

認識罕見遺傳疾病 系列 ⑳

性聯遺傳 低磷酸鹽佝僂症

X-linked
Hypophos-
phatemic
Rickets

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。

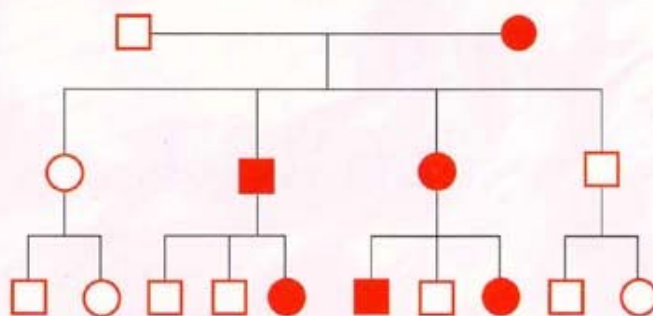
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症之遺傳方式

此症之基因已知是位於X染色體短臂Xp22.1位點上的PHEX，據國外醫學研究機構的分析，其基因病變大都為點突變或小段基因缺損，不過此項研究結果目前尚未能有效應用於臨床領域。

遺傳方式：性聯顯性遺傳



- 男性罹病者，症狀通常較女性患者嚴重。
缺陷基因不會傳給兒子，但會傳給每個女兒。
- 女性患者，症狀通常較男性患者輕微。
- 正常男性
- 正常女性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

唸國一的寧寧除了個頭小之外，大概很難察覺跟其他同學有什麼不同？其實藏在她身體裡的骨骼和正常人比起來可是又軟又脆弱。

寧寧剛出生時並無異樣，但滿周歲就能看出明顯有O型腿，當時醫生認為她年紀還小不適宜做矯正，只需追蹤觀察。後來因為腎小管出了問題，在住院照X光時發現她的骨頭末端呈現模糊的影像，顯示骨骼鈣化出現問題。進一步再做血液與內分泌檢查後，確定寧寧罹患的是罕見的「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」。此後，寧寧就成了藥罐子，每天得定時定量補充體內缺乏的磷與維他命D。

在寧寧兩歲時，許爸爸赴美作學術研究，順道帶她到美國紐澤西州作治療。在這一年當中，寧寧每天穿矯正鞋，以調整彎曲變形的雙腿。返台後也帶回美國一種添加水果口味的補充磷用藥，它不像台灣健保給付藥那樣的難吃。一百包裝一盒美金45元，一天得吃8包。因此每月自費購藥就得多支出3,500塊台幣。不過，多花些錢讓寧寧省掉天天吃苦也是值得的。為尋求其他的治療管道，家人也不得不嘗試另類的療法，像寧寧六歲時，許爸爸每個禮拜會帶她去看中醫，醫生將藥貼在穴道上再用不同色光照射。說也奇怪，治療初期寧寧因腎鈣化常拉肚子的情況稍有改善。

打從寧寧出生後，許家爸媽就開始分工合作對抗疾病。媽媽負責照顧寧寧服藥，她光是從維他命D膠囊中弄出一半份量的藥液，就夠她折騰了；爸爸則是上網蒐集資料，他常上一個英國病友團體的網站跟大家交換意見。透過網上經驗分享，可以獲得許多寶貴的一手資訊。

目前，寧寧因為長期關節磨損而飽受疼痛之苦，胃、腎鈣化造成她習慣性消化不良，最嚴重的是雙腳內旋三十五度，嚴重畸形而影響走路平衡，骨科醫生建議動手術，但許家爸媽在為開刀的後遺症而遲疑不決，寧寧的問題是一個個接踵而來。正如許爸爸說：「哪個家庭沒有問題，寧寧的疾病雖然少見，但也就是一個問題嘛，有問題解決就是了。」相信，未來在與疾病搏鬥的漫漫長路上，一家人還是會繼續攜手努力的。

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症

罕見遺傳疾病(二十)



人體缺乏礦物質會導致骨骼的礦物質化 (mineralization) 不良，這種情形若發生在成長中的孩童，會造成生長減慢、骨齡遲緩等情形發生。這樣的症狀稱為「佝僂症」。而佝僂症有鈣缺乏、維生素D吸收不良、磷缺乏等各種類型，「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」亦是其一。

「佝僂症」亦是其一。

一般人都知道缺乏鈣會造成骨質疏鬆且容易骨頭斷裂，但卻很少人知道磷對骨骼也同樣重要，因為長期缺少磷會造成肌肉衰弱及骨骼畸形發展。體內鈣和磷的吸收與調節均受副甲狀腺及維生素D的影響。人體80%的磷存於骨骼和牙齒內，與鈣結合成磷酸鈣，其餘的20%則存於軟組織與體液內，磷除了是形成骨骼的必備成份之外，還可幫助吸收葡萄糖、甘油、運送體內脂肪酸、協助代謝能量及平衡血液的酸鹼度，由此可見磷的重要性。「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」是缺磷造成佝僂症的一種罕見遺傳疾病。它主要的異常症狀有：

- 1.在X光檢查中可看到骨端擴大呈杯狀、骨樑粗大。
- 2.下肢彎曲、髖關節內彎、膝關節內彎或外彎，嚴重者在胸廓肋骨會有佝僂症串珠(rachitic rosary)。
- 3.骨頭軟弱易疼痛、肌肉無力容易跌倒及發生自發性骨折。
- 4.輕至中度的發育不良，生長遲緩，成人身高多在130到160公分間。
- 5.腎小管與胃腸道對磷的吸收減低，新骨形成的速度緩慢。
- 6.有些患者齒髓腔大、琺瑯質發育不全、齒齦與齒根尖周圍感染、長牙遲緩。

通常患者在嬰兒早期的發育正常，但到六個月的時候，血清的磷值降低，若採用大量維生素D則可以明顯改善骨骼發展和畸形現象，但發育遲緩及血清磷值過低的情形仍無法改善，且大量的維生素D對人體有害。所以「X性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」在治療上多半採用每天10,000~50,000單位中劑量的維生素D2以及每天分五次口服高劑量的無機磷酸鹽1~4克，並且要定期追蹤做血液和X光檢查來調整服藥的劑量。另外，需配合骨科醫生針對下肢畸形給予外科矯正或手術治療。

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>