

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑭

楓糖尿症

Maple Syrup Urine Disease

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。人體內約有三萬五千個基因，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。

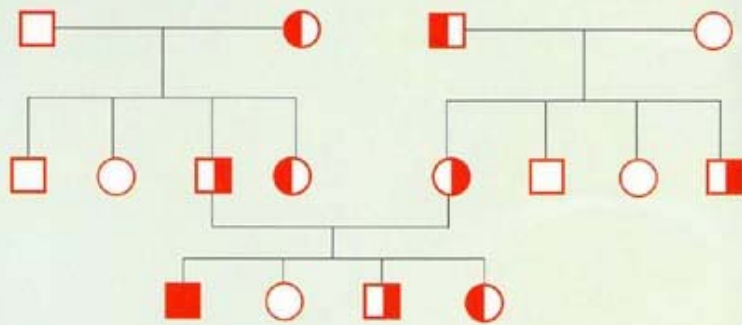
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

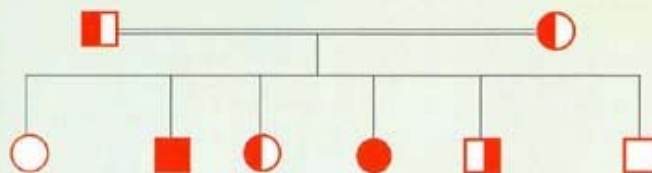
楓糖尿症之遺傳方式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜



- ● 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- ● 男性、女性罹病者
- ○ 男性、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

期待他走路，
是家人對滿週歲的諺諺，
心中小小的期望。

在諺諺出生之後，爸爸為了讓媽媽在家安心坐月子，於是把寶寶暫留在出生醫院的嬰兒室照護，沒想到他卻開始嘔吐、體重下降、不停哭鬧，從基隆轉送到馬偕醫院急診，經過住院檢查後，確定諺諺罹患了罕見的楓糖尿症。不過診斷確定開始接受治療已經是出生後十幾天了，胺基酸毒素的累積，已經傷害到諺諺的中樞神經，導致他的腦部不正常放電且發育遲緩。



從諺諺發病後，林爸爸便從網路、衛生署、病友團體、醫院資料室到罕見疾病基金會，四處蒐集相關醫療資訊並積極尋訪病友。他發現早期楓糖尿症患者，沒有救命的特殊奶粉可以吃，多半在幼年時期就離開人世，所以現今存活患者大多在小學年紀以下。雖然沒有太多的前例可循，但藉著病友之間的聯繫可以分享經驗、彼此鼓勵。「有一個兩歲多的小病患，他是兩歲時才開始會走路的。」聽到這個消息我們很興奮，這鼓舞我們相信諺諺一定能走路，只是時間早晚的問題。

現在滿週歲的諺諺，發育情況大約落後一般小孩半年，仍無法站立行走，媽媽每天為諺諺的飲食與特殊奶粉比例把關，定時幫他補充維他命和其他必需藥物，爸爸每週帶他到醫院做復健訓練肢體動作。回到家中，爸爸也經常幫諺諺按摩，透過親子肢體接觸為他加油，而諺諺也相當爭氣，以行動回報。「之前他翻過身就趴下去，常得花上半個鐘頭，氣急敗壞地才能再翻回來。不過前幾天，他突然可以輕鬆地翻來翻去，看到他的進步，我們都非常高興。」

現在林爸爸開始擔心孩子成長後的飲食問題。這種比吃素還要挑剔的飲食控制，如何預防孩子產生自卑的心理？且暴露在眾多美食誘惑的環境中，孩子又該如何自我把關？林爸爸構想著一間「特殊飲食學校」的誕生，那裡會有專業的營養師，為各類必須終身飲食控制的孩子們調理營養午餐，讓他們可以安心的學習成長.....

楓糖尿症

罕見遺傳疾病(十四)

當我們抱著嬰兒時，多少會聞到他們身上散發的「乳臭味」，但若小寶寶身體異味濃重或氣味特殊，那就有可能罹患胺基酸代謝異常的疾病。像苯酮尿症患者會有霉味、異戊酸血症患者會有臭腳丫的味道，而楓糖尿症（maple syrup urine disease, 簡稱MSUD）患者的體液和尿液則會有楓樹糖漿的甜味。

楓糖尿症是特殊支鏈胺基酸代謝異常的罕見疾病，屬於體染色體隱性遺傳疾病，發生率為幾十萬分之一，在台灣原住民病患約佔半數。楓糖尿症是因體內缺少支鏈甲型酮酸脫氫酶素（branched-chain α -keto acid dehydrogenase），使得支鏈胺基酸（纈氨酸、白氨酸、異白氨酸）的代謝無法進行去羧基反應（decarboxylation），因而使這三個支鏈胺基酸堆積在體內產生毒性，對腦細胞造成傷害，同時也產生了特殊的體味。

通常罹患此症的嬰兒，在開始餵食後數天至一周內，會逐漸出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，身上散發焦糖體味或尿味，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。診斷上藉由分析血液胺基酸的濃度，可發現典型病患的纈氨酸、白氨酸、異白氨酸及異白氨酸的異構物（alloisoleucine）的數值很高，以及丙氨酸（alanine）濃度很低。此症依病患的臨床表現及生化反應可分為五型：典型的楓糖尿症（classic type）、間歇型（intermittent type）、中間型（intermediate type）、維生素B1反應型（thiamine-responsive type）及E3缺乏型（E3 deficient type）。

治療方面，急性救治先求穩定患者的心跳、呼吸、體溫及血壓等生命徵象，再應用血液透析或腹膜透析移除體內堆積的有毒物質。再者，必須維持電解質和血糖的穩定，矯正代謝性酸中毒，以維持血液中適當的酸鹼值，給予高能量的碳水化合物及適當的脂質以避免異化作用，有些對大量的維生素B1有反應的病童也可嘗試給予此項治療。在長期治療方面，則是利用特殊奶粉適當管制病患對這三種分支鏈胺基酸的攝取。不過支鏈胺基酸是必需胺基酸，身體無法自行製造，必須靠外界適量的補充，所以要調整一般嬰兒奶粉與特殊奶粉的比例，以兼顧必需胺基酸的來源恰足以供應病童生長，但又不能過高而造成毒性；因此，治療初期病童要經常抽血以偵測血液中胺基酸的濃度。至於已經傷害到中樞神經系統的病童，除了仍應接受特殊的藥物及奶品治療外，尚需要及早接受早期療育及復健治療。

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 04-2255-0177
- 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 02-2875-7576-124
 - 台大醫院 02-2312-3456-6708
- 中區優生保健諮詢中心
 - 台中榮民總醫院 04-2359-2525-4024
 - 中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
 - 中山醫學大學附設醫院 04-2473-9595-4806
- 南區優生保健諮詢中心
 - 高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-312-1102-7048
- 東區優生保健諮詢中心
 - 花蓮慈濟醫院 038-563-092-3602
- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 國防醫學中心 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2396-1647-375
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200-8223
- 彰化基督教醫院 04-722-5121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-5286
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123-8715
- 高雄婦幼綜合醫院 07-312-1101-7048



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號

網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路二段52號10樓

電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560

網址：<http://www.tfrd.org.tw>