

行政院衛生署國民健康局・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

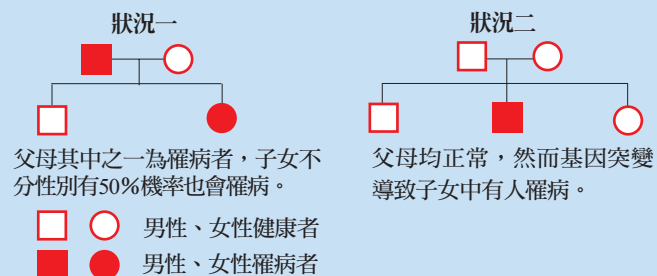
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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，將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。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。

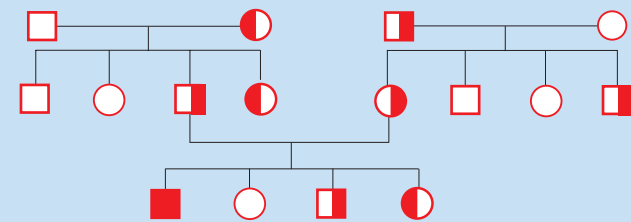
骨質石化症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳

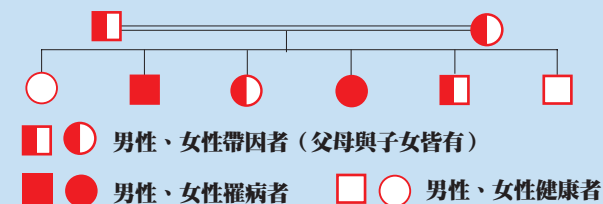


體染色體隱性遺傳疾病

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜（近親結婚）



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

硬骨頭的小巨人， 上帝要他成為鼓舞別人的力量

就讀國中的昇昇，個性內向害羞，身高與其他同學相比矮了一截，從外觀看來，沒有人知道他是俗稱大理石寶寶的罕見疾病患者，常常要隨時回診及接受治療，很容易影響課業。但是在班上，他卻是個品學兼優、多才多藝的優秀學生，成績也一直名列前茅。國小除了擔任過班長之外，也因為樂觀的個性和良好的人際關係，獲選為全校模範生。這些優異的表現更讓他在國小畢業時，以全校第一名的佳績獲得「市長獎」的最高榮譽，因而被冠上「勇敢的小巨人」的稱號。

從小，昇昇的個子就比同年齡小孩矮小，又隨著年齡慢慢增長，和其他小朋友身高的差距也愈來愈大，因此父母懷疑他身體機能出了問題。在6、7歲左右接受健康檢查後，跑遍了台大、長庚、榮總以及馬偕等各大醫院，最後才透過X光檢查，發現出骨質密度偏高的異常現象，才確診是罹患罕見疾病骨質石化症，可能影響骨髓功能，造成骨質密度增高而產生骨骼易脆、血鈣偏低以及血磷上升等現象。得知這樣的結果，可真讓昇昇的父母都嚇了一跳，所幸昇昇的病情還算輕微，目前只要定期追蹤，不要惡化，即可與罕病共存。

或許是受音樂家母親的影響，昇昇對於音樂相當在行，除了是學校合唱團的男高音之外，長笛更是他的拿手樂器，在許多表演場合都可以看見他優異的表現，宛如與生俱來的天賦。此外，在運動方面，不但可以一口氣跳繩跳200次，連氣也都不喘一下，也常常陪伴家人打羽毛球、籃球和游泳，只要小心避免受到激烈外力碰撞而骨折，這些都難不倒他。

由於生病的緣故，昇昇靠著不斷地努力與堅持，才能有今日如此優異的表現。他深信，矮小的身軀，是上帝要他成為鼓舞別人的力量。因此，他希望長大後可以當醫生，幫助更多和他一樣的罕病患者，讓他們不要受那麼多的苦。昇昇爸爸也期許孩子能秉持著樂觀進取的人生觀，千萬不要因為生病或體態矮小而自卑，靠著智慧提升自我價值與競爭力，活出屬於自己的精采人生。

骨質石化症

罕見遺傳疾病(四十八)

骨質石化症是一種先天骨質再吸收障礙的疾病，分為多種類型，為體染色體隱性或顯性遺傳疾病，主要因OSTM1、CLCN7、CA2等基因缺陷，造成蝕骨細胞骨質再吸收的功能不良。骨折、視力與聽力缺損，和骨髓造血功能衰竭是此病的典型表現，發生率全世界估計約1 / 100,000~500,000。

根據發病年齡及臨床特徵可分為以下四型：

1. 嬰兒型骨質石化症（Infantile osteopetrosis）：又稱「惡性骨質石化症」，屬於體染色體隱性遺傳，病患通常於出生後即發病。因骨組織的缺陷導致骨髓造血功能無法運作，產生全部血球減少，可經由血液檢查異常發現，症狀如貧血、易淤青、出血、及反覆受感染等。且因神經受壓迫其視力及聽力會受影響；其他症狀如生長遲緩、易骨折、前額隆起、眼顫、肝脾腫大、膝外翻等。若不積極做骨髓移植治療，多於10年內死亡。

2. 成人型骨質石化症（Benign osteopetrosis）：又稱「良性骨質石化症」，屬於體染色體顯性遺傳。此型的症狀不明顯，常因成人期多次反覆及難癒合之骨折，而意外被診斷。其骨髓功能雖不受危害，但有骨骼肌肉系統問題，如全身性骨骼硬化、骨疼痛、肢體內翻或外翻變形、脊柱側彎及早發性負重關節之退化性關節炎等；又因顱神經被壓迫而導致神經病變。

3. 中間型骨質石化症：為顯性遺傳疾病，病情通常比成人型嚴重，且因沒有家族史，所以常被誤以為是隱性遺傳。

4. Carbonic Anhydrase type II (CAII) deficiency：CA II 酵素缺乏，為體染色體隱性遺傳（位於染色體8q22），此酵素主要作用在活化骨頭、腎臟、腦部等器官功能；症狀為骨質密度高、易骨折、顱內鈣化、聽力下降、發展障礙及酸中毒。每一位懷疑此疾病患者均應行CA II 活性的篩檢以排除此型。

診斷方面，可經影像學檢查確立及區分各亞型。患者的X光片會出現不正常且明顯的白影，而斷層掃描及核磁共振檢查時會發現頭骨變厚、脊椎骨的放射密度極大且出現「rugger-jersey sign」，骨垢有橫向的帶狀。而骨頭切片及骨敏感測試也可協助確立診斷。基因診斷的確認，雖不具治療上的意義，但可作為產前診斷的依據。

治療應著重於骨髓功能抑制所造成的貧血與感染等問題，而皮質類固醇、高劑量的鈣三醇與干擾素 γ 皆曾有報告表示對治療此症有幫助。另外報告也指出水溶性維生素D可使蝕骨細胞的功能增強。骨髓移植可替換失效的蝕骨細胞，可望終止疾病的進行，是嬰兒型唯一的治癒方式。

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，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

- 衛生署國民健康局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
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5145
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104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>

95.11 第一版15,000份

認識罕見遺傳疾病 系列. 48

骨質石化症

Osteopetrosis

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷