

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。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 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
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 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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>



106.12第一版1,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 ⑩

家族性澱粉樣 多發性神經病變

Familial Amyloidotic Polyneuropathy, FAP

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

財團法人罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

家族性澱粉樣多發性神經病變的遺傳模式

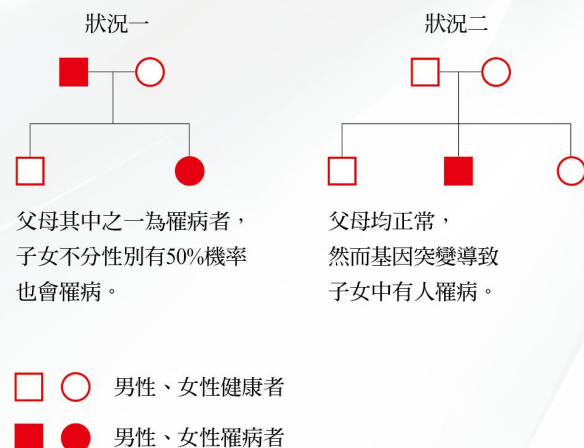
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

家族性澱粉樣多發性神經病變的遺傳模式

體染色體顯性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

鍛鍊生命的勇氣

正值壯年的吳大哥在50歲那年，手腳末梢開始輕微痠麻，變得容易腹瀉，原本以為只是腸胃疾病，沒有特別在意，直到幾次無預警昏倒才驚覺嚴重性。起初經骨髓抽血檢查，加上症狀非常類似而被誤診為慢性脫髓鞘多發性神經炎（CIDP），服用了兩年的類固醇藥物治療卻不見任何改善，種種健康狀況還都亮起紅燈，經與家人商議後決定轉院，透過切片檢查、抽血檢驗DNA才確診為家族性澱粉樣多發性神經病變（FAP）。

隨著病程的發展，吳大哥走動變得困難，體重下降10多公斤，體力急遽衰退，心急如焚的家人們嘗試自然療法、中醫治療，最後在接受「FAP」實驗用藥後，體重才稍微提升，以為會漸入佳境，卻又因突然加劇的腹瀉而體虛，檢查後發現胃部有幽門螺旋桿菌，治療一個月才康復。醫生表示實驗用藥只能抑制惡化，疾病對於身體的傷害還是很難恢復。

家人觀察他自生病後，身體有許多改變，包含手腳掌逐漸萎縮、指甲變形，肌力不足、走路不穩，且聲音變得沙啞、容易嗆到或劇烈咳嗽。大家見他有好幾次上廁所突然昏厥、腳發軟跌坐地上無力站起，遂在床邊放置呼叫鈴，方便就近前往協助，也分配好照顧分工，輪流看護他的安全。

哪怕有一絲希望也不輕言放棄，儘管他四肢感覺神經變得敏感，些微碰觸就會感到痠痛麻，甚至碰水就會不舒服，每天還是忍著疼痛讓看護按摩促進血液循環，同時嘗試原地輕微踏步運動，期望身體能獲得改善，減緩惡化情形。面對未來的各式磨練，吳大哥有幸與家人緊緊相伴、相互慰藉依靠，共度生命的苦與樂。

家族性澱粉樣多發性神經病變

罕見遺傳疾病（一〇四）

家族性澱粉樣多發性神經病變（Familial Amyloidotic Polyneuropathy, FAP）為體染色體顯性遺傳疾病，主要成因是在不同組織中發現澱粉樣蛋白的沉積，導致多重系統的疾病，而這些澱粉樣蛋白主要是由三種蛋白質的基因突變所致，分別敘述如下：

1. 運甲狀腺素蛋白（Transthyretin, TTR）突變：是最常見的類型，據研究指出TTR基因上有超過100種突變，其中以V30M為廣泛普遍。國內目前病患TTR基因突變型態多為A97S，而非V30M型。其臨床特徵多數為從腿部開始發生對稱性的感覺運動神經病變，也有一些人早期先出現手部腕隧道症候群，但隨著時間肌肉會愈來愈無力且合併自律神經失調，如姿勢性低血壓、大小便功能異常等。其它重要的症狀包括心肌病變及心臟傳導異常。
2. 載脂蛋白A-1（Apolipoprotein A-1）突變：在APOA1基因上有16種突變與FAP有關，此類型的澱粉樣蛋白多沉積於腎臟、肝臟和胃腸道，導致器官衰竭。
3. 凝溶膠蛋白（Gelsolin）突變：主因於GSN基因上核苷酸654位置有單一核苷酸突變所致。顱神經病變及周邊感覺神經病變為主，伴隨皮膚鬆弛及角膜格狀失養的徵狀。

藉患者臨床症狀及家族史諮詢，經照會各科醫師及各項生理功能檢查及生化數值檢驗，初步確定疾病外；組織切片經剛果紅（Congo red）染色，觀察有無澱粉樣蛋白；或透過基因檢測協助診斷。

除症狀治療外，肝臟移植為有效並可改善患者體內澱粉樣蛋白的產生方式；但器官移植仍有許多限制及術後照護等問題。目前針對TTR突變，市面上有Vyndaqel®（Tafamidis）藥物用以減緩疾病發展。但國內目前罕藥認定之適用突變型為V30M，台灣病患TTR基因突變型態多為A97S，未符合適應症，而此藥也暫無納入健保給付。另一種止痛藥Diflunisal也可延緩病情，但屬於仿單外的使用。新的藥物則以抑制RNA的方式來減少TTR的產生，未來將可提供不同的治療選擇。