



認識罕見遺傳疾病 系列 ①

# Glycogen Storage Disease 肝醣儲積症

## 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？

#### 肝糖儲積症之遺傳方式

體染色體隱性遺傳



- 男性帶因者
- 女性帶因者
- 男性罹病者



## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

### 嚐不得甜頭的孩子—— 林媽媽的寶寶

在接受採訪時，林媽媽已懷胎八月，這個還未出世的寶寶，有個罹患肝醣儲積症的姊姊。林媽媽不確定，她肚裡孩子，是否也有同樣命運。

林媽媽憶起剛生第一胎時，小寶寶除了常因肚子餓哭鬧外，其他一切正常。不過七個月後，她發現小寶寶肚子變大，醫院查不出原因，只知道寶寶的肝功能指數偏高，可能是得了新生兒肝炎。直到一歲後到台大就診，懷疑可能是罹患肝醣儲積症。但檢驗結果顯示，寶寶並未遺傳到肝醣儲積症的第一或第二型，要進一步檢驗是否為第三型，當時技術卻無法支援。然而，就在為寶寶疾病解謎的過程中，林媽媽又懷了第二胎。

林媽媽繼續奔走各大醫院，可是檢驗結果一拖又是數個月，著急的林媽媽只好挺著大肚子，在先生的陪同下，帶著大女兒，直奔美國杜克大學向陳垣崇教授求救。喜的是終於確定大女兒是罹患肝醣儲積症第三型；憂的是，肚裡的孩子已七個月大，無法做羊膜穿刺，判斷是否被遺傳。

然而，找到答案，才是一切問題的開始。林媽媽發現國內同型患者非常少，醫療資訊匱乏，僅能比照第一型症狀做同樣的飲食控制，限制攝取醣類食物。胃口特好的大女兒沒法嚐到甜頭，只能靠蛋白質的補充、喝無乳糖特殊奶粉，或添加玉米粉增加飽足感。由於肝醣儲積影響肌肉發展，女兒走路開始跌跌撞撞，讓她很憂心。問到她肚裡寶寶，萬一跟姊姊一樣怎麼辦？她說：「一個不正常、一個正常，準備起食物很麻煩，萬一兩個都遺傳到，一起控制倒也省事。」看來林媽媽已調整到最健康的心情，來迎接第二胎的新生。

## 肝醣儲積症

### 罕見遺傳疾病(十一)

人類每天要攝取各類食物，來提供必須的營養，葡萄糖是其中一項重要的養分。多餘的葡萄糖會在肝臟中，以肝醣的型式先存起來，等我們需要時，再轉化成葡萄糖供應人體需求。而肝醣儲積症（Glycogen Storage Disease）就是肝醣無法順利轉化成葡萄糖，而堆積在體內的遺傳代謝疾病。人體的肝臟和肌肉有大量的肝醣，肝醣儲積症對這兩種器官組織影響最大。其明顯症狀是：

1. 肝臟的肝醣代謝受阻礙，因而出現肝脾腫大以及血糖過低的現象。
2. 肌肉的肝醣代謝異常，無法製造提供肌肉收縮所需的能量，導致肌肉無力及抽筋。

患者因長期缺乏能量，以致身材多半矮小、發育不良，成年後有可能會併發心臟肥大、高尿酸、高血脂等疾病。

目前已知肝醣儲積症有十三型，其中以第二型龐培氏症最為嚴重。除給予症狀治療外，僅能限制醣類食物攝取，並以生玉米粉提供葡萄糖供應。

未來則有賴基因工程發展，以酵素補充來做積極治療。近代醫學進步，可在胎兒期抽取羊水或絨毛膜細胞加以培養，進行酵素或基因突變分析，及早診斷。





## 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>