

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑰

# 威爾森氏症

# Wilson 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。

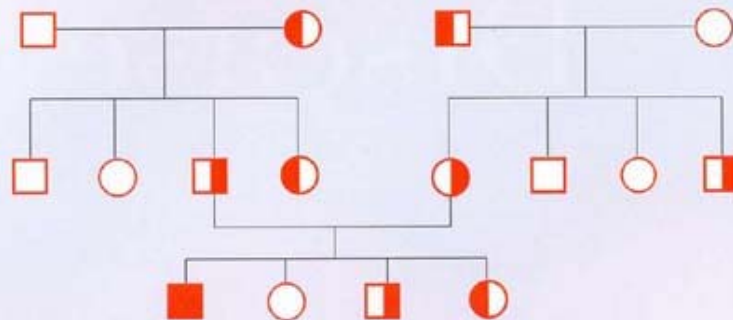
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

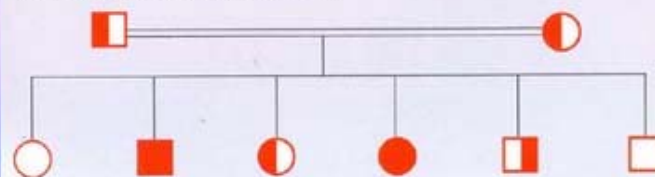
威爾森氏症之遺傳方式

(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

別驚訝身高一米八五的阿仁，像個孩子般吵著看卡通，他的確是童心未泯、十足的性情中人。這個在網路上名為「情場浪子」的小帥哥，若不是為威爾森氏症所苦，肯定是個熱情萬人迷。

阿仁在唸小學三年級時，每次寫書法手就抖得厲害，上國中後，他手抖得更是愈來愈厲害，到準備高中聯考時，幾乎連筆都拿不穩，於是只好住院檢查才找出讓他手抖動、注意力不集中的元兇—威爾森氏症。這罕見疾病讓自小名列前茅的阿仁，成績一落千丈，脾氣變得十分暴躁，且語言、平衡和運動都發生問題，但意外還不只於此。

在阿仁十七歲那年，一天跟同學吵架被推一把，他從樓梯摔下撞到後腦，送醫後立刻開刀避免腦死，結果阿仁在醫院昏迷十多天才醒來。這回意外也傷到他的右後腦，影響到左半邊肢體的動作。手術後他被醫生宣判可能終身要坐輪椅，但不服輸的阿仁，展開他自訂的復健運動計劃，從86年6月開始，他的雙腳各綁五公斤沙袋，每天步行到學校以訓練雙腿的肌力，除洗澡外，不曾拿下，直到88年準備聯考時才停止。因為阿仁持之以恆的自我磨練，讓他的運動能力不至於喪失，他很自豪現在百米可以達到24.11秒的成績！

眼前阿仁還有一個極待克服的新挑戰——情緒。威爾森氏症對他中樞神經的損傷，常讓他此刻暴躁發怒而下一刻又是沮喪落淚。長期以來，他一天只能睡四、五個小時。89年阿仁和家人的日本行是他發病後睡得最甜的一週，他不記得日本有什麼好玩，只記得廿四小時中有十六小時在睡覺。

因為銅沉澱與長期服用各種藥物的作用，阿仁現在已經有輕微的肝硬化，胸腔、腹腔會不定點地疼痛，因此每三個月他要到醫院回診追蹤。目前，阿仁也把生活重心放在91年2月23日剛成立的威爾森氏症聯誼會，希望能將過來人的經驗和更多病友們分享。

**威爾森氏症聯誼會：0921176975**



## 威爾森氏症

### 罕見遺傳疾病(十七)

威爾森氏症為體染色體隱性遺傳疾病，它是第十三對染色體上的ATP7B 基因產生突變，導致人體內銅代謝時經由膽汁分泌的途徑發生故障，使得過多的銅堆積在肝臟，並逐漸波及全身器官，對人體組織產生毒性與破壞。

威爾森氏症患者會在肝臟或中樞神經系統中出現病變，或是兩者同時出現。

在肝臟方面：過量的銅堆積，影響肝臟的功能，造成肝炎、肝硬化，患者可能出現肝酵素指數上升、黃疸、白蛋白降低、腹水、凝血機能異常、血氨增高等病症。而過多的銅在肝臟堆積會導致肝臟組織發炎、壞死及纖維化，臨床表現為慢性肝炎、肝硬化及猛爆性肝衰竭。嚴格來說，威爾森氏症的肝病與一般肝病無異。因此罹患肝病者都需評估是否有罹患威爾森氏症的可能性。

在神經系統方面：過量的銅也會侵害腦部引發神經精神症狀，而出現顫抖、不自主運動、步伐不穩、肢體張力異常、口齒不清、流口水、吞嚥困難等情形；也有患者會出現類似帕金森氏症的行動遲緩或肢體僵硬。有些威爾森氏症患者會先出現精神症狀，像是情緒不穩、憂鬱症、躁症、精神錯亂等，女性可能會有月經不規則，甚至停經、不孕或流產等現象。

威爾森氏症的治療需終身服藥以加速將銅從體內排除。目前採用的藥物有D-penicillamine和trientrine HCl，這兩種藥物是藉由與銅進行螯合或鍵結，再經由尿液排泄掉體內過多的銅。另一種tetrathiomolybdate的療效則還在評估當中，但比起D-penicillamine似乎較無神經方面的副作用。其他常用藥物還有醋酸鋅鹽(Galzin)，可阻止小腸對銅的吸收，藉此減少體內聚積的銅，也可避免銅的再吸收，其副作用較小。

威爾森氏症是少數可以治療的罕見遺傳疾病，愈早治療效果愈好，一旦延誤將會對身體器官造成損傷，病患也切忌任意減藥或停藥，應依指示終身服藥。



## 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>