

## 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. 120

# 體染色體隱性多囊性 腎臟疾病

## Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease

### 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。

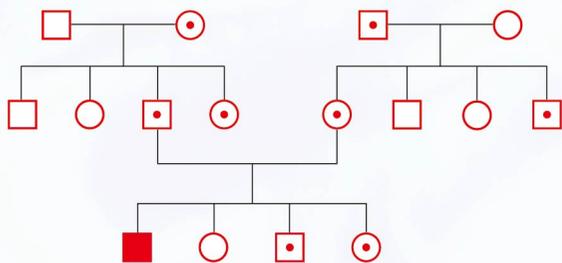
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾。

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。

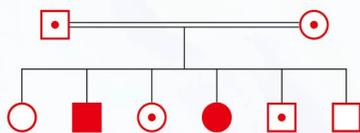
## 體染色體隱性多囊性腎臟疾病的遺傳模式

### 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

### 生命中最深刻的掛念

澤澤剛出生一個月時因不斷反覆發燒，媽媽帶澤澤至醫院檢查，超音波報告發現澤澤肝臟及腎臟異常腫大，經過醫師專業團隊評估後，診斷澤澤是罹患了「體染色體隱性多囊性腎臟疾病」的遺傳疾病，媽媽從未聽聞此病，更不了解小孩生病竟與基因有關。



澤澤除了肝、腎腫大外，脾臟也發現有異常腫大，且時常因反覆發燒、大面積皮下出血、下肢發黑、頭部腫脹而頻繁進出醫院，一年中有200多天在醫院度過。看著剛出生不久的孩子經歷諸多磨難，對於父母而言實為莫大的煎熬。

在頻繁進出醫院的時光裡，看見無數面對病榻束手無策的病家們，媽媽對自己說：不要把自己想得太糟，有人比你更糟。轉個念頭後，便能以積極的態度陪孩子一同面對疾病帶來的考驗。一歲半的澤澤終於迎來治療的曙光，由媽媽捐贈肝臟進行活體肝臟移植手術，手術十分成功，反覆發燒及皮下出血狀況未再復發，但腎臟及脾臟腫大問題仍需每三個月定期追蹤檢查，觀察血液各項指數、以及肝、脾與腎臟的狀況。

然而，由於肝臟移植之前已導致脾臟變大，需非常留意小朋友身體不能有激烈碰撞，尤其是腹部，避免造成脾臟損傷導致大出血。澤澤分別在5歲及11歲時做了脾臟栓塞治療，期能讓脾臟恢復到正常尺寸，家人們陪著他度過苦不堪言的治療過程。而澤澤的腎功能也逐漸耗損中，醫師評估他在青少年時期，可能進入末期腎病變需進行腎臟替代治療，包括透析或移植，以維繫他身體器官正常機能。

11歲的澤澤時常看著同學們嬉戲打鬧，揮灑汗水於球場上，心想：要是我也可以就好了。但因為謹記媽媽的提醒—避免碰撞，參與各類運動時都會更加注意，必須好好保護自己，不再讓父母親擔心！

## 體染色體隱性多囊性腎臟疾病

### 罕見遺傳疾病（一二〇）

體染色體隱性多囊性腎臟疾病（Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease, ARPKD）是一種罕見的遺傳性疾病，發生率約為1/20,000。此疾病會引起腎臟及肝臟產生囊腫，若症狀表現出現在胎兒時期，會導致出生後嬰兒時期即產生嚴重併發症，甚至死亡。

此症可藉由產前超音波檢查，若發現胎兒的腎臟異常腫大，即可能為ARPKD的表現。此疾病另一個產前表現則是子宮內羊水減少，在懷孕中後期，若患有ARPKD的胎兒在出生前，腎臟功能已經受損，則無法產生足夠的羊水，進一步影響胎兒的正常生長與肺部的成熟，而導致出生後可能因肺部發育問題導致呼吸衰竭。因此，產前超音波可以檢測胎兒時期是否有足夠的羊水，藉以判斷胎兒出生後腎臟與肺部發育的預後。

然而，疾病的嚴重程度和出現的具體症狀可能因人而異。一些受影響的兒童會在早期即發展為末期腎病變，需要接受透析治療或腎臟移植；但是，也有一些病童，其症狀直到青春期甚至成年期才會出現。出生時的疾病表現則可能包括：高血壓、呼吸問題、腎臟功能異常、以及因腹脹導致飲食困難。病情較嚴重的兒童，則可能出現腎臟功能不佳導致電解質不平衡、肝臟纖維化導致肝臟功能異常與食道靜脈瘤曲張，以及生長遲緩等問題。此類病童病情往往最為嚴重，可能在出生後數小時或數天死亡。據統計，患有ARPKD的新生兒中約有30%在第一個月內死亡；存活超過一個月的新生兒中，約有82%能活到10歲以上。

ARPKD遺傳方式為體染色體隱性遺傳，由第六對染色體（6p12.3-p12.2）上的PKHD1基因異常所致，該基因與腎小管及膽管的發育有關。基因檢測結果若父母親雙方各帶有一缺陷基因，不分性別，每一胎皆有1/4機率遺傳此症。

目前這項疾病治療重點在於控制症狀和治療併發症。根據患者的情況，控制血壓、維持腎功能，若進展至末期腎病變時需考慮進行透析治療或腎臟移植；另患者可能由於肝腎病變嚴重而需考慮進行肝腎聯合移植。若肺部發育異常或呼吸問題，則需要呼吸器的支持治療；若有反覆感染情況則給予抗生素治療。若病童有嚴重生長遲緩者，除需密切監測其腎功能異常與飲食狀況與營養攝取之外，生長激素的使用在慢性腎病變病童亦為另一治療選擇。