

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#71922
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#3089
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#38129
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	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 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 02-2389-9652
- 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#8107
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779

認識罕見遺傳疾病 系列 74

布魯頓氏低免疫球蛋白血症

Bruton's Agammaglobulinemia

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

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

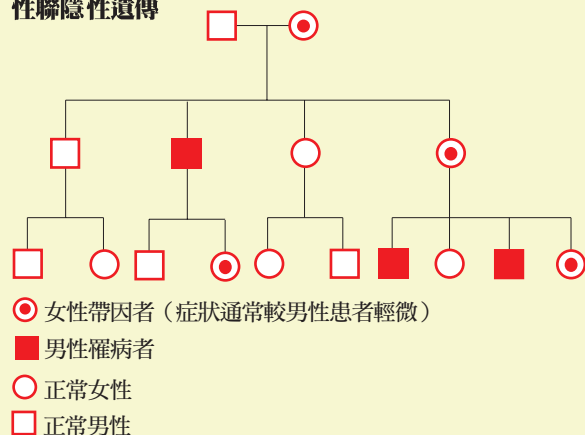
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000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。

布魯頓氏低免疫球蛋白血症的遺傳模式

性聯隱性遺傳



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

不能打疫苗的孩子

紀汎是罹患罕見疾病布魯頓氏低免疫球蛋白血症的孩子，因為家族中有其他孩子也罹患了同樣的疾病，因此在發病初期媽媽就立即帶去確診，加上之後良好的照顧與跟醫師的緊密配合，現在的紀汎如果不說，根本看不出來是罹患罕見疾病的孩子，所有生活都跟正常的孩子一樣。

紀汎的媽媽是一位導遊，常常因工作需要出國，在先生的配合與體諒，加上娘家的協助下，紀汎得到良好的照顧。因為紀汎的疾病讓他無法施打任何疫苗，也因此媽媽相當注重紀汎的生活紀律。總是晚上九點就帶他上床睡覺，早上六點起床準備上學。平常假日，紀汎爸媽也會帶著一家人到戶外踏青，因為在封閉的室內容易發生疾病傳染的機會，在開放的戶外，享受芬多精、負離子的洗禮，既健康又能舒發身心。而平常紀汎更是落實勤洗手，避免重複吃別人吃過的東西等生活常規。在這樣良好的生活習慣，加上固定回診施打免疫球蛋白，現在的紀汎可是健康寶寶。

為了讓學校老師甚至家長明白孩子的特殊性，紀汎媽媽也會抽空到學校擔任志工，而且在校刊上撰文說明自己愛兒的獨一無二。而紀汎雙胞胎的妹妹知道哥哥生病，不僅帶著相機去採訪醫生，記錄下哥哥生病的相關過程，也會協助哥哥打點一些生活上的事情。然而媽媽並不會因為紀汎生病而讓他特別受寵，把別人的協助當作理所當然，對於該要求的事情，媽媽一點都沒有放鬆或寬待。因為媽媽覺得，身體的健康很重要，但也需要健全的人格，不論生命的長短，珍惜當下，把眼前的事情做好，充分過每一天，學習感恩，才是真正的人生。

而除了關心自己的孩子，紀汎媽媽也相當熱心協助其他同樣病類的家庭，當知道有病友不知道如何申請身障手冊，運用鑑輔制度入學時，她也都很熱情地給予必要的協助。生病的過程雖然艱辛，但紀汎媽媽深信：唯有相互的扶持與鼓勵，大家就能夠更勇敢地走過來，他們就是最好的例子，也希望盡最大的力量去幫他們一樣的家庭度過難關。



布魯頓氏低免疫球蛋白血症

罕見遺傳疾病(七十四)

布魯頓氏低免疫球蛋白血症是一種性聯遺傳疾病，此疾病的發生是源自於BTK（Bruton Tyrosine Kinase）基因發生突變所導致的先天性免疫遺傳疾病。女性的帶因者不會有病徵出現，僅有男性患者會出現症狀。在美國其發生率約1/250,000，此疾病極少因突變而致病，多是因為家族性遺傳。

罹患此疾病的患者因為X染色體上的BTK基因發生突變，導致布魯頓氏酪氨酸激酶（Bruton Tyrosine Kinase）的功能不完全，而B淋巴球的發育成熟過程中需要布魯頓氏酪氨酸激酶的調控，缺乏此酵素會導致體內B淋巴球無法順利分化成熟而停留在前B淋巴球階段，因此造成周邊血液循環系統B淋巴球稀少，造成免疫球蛋白數值極低的情形，但是患者T淋巴球的數目與功能正常。由於B淋巴球無法分化成熟，使得脾臟、扁桃腺或淋巴結會缺乏或較小。

在臨床症狀上，約在4-6個月大時開始出現反覆性感染，包括中耳炎，肺炎，鼻竇炎，結膜炎等。腸病毒及慢性肺部病變是常見的兩種兒童時期致命性的感染。患者會因為反覆的感染造成發展較慢的情況，又因此症會造成生長荷爾蒙的缺少，患者身高較為矮小。另外，部分患者會出現皮膚感染以及經常性腹瀉的症狀。

在診斷上，在週邊血液中發現數目量稀少的成熟B淋巴球及較多的T淋巴球，IgG少於100mg/dL。可以利用西方墨點法偵測BTK酵素或利用流式細胞儀偵測前B淋巴球（+CD19）的量來做確立診斷。產前診斷可於懷孕10-12週時，利用絨毛膜取樣，或在懷孕14-18週時進行羊水穿刺或胎兒臍帶血，以獲取胎兒細胞進行基因突變點檢測。

目前並無治療布魯頓氏低免疫球蛋白血症的方法，臨床上的治療多採用靜脈注射免疫球蛋白（IVIG）：平均約3-4週注射400-600mg/kg/month。免疫球蛋白的給予最好能從2-3個月大開始，維持體內IgG的濃度在500-800 mg/dL。另外，若出現反覆感染時，通常使用抗生素治療。此疾病如果能早期診斷並儘早接受免疫球蛋白的注射，患者有機會活到40幾歲。