

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑮

粒線體缺陷

Mitochondrial Defect

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。

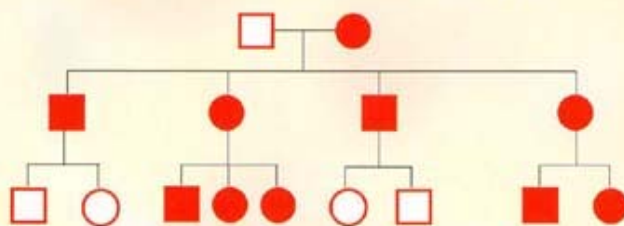
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

粒線體疾病之遺傳方式（母系遺傳）

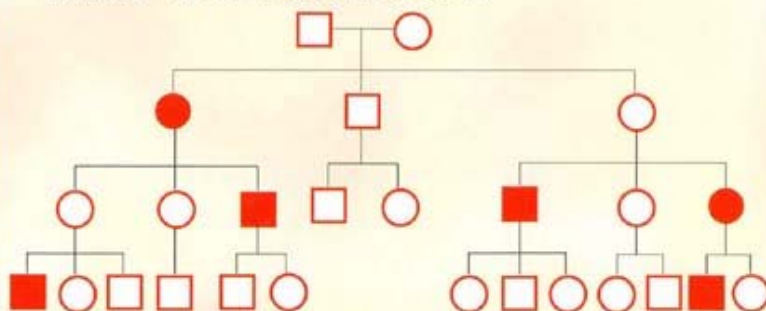
(A)典型的粒線體遺傳方式：

罹病的女性會將粒線體疾病遺傳給每一個兒女，
病情輕重不一致，而男性患者則不會將疾病傳下去。



(B)非典型的粒線體遺傳方式：

粒線體缺陷雖仍是母系遺傳，但非每個遺傳到粒線體疾病者
皆會發病，某些狀況更以男性較會發病。



■ 男性罹病者 ● 女性罹病者 □ 健康男性 ○ 健康女性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

今年七歲的凱凱，因為罹患粒線體缺陷，自一歲半起就停止發育，身高只有一百公分，且無法獨立走路。89年底一次發病，幾乎要奪走凱凱的生命，但他展現驚人的意志力，堅強地活了下來。

那是89年12月7日，早上凱凱吃完東西嘔吐後就倒下了，家人立刻從宜蘭飛奔到台北馬偕急診，他連續乾咳整整四天，呼吸道感染病毒、肺水腫、持續高燒、全身虛脫...病況急遽惡化，四個月來回加護與普通病房之後，凱凱已接近植物人的狀態，只能靠餵食流質補充養分，每天腹膜透析五、六次以幫他排毒。直到90年4月，突然血壓高到180mm Hg，打降血壓藥仍無法控制急喘及心跳加速，醫院只好幫他插管呼吸並發出病危通知。羅媽媽雖然把他的衣物、照片準備在側，但她每天進加護病房探望凱凱時，都會說「媽媽說不定那天就要幫你拔管子，讓你解脫，你如果還想要跟著媽媽，你就要自己學著呼吸。」說也奇怪，拔管後的凱凱反而開始自己呼吸且愈來愈順...，凱凱似乎允諾了媽媽的話，以他旺盛的求生意志力展現奇蹟。住院半年後，在90年5月18日，媽媽終於帶著凱凱回家。

羅媽媽記得，凱凱剛出生時一切正常，一歲多時則開始有輕微手腳外彎，漸漸活動力變差，偶會出現抽筋、抽掙的現象。他一度被診斷是貧血、腦神經病變、腎臟病..等症狀，直到四歲多做腎臟切片時，才確定罹患了「粒線體缺陷」。像這種腎臟病變，凱凱是全世界第五例，台灣首例。「真的十分罕見，連醫生對這種病都不清楚，只確定他的健康會走下坡，但不知道會到什麼程度。」家人就在這未知的恐懼中，陪伴他度過人生的第七個年頭。

照顧兩個罕見疾病的孩子，羅媽媽並不以為苦，「最辛苦的是孩子，每天都在面對病痛的折磨，只能過一天算一天」。不過媽媽從中也領悟到健康的重要性，不僅是孩子，大人也一樣。因為小凱凱兩歲的弟弟，跟哥哥一樣罹患粒線體缺陷，雖然狀況好得多，但對抗這未知的疾病，他們和家人還有一段很艱辛的路要走。

粒線體缺陷

罕見遺傳疾病(十五)

人類有三萬五千個基因位於細胞核內，但僅有三十七個基因位在粒線體中，同樣掌管遺傳卻往往會被忽略。近年來的研究發現：父親精子粒線體中的DNA在受精過程不會遺傳，嬰兒的粒線體DNA全是得自母親，其中若有缺陷則透過母系遺傳而造成家族代代相傳。

粒線體基因缺陷會導致相當嚴重且多樣的疾病。粒線體就像是人體的發電廠，負責供給能量，主掌身體能量的代謝，一旦遺傳自母親的粒線體基因出現缺陷時，可能會引發各種疾病。像是神經系統或肌肉的病變，患者可能會出現肌肉無力、神經肌肉運動失調、智能不足等症狀，而導致癱瘓長期臥床。此外，有些帶因者會造成糖尿病、眼盲、失聰及不孕等現象。再者，粒線體缺陷也與腎衰竭、腎因性貧血等腎臟病變有關，個案中所談到的凱凱就是其一。依照臨床診斷來看，已知可能與粒線體缺陷相關的疾病就多達五十多種。

目前並無藥可根治粒線體缺陷所引發的疾病，僅能就各種引發的症狀給予治療和照護。所以，透過遺傳諮詢與基因篩檢，是預防悲劇發生的最好方法。在國家衛生研究院的「粒線體疾病國家研究室」數年來的追蹤發現，國內的粒線體基因缺陷家族高達三、四百個，推估國內帶因者約有三、四千人。其中還有一家族上自外曾祖母、下至外曾孫廿多人全都發病且無一倖免，家族成員有的眼盲、有的失聰，還有人不斷流產，無法懷孕成功。所以，有家族病史的女性高危險群都必須要做遺傳諮詢與產前篩檢。依照優生保健法，優生健康檢查對於遺傳性疾病目前以基因及染色體兩項檢查為主，凡是經過遺傳諮詢，證實四親等以內或本人疑似罹患遺傳疾病者都可以進行篩檢，衛生署並給予補助。

對粒線體缺陷的疾病，國外研究以正常基因置換異常基因來治療，不過人體有數兆個細胞，如何精確置換有缺陷的細胞，恢復正常功能卻不影響其他器官的功能，將是醫學界面臨的挑戰。



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>