲基戊二酸血症）是一種非常罕見的遺傳疾病，患者由於體內無法合成酵素來分解白胺酸（Leucine），導致體內堆積有害人體的有機酸，若無法予以藥物治療或食物控制，患者常會因酸中毒而致智障或死亡。

患者另一項生理缺陷是無法製造酮體（Ketone body），以因應飢餓狀態，患有此病的嬰兒出生一年內可能有低血糖症狀，若不及時以靜脈注射補充糖分，可能危及生命。當嬰兒成長餵食蛋白質食物時，有機酸增加可能造成酸中毒。

患者發病徵狀如下：持續性嘔吐、四肢無力、盜汗、手腳冰冷、臉色蒼白、呼吸改變、抽筋痙攣、暴躁易怒、昏睡乃至昏迷。新生兒出生若有持續性嘔吐、低血糖、昏睡等現象時，應警覺是否罹患此症。

目前尚無治癒的藥物，患者必須每日服用肉毒鹼（L-carnitine）排除有害的有機酸，攝取綜合維他命也有助益。患者必須限量攝取含白胺酸的肉類、蛋類及豆類食品，患者所需蛋白質可由特殊奶粉配方提供。只要藉由服藥及正確控制飲食，患者智能及身體發展，通常不會產生其他障礙。



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>