

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。

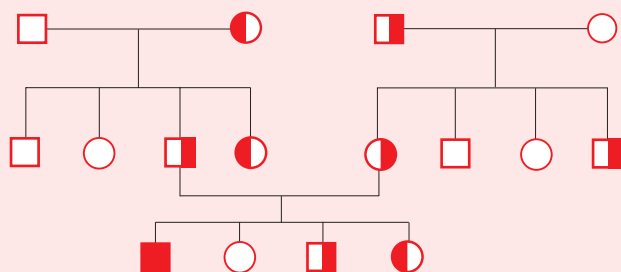
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

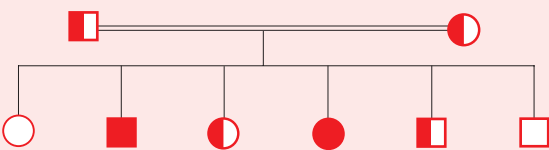
涎酸酵素缺乏症之遺傳方式

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（近親結婚）



- ● 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

解開「不自主顫抖和抽搐」的祕密

阿盛是個身高170公分、體重卻只有40公斤上下的年輕人，多年來深受涎酸酵素缺乏症所苦。

看著現在的他，很難想像在發病之前，他也曾體能優異，也曾經歷過青少年期逞兇鬥狠的年代。至於發病的歷程，應該從國小三年級算起吧！當時的他，只覺得手常常會不自覺地顫抖，但體能與一般同學無異。

國中時期的阿盛，開始了血氣方剛的年代。國二時，有一次躲在教室偷抽菸，結果主任來了，他就一股腦兒衝下樓，當時卻突然有一種被「點穴」的感覺，發覺自己不能控制肌肉，因而滾下樓梯，但站起身來卻又沒事；自此之後，阿盛就對下樓梯產生了恐懼感。

國二下學期，因為手抖得嚴重，自以為是酒喝多了，去看了神經外科，但查不出原因，只是開點藥吃吃。他卻開始覺得，平衡感的確愈來愈差，而且愈想控制愈加嚴重。

成年後，在一次朋友聚會時，因為氣氛鬧得不愉快，他打算先行離去。當他懷著惡劣的情緒下樓時，怎知腳一滑，臀部撞到階梯，頭順勢撞到牆壁，就無法控制地一直撞，還不斷抽搐，看來像是癲癇發作。這次突發狀況，使他真正開始懷疑自己的健康出了問題。

至於確診過程，阿盛如同其他罕病患者一樣，也是走來艱辛。在兵役體位判定時，醫官看他手抖得頗嚴重而要求複檢，於是在一連串檢查後，一度被懷疑是「小腦萎縮症」，後來到大醫院卻被判定是「肌躍症」，而開始長期服用抗癲癇藥物。只是服用期間早上會頭昏，全身還會發抖，但如果不吃，就會癲癇發作。

直到27歲那年，因為姐姐也有相同的症狀，醫師懷疑是基因出了問題，而建議將他們的檢體送至國外檢驗，才確診為罹患涎酸酵素缺乏症。但令人難過的是，當時姐姐已走路不穩，必須有人攙扶，而她卻不願等到檢驗結果出爐就選擇以自殺結束生命。

跑遍各大醫院檢查的艱辛過程，讓阿盛覺得既冤枉又委曲；甚至因為狀況特殊，有種被醫護人員當「怪物」看待的痛楚，但他仍期望國內藥商能儘快研發出治療藥物，甚至也自願作為人體實驗，讓自己的生命能對此症有所貢獻。

涎酸酵素缺乏症

罕見遺傳疾病(五十)

涎酸酵素缺乏症起因於細胞內溶小體酵素— α -涎酸酵素（ α -sialidase；又稱 α -N-乙酰基神經胺酶alpha-N-acetyl neuraminidase）的缺乏，使涎酸代謝途徑受阻，導致細胞內儲存過量無法分解的涎酸寡糖（Sialyloligosaccharides），而造成細胞內許多空泡。受影響的器官系統包含中樞神經系統、骨骼系統與網狀內皮系統。而此病的致病基因稱為NEU1（位於第6號染色體短臂22.1），屬於染色體隱性遺傳。此基因的突變型式非常多樣性，截至目前為止，已有超過40種突變型式被報告。

此症可依發病年齡與症狀嚴重程度分為兩型，第一型屬晚發型（成人型），通常在10至30歲左右出現步態異常、視力問題、肌陣攣（Myoclonus）及眼底鏡檢查發現眼底櫻桃紅斑點（Cherry-Red Spot），患者通常不因此病致命，但其視力會減退且因肌陣攣而影響行走能力。其他症狀包括：癲癇發作、反射過強與運動失調。

涎酸酵素缺乏症第二型較為嚴重，與第一型不同的是在早期即出現嚴重且類似黏多醣症的臨床表現，包括：肝脾腫大、骨骼異常、臉部外觀粗糙與智能障礙。肌陣攣及眼底櫻桃紅斑點可在較大的小孩看到。第二型可再分為先天型與嬰兒型，先天型可明顯於出生時呈現出嚴重的異常，時常出現胎兒水腫及新生兒腹水，造成死產及早期死亡。嬰兒型則是在出生後出現症狀且發展迅速，通常於20多歲過世，但仍有報告指出有患者可存活至30歲。

涎酸酵素缺乏症第二型於疾病早期骨垢出現斑點，其會有椎體前端裂損、肋骨變寬、肋骨發育不良、掌骨與指骨幹展開等症狀。但涎酸酵素缺乏症第一型不會有此症狀。有些患者其腦部影像檢查呈現腦部萎縮。診斷方面目前可透過白血球與皮膚切片培養的纖維母細胞作 α -涎酸酵素活性檢測。產前檢查可從培養的羊水細胞或絨毛膜的細胞檢查酵素活性。

治療以支持療法與症狀緩解為主。肌陣攣之藥物治療效果因人而異。藥物目前以Valproate、Piracetam、Clonazepam為主。適當的營養與癲癇控制，有助於維持健康狀態。

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. 50

涎酸酵素缺乏症

Sialidosis

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