

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 #71923
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	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092

- 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
- 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



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 93

肢端肥大症

Acromegaly

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。人體內約有三萬五千個基因，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，罕見疾病的定義是發生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。

Acromegaly肢端肥大症的遺傳模式

遺傳方式不明

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

樂觀向前 大肢俱樂部好福氣

蔡大哥從小就高人一等，身高發育一直到20幾歲都沒有停止；蔡大哥的腳丫也不斷地長大，加上肥厚的手掌、渾圓的鼻頭和又圓又大的耳垂，親朋好友們總是誇他好福氣。由於年輕時仍然身強力壯，蔡大哥對自己的外觀也不覺有異，只是常被誤以為年紀較大而交不到女朋友有些困擾，直到蔡大哥33歲那年接受購買防癌保險所附加的健康檢查，才發現內分泌出了問題，進一步檢查確認罹患「肢端肥大症」，在腦中發現一個導致腦下垂體異常分泌生長激素的良性腫瘤，必須進行腦部手術以切除腫瘤。

原本以為開刀能一勞永逸，但由於發現得晚，蔡大哥腦部腫瘤已發育至約一粒花生米的大小，並沾黏於正常組織周圍，不容易清除乾淨，所以在半年後蔡大哥的病情就又復發了。第二次開刀過後，蔡大哥每天都要至醫院接受放射線治療。在銀行工作的他，為了負起家計，在每日早上的治療過後，還要再趕回銀行上班，不過也幸好當時的主管能夠體諒，讓蔡大哥在這段辛勞的日子裡，還能不間斷的繼續工作；除了接受放射線治療，還必須注射針劑以控制生長激素，在當時，肢端肥大症的患者一天要施打3次的體抑素，為了不讓家人難過，蔡大哥自己打針，將手臂、臀部、大腿、肚臍兩旁排好注射班表，輪流注射針劑。針劑雖然控制了體內的生長激素，卻也抑制了體內賀爾蒙的分泌，影響日後的生育能力，但蔡大哥依然樂觀的說：「肢端肥大症有手術可以治療，有針可以打，我覺得很幸福了」。幸好在經過爭取新藥加入健保給付之後，只要每隔兩個月到醫院打一次治療針劑就可以了，舒緩了蔡大哥不少身體與心理上的壓力。

肢端肥大症的病友們都長得很像，就像一家人一樣；也由於肢端肥大症的症狀不易察覺，蔡大哥在1991年成立了病友聯誼會「大肢俱樂部」以幫助更多病友早日發現早日治療並且互相鼓勵和照顧。健保雖有給付肢端肥大症的手術及注射針劑的費用，但卻仍未將肢端肥大症納入公告的罕見疾病之中，對蔡大哥來說，由於賴以控制病情的針劑取得不易，因此藥品短缺或不再獲得給付成了他及肢端肥大症患者們最大的隱憂。「希望肢端肥大症能夠早日納入罕見疾病當中，讓病友們能有更多的保障。」蔡大哥語重心長地這麼說著。



Acromegaly肢端肥大症

罕見遺傳疾病 (九十三)

肢端肥大症是一種成人的內分泌及代謝性疾病。根據國外的研究數據顯示，盛行率每百萬人約 40-70 位，而每年每百萬人，可以出現 3-4 位的新病例，在台灣約有800位病友。主要原因為生長激素生產過量，導致患者體型四肢及顏面脹大，器官功能異常。此病通常在中年時發病，超過90%的患者是由於腦下垂體有腫瘤產生，腫瘤可能影響其他荷爾蒙的生產，使生長激素 (Growth Hormone) 增加。另外有少部分患者是由於其他部分如胰臟、肺臟，或腎上腺有腫瘤，而這些腺體造成生長激素刺激素 (Growth Hormone-Releasing Hormone, GHRH) 或生長激素 (Growth Hormone) 分泌進而促進生長激素的產生。

此疾病進展很緩慢，主要視腦下垂體腫瘤大小以及生長激素分泌多寡而影響病程，腦下垂體本身可引起頭痛、視力模糊、視野缺損、眼外肌麻痺、複視等症狀，另外，生長激素過高會造成身體外型與器官的變化，症狀如下：

- 手腳變的粗大
- 嘴唇、鼻子和舌頭變大，下頷增大前突
- 皮膚變厚、粗糙和油膩
- 身體器官變大，包括肝臟、脾臟、腎臟和心臟
- 骨頭和軟骨增生導致的關節炎
- 當組織變厚壓迫附近的神經，導致腕隧道症候群，手部的麻木和無力
- 糖尿病
- 高血壓和增加了一些心血管疾病的風險
- 女性月經週期不規則、男性陽痿
- 增加結腸出現瘻肉的風險，可發展成癌症

診斷方面除了依據此症外貌變化外，需進行內分泌檢查，包含血漿生長素、IGF-1 的濃度和生長素抑制試驗等，並配合頭顱X光及核磁共振造影檢查，以了解腦下垂體的腫瘤變化。治療方面，藥物使用以減少生長激素產生和腫瘤為目標，如 Bromocriptine、體抑素類似物、Pegvisomant 等。另可評估以手術移除腦部腫瘤，或放射線治療。每一種治療都有其風險及副作用，需與專業醫師諮詢。若已經出現高血壓或糖尿病的症狀，需進行相關的治療與控制。

此病症透過治療及定期追蹤，可恢復正常生活，惟須注意併發症，包含心血管、呼吸系統、新陳代謝等問題和腫瘤發展。配合醫師專業的醫囑，能讓肢端肥大症控制獲得最佳療效。