

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3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
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
花蓮慈濟醫院	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 三軍總醫院 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 02-2391-6470
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (125)

鉬輔酶缺乏症

Molybdenum Cofactor Deficiency

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

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。

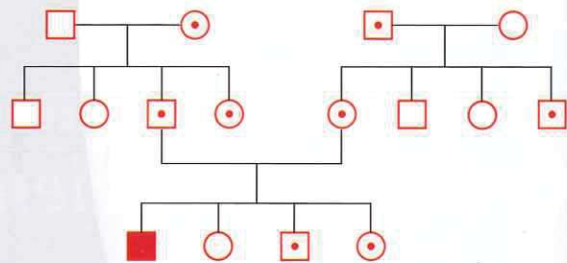
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是年盛行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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

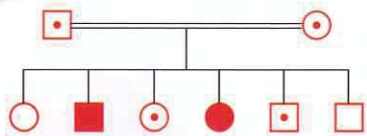
鉬輔酶缺乏症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



- ◻ 男性帶因者
- ◻ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- ◯ 女性帶因者
- 女性罹病者
- ◯ 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

面對疾病道路 有你有我

子桓在1歲5個月前，如一般兒童一樣，能坐著、能走路，也處於牙牙學語的年紀，但突如其來的感冒，讓一切變了調。原以為是普通的感冒，但伴隨著子桓身體不斷出現不明晃動，子桓的父母便意識到這並不是一個正常的現象，然而卻檢查不出他的身體發生了什麼事。



在這場感冒中，子桓於4個月內面臨右半身突然的癱瘓，緊接著是全身癱瘓，病程急速惡化，讓子桓的父母如同熱鍋上的螞蟻，不知該如何是好。

歷經4個月的煎熬，醫師告知子桓父母，可以嘗試作基因檢測，因為醫師懷疑子桓可能得到了罕見疾病。檢查結果出來後，子桓確診為「鉬輔酶缺乏症」，複雜的情緒頓時撲向子桓的父母，可現實狀況卻不容他們停下腳步，他們積極向外尋找疾病資源。礙於台灣病例數相當稀少，不易找到相同疾病的病友，他們也利用社群網站與國外的病友搭上線，分享自己的經驗，找到相互支持的力量。

子桓確診後，得避免含有「硫」化物的食物，因此子桓父母在飲食控管上花費極大心力，此外他的日常，便是坐在輔具上穿梭於各個復健中心。子桓全身癱瘓的狀況，在逐年復健下也漸漸好轉，這樣的轉變，最大功臣莫過子桓父母。他們在每日下班後仍堅持開1小時的車程帶他復健，早上上班，晚上帶子桓復健，這樣忙碌的日常，對於他們來說或許辛苦，但也甘之如飴，他們期望藉由復健讓子桓在認知、行為能力上能更進一步。4歲時的子桓，坐著時仍會東倒西歪，只能像嬰兒般在地上爬行，但開始跟父母有多點互動，這樣的進步，已讓父母相當感動。

「當下遇到什麼狀況，就去解決！」是子桓媽媽在這段歷程中最大的感想，也是這樣的精神，讓媽媽在遇到問題時，擁有無畏的精神去面對。子桓媽媽也期望有一天，能在不使用輔具的情況下，與先生牽起子桓的手，一同去公園遊玩，享受親子的溫馨時光。

鉬輔酶缺乏症

罕見遺傳疾病 (一二五)

酵素（或稱酶）是人體生化代謝反應中必要的催化劑，某些酵素（酶）需要「輔酶」參與，代謝反應才能順利正確進行，例如亞硫酸鹽氧化酶（sulfite oxidase）、黃嘌呤氧化酶（xanthine oxidase）以及乙醛氧化酶（aldehyde oxidase）三種酵素就需要鉬輔酶（Molybdenum cofactor）參與。當合成鉬輔酶的基因如MOCS1、MOCS2、MOCS3或是GEPH損壞，鉬輔酶無法正確被合成，就會導致上述三種酵素催化的相關代謝途徑異常而致病。

患者的臨床表現情況差異很大，症狀可能在新生兒或嬰兒階段出現，也可能於兒童或成年後才有症狀。疾病表徵包括神經系統異常，如急性腦病變（Acute encephalopathy）、頑固性癲癇（Refractory seizures）、肌張力異常（Axial hypotonia/Peripheral hypertonicity）、半身癱瘓（Hemiplegia）、動作協調障礙（Ataxia）、發展遲緩（Development delay）、腦萎縮（Brain atrophy）等；其他相關症狀包括眼睛水晶體異位（Ectopia lentis）、餵食困難（Feeding difficulties）、特殊外觀（Dysmorphic feature）、呼吸中止（Apnea）等。診斷方式除上述臨床症狀，會有血液中尿酸（Uric acid）及高半胱胺酸（Total homocysteine）數值降低，尿液檢查會發現相關代謝產物異常，例如尿液亞硫酸試紙測試（Sulfite test）會因為亞硫酸（Sulfite）數值上升而呈現陽性，又如尿液中牛磺酸（Taurine）及黃嘌呤（Xanthine）上升、血漿胺基酸檢查胱氨酸（Cystine）下降等。另外透過影像檢查包括腦部電腦斷層掃描或磁共振影相可以評估腦病變情況；組織中的酵素活性檢測，或是抽血做基因檢測確認MOCS1、MOCS2、MOCS3或GEPH基因突變情況，都可做為診斷的依據。

目前全球發生率估計約1/100,000~200,000間。疾病的遺傳模式為體染色體隱性，即當父母皆為無症狀帶因者時，每次懷孕都有25%的機率生下患者，50%的機率是跟父母一樣帶因，25%的機率正常。

治療策略以症狀控制為主，包括藥物控制癲癇、早期療育、鼻胃管餵食以改善餵食困難造成的營養不良等；有些報告使用低蛋白質飲食，再輔以補充半胱氨酸（Cysteine）的治療，但效果尚不明確。2021年NULIBRY™（fosdenopterin）藥物已獲美國核准用於治療第一型鉬輔酶缺乏症（MOCS1）患者，相關訊息請諮詢專科醫師。