



認識罕見遺傳疾病 系列 ⑫

高血氨症——

尿素循環代謝異常

Urea Cycle
Disorders

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。

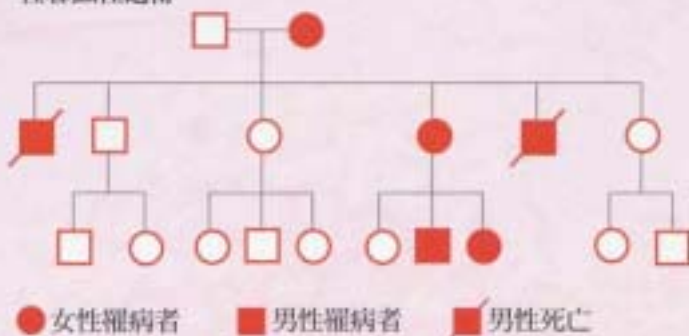
你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

高血氮症之遺傳方式

體染色體隱性遺傳



性聯顯性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

體育課永遠的缺席—— 吳小弟心中的遺憾

「我沒有上過體育課」，吳小弟淡淡說出心中的一點遺憾。看到吳小弟，這個身材略瘦、長得帥帥、說話酷斃了的青少年，跟時下國中生沒什麼兩樣，愛看日本漫畫書、聽宇多田的流行歌、打起電玩無法自拔。但對吳小弟而言，他卻是同儕中的異類，他不能大啖垃圾食物，不能跟同學一起跑操場，不能汗流浹背地打三對三籃球賽，他沒有青少年用不完的精力，他每天都要吃藥，因為他患了非常罕見的遺傳疾病——高血氨症。

其實剛出生的吳小弟和一般嬰兒無異，只是經常腸胃不好，拉肚子，容易疲倦，愛粘著大人。四歲那年，吳小弟因為感冒住院，期間昏迷、嘔吐、發燒，嚇壞一家人。檢查發現秉憲的心室肥大、血氨過高、血糖及血紅素過低，醫師無法斷定秉憲到底得了什麼病，一個月後，才查出阿摩尼亞是關鍵，醫生只好給他一種工業用的防腐劑來降低他體內的血氨。

吳小弟的媽媽陳莉茵看到兒子的病痛，毅然決然的帶著兒子赴美就醫，在耶魯大學附設醫院幸運的進行了肝臟穿刺術後，診斷出吳小弟是當時全世界第四例的NAGS 酵素缺乏引起的高血氨症。於是，吳小弟在異鄉開始有效治療，服用降氨藥物及特殊解毒劑；服藥期間出現了不斷地嘔吐及瀉肚等現象，可是美國醫療的人文關懷讓他得到很好的照護，「他們把病人當作人」是陳莉茵遠渡重洋的深刻體會。

回國後馬上面臨降氨藥物取得不易的問題，但吳小弟一生得靠降氨藥物維生，否則輕者智障，重者死亡。身為人母，她又投入進口孤兒藥品的奮戰，她警覺到必須從立法與制度上著手，便在八十八年催生「罕見疾病基金會」成立。如她所說：「再怎麼愛他，都無法承擔他所受的苦，過他的生活，也不能照顧他一輩子」。

陳莉茵認為唯有健全的醫療社福體制，才有機會為罕病患者創造一個友善的存活環境，也唯有如此，吳小弟才能繼續懷抱當畫家的夢想，在自己的人生彩紙上，盡情揮灑。

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>