

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

- 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

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #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
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092 #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
- 台北慈濟醫院 02-6628-9779



衛生福利部國民健康署

地址：10341臺北市大同區塔城街36號
電話：(02) 2522-0888
網址：<https://www.hpa.gov.tw>



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 108

神經元 蠟樣脂褐質儲積症

Neuronal Ceroid Lipofuscinosis

愛與尊重

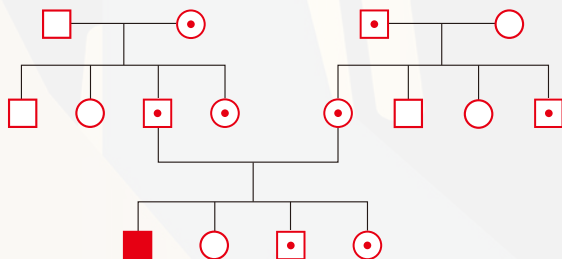
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

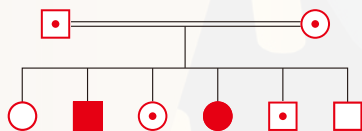
神經元蠟樣脂褐質儲積症的遺傳模式

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 | ◐ 女性帶因者 |
| ■ 男性罹病者 | ● 女性罹病者 |
| ◻ 男性健康者 | ◐ 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

陪他過好每一天

冠融從出生後一直是健康活潑的孩子，直到3歲的某一天，吃餅乾時兩隻眼珠突然歪斜、固定不動，在幾間大醫院檢查，都被認為是一般的癲癇，給予抗癲癇藥物後，卻開始頻繁的抽搐，然而藥物卻沒有任何改善，且因為發作次數多造成視力慢慢受損，5歲時便檢測出大腦有萎縮的情形；6歲時被醫院診斷視神經萎縮失明，之後也發現腦幹萎縮，隨著身體機能持續性的衰退開始臥床。

冠融退化速度非常快，有次母親節前夕他還可以跟媽媽說：「母親節快樂」，隔天就不能說話；原本還可以走路，有天一步也動不了，甚而11歲時被醫生評估只剩半年的生命，家人雖然百般無奈，但知道最不好受的是冠融自己，決定陪他過好每一天，停用任何藥物，透過在家照顧，減少他癲癇發作的次數，目前他只剩下聽力功能正常。

直到冠融12歲，接受全基因檢測才確定他的病症是「神經元蠟樣脂褐質儲積症」，因為是體染色體隱性遺傳，擔心弟弟罹患相同疾病便也接受檢測，幸好檢查結果一切正常。

這幾年全家人會一起到台北近郊走走，雖然要帶著抽痰機、呼吸器等醫療器材，但看到冠融臉上表情變得柔和，出門再繁瑣也值得。冠融父母24小時輪班照顧他，父親晚上工作，下午再和母親輪班，母親白天則在家經營二手拍賣，冠融的弟弟假日除了外出打籃球，大多時間都待在家裡幫忙。爸爸說：「生下他是很美好的事情，感謝他當我的小孩、陪我度過我的時間、我的生命。」

在漫長的醫療過程，爸爸認為醫病溝通關係需加強，才能提升病人的醫療品質。冠融的父母說：「冠融在發病後，每隔幾年就喪失一項功能，每次的失去對全家人都是一種打擊和考驗，但心中只求孩子還能呼吸，也感恩上天願意把孩子交給我們照顧。因為擁有這樣的天使孩子，父母親只能接受及轉念，陪伴孩子每一天，不要有遺憾就足已。」

神經元蠟樣脂褐質儲積症

罕見遺傳疾病 (一〇八)

神經元蠟樣脂褐質儲積症是一群會造成遺傳性神經退化的溶小體儲積症疾病。此症的特徵是會造成漸進性智力及運動能力退化、癲癇發作及早年夭折，大部分的類型都會造成視覺喪失。依據症狀及發病年齡來進行分類，可分為先天型、嬰兒型、晚期嬰兒型、青少年型、北方癲癇型、成人型。

此症的詳細致病機制還是未知的，不過幾乎所有的神經元蠟樣脂褐質儲積症都有細胞凋亡和神經鞘脂代謝失調的特徵。患者在許多組織和器官中都會表現溶小體儲積的現象，特別是在神經細胞中退化跟細胞喪失的狀況會更嚴重。

目前已知至少有13種基因會導致此症，絕大部份患者為體染色體隱性遺傳，代表其父母親雙方可能各帶有一此缺陷基因，不分性別，下一代皆有1/4機率可遺傳此症，如PPT1, TPP1, CLN3, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD, CTSF, ATP13A2, GRN, KCTD7基因。而若是因DNAJC5基因突變（成人型Parry disease）則是體染色體顯性遺傳，下一代會有1/2機率會遺傳到此症。

此症的初步診斷是依據患者出現的症狀進行判斷，如要確認診斷可依據患者的發病年齡及症狀去做相對應的酵素活性測試或是基因檢測，或者可以利用基因套組檢測確認患者是否有NCLs相關基因突變。若患者的突變點位已確認，有帶因或罹病風險之家人可進行相關檢測進一步診斷；家中有計畫生育者，亦可進行產前遺傳診斷來了解胎兒的罹病風險。

目前此症大多數的類型尚無有效的治療方式，主要是因患者發生的症狀進行治療。目前已有許多藥物可以針對特定症狀進行治療，如控制患者癲癇發作、營養攝取、胃食道逆流、肺炎、多涎、抑鬱及焦慮、痙攣、帕金森氏症症狀及肌張力低下等症狀。不過有一些藥物會導致患者癲癇發作或肌痙攣，如Carbamazepine, phenytoin和lamotrigine，患者在使用上應須特別注意。

在2017年，針對TPP1基因突變而致病的患者，FDA已經核准酵素補充療法藥物Brineura治療神經元蠟樣脂褐質儲積症第二型（CLN2 disease），定期施打可用來補充患者體內缺乏的TPP1酵素，可以有效減緩行動退化的速度。