### 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。

- ●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	07-3121101#7801
念醫院	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

Lymphonoicloic

認識罕見遺傳疾病 系列. 76

淋巴血管平滑肌增生症

# Lymphangioleiomyomatosis (LAM)

# 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

## **基** 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

98.12第一版5,000份

#### 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

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(去氧核醣核酸)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。

#### 淋巴血管平滑肌肉增生症的遺傳模式

\*病因未明,多為偶發病例

#### **幽暗的罕病小徑上,但見他的光與熱**

罕見遺傳疾病個案

## 住在月亮上的女孩

住在月亮上是什麼感覺?浪漫動人?冷冷冰冰?還是幻想會遇到嫦娥或玉兔?每天生活都離不開呼吸器、氧氣瓶的育宜,活在地球上,卻因為罕見疾病LAM(淋巴管平滑肌增生症)的侵襲,彷若住在月亮上一般,感覺沒有空氣,而男友宗展就是她在月亮上唯一的伴侶,賴以維生的氧氣。



小時候的育宜是活蹦亂跳的小女孩,在父母離異的環境下,追尋著擁有一個幸福完整家庭的夢想。國中時,她已經身高一七三公分,加上姣好的外貌與身材,活潑親切的個性,在學校裡總是眾人注目的眼光。之後去咖啡廳工作,因為外型,而被稱為「傳說中像觀月亞里沙的服務生」,拍的藝術照甚至一度被擺在門口當活廣告,更有不少星探主動找上她。然而,育宜沒有懷抱著明星夢,還是認真醞釀著她當家庭主婦的夢想,當她遇見自己喜歡的男子,也就是現在的男友宗展時,更是積極主動的追求,一點都沒有掩飾自己的心意,後來終於如願,開始甜蜜的兩人生活。只是當夢想開始實現時,卻沒想到LAM找了上門。在發現爬樓梯、走路會喘的情況一直無法有效改善,漫長的求醫路就此展開。反覆檢查,報告看了又看,還要忍受醫生冰冷無情的回應,最後終於確診罹患了LAM。

LAM沒有藥醫,不會好,壽命有限,除了肺臟移植外沒有其他的治療方式,而且氧氣瓶、呼吸器變成賴以維生的必需品。而因治療需要服用的類固醇,更讓育宜的外貌從美少女變成月亮臉、水牛肩、青蛙肚,出門還要坐輪椅,因為只要走一點路就喘個不停,常常覺得呼吸快要終止讓人恐懼。這晴天霹靂的打擊,粉碎了育宜的夢想,她開始問自己,為什麼是我,而我又怎麼能拖累我所愛的人?

於是,渴望婚姻生活的育宜,就算是宗展跟她求婚多次她也不願答應,就怕拖累了宗展。對於生命,她開始思索自己要的是什麼?而這也成為她人生的重要轉折,她開始懂得感恩、學會珍惜與勇敢,並樂觀地面對一切,甚至能夠回頭去正向地看待父母的離異,且更珍惜與家人相處的時光。在自己的部落格裡,她寫到:因為生病,我了解自己是幸運的,了解到『生病不是不幸,只是不方便而已』。她的樂觀、積極,加上宗展的不離不棄,鼓勵了許多的格友,更讓名歌手光良看到,他所創作的歌曲「童話」MV中的場景,竟在世界上真實上演。而這樣的愛情,更充滿深深的依賴、信任與扶持。

#### 淋巴血管平滑肌肉增生症

#### 罕見遺傳疾病(七十六)

淋巴血管平滑肌增生症(簡稱LAM)於1937年由von Stossel 所發現,是一種肺及淋巴管平滑肌異常增生疾病,常見部位為肋膜、肺部縱隔膜、胸腔及腹膜後腔,造成此病的原因目前不清楚,發生率為1/30,000~50,000,此疾病幾乎發生於青春期及孕齡期女性,平均發病年齡為33歲,症狀包含呼吸急促、咳嗽、氣胸、胸痛及疲倦等,早期診斷有助於病情的發展,疾病晚期病人常需使用氧氣維持肺部功能或進行肺臟移植以延續生命。

由於呼吸道、血管及淋巴管周圍的肌肉細胞過度生長,阻礙 呼吸道功能並使得氧氣難以呼出,導致肺組織受損及產生小纖 維。常見症狀包含:

1.呼吸急促:於疾病早期通常只在激烈運動期間會感到呼吸 急促,但隨著病程的進展,甚至於休息亦會有此症狀。

2.咳血:少部分病患於咳嗽時會咳血。

3.氣胸:發生於病情嚴重者,約30-50%患者有氣胸,80% 有肋膜炎

4.咳嗽、胸痛:疾病後期肺功能受影響時,則需使用氧氣治療。

5.腎臟的血管脂肪瘤(Angiomyolipomas):約有50%患者 有此症狀。

6.乳糜性肋膜積水。

該病初期症狀與其他肺部疾病類似,如氣喘、支氣管炎等, 所以難以早期診斷,通常患者會因類似氣胸症狀,如:胸痛、呼 吸急促等而就醫檢查。此疾病若透過X光檢查、肺功能檢查、抽 血檢查、電腦斷層、肺切片檢查等可助於診斷之確立。

疾病早期大部分患者生活自理不受影響,如到學校上學、工作或參加一些簡單的體能活動(如:爬山)。疾病後期,其活動能力會受限,甚至需要長時間使用氧氣以維持肺部功能。患者需採健康飲食、禁止吸煙,在病情允許的情況下輕微運動是允許的。

目前並無有效治療方法。由於此病好發於孕齡期婦女,一般研究認為不正常平滑肌增生可能與雌激素(Estrogen)存在有關,所以在治療上使用荷爾蒙療法以減低雌激素產生,使用的藥物包含:Medroxyprogesterone或Gonadotropin-releasing hormone agonists等,但療效視個案而定。另外,因此疾病與荷爾蒙有關,一般不建議發病女性懷孕。當疾病逐漸惡化並影響肺功能時,即需要使用氧氣維持。當病情非常嚴重時,且藥物及氧氣的使用都無法維持其生活與生命時,則建議進行肺臟移植手術。