

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 #66708
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	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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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 (94)

持續性幼兒型胰島素 過度分泌低血糖症

Persistent Hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy

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

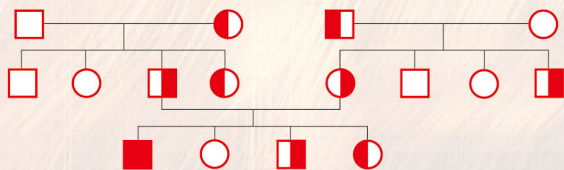
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

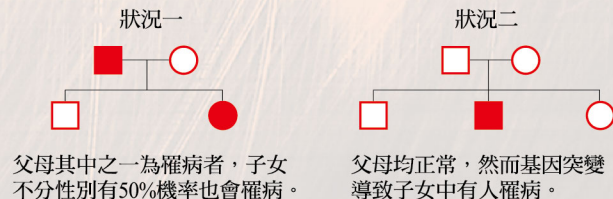
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳



體染色體顯性遺傳



- 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- 男性、女性罹病者
- 男性、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

不離身的血糖急救包

侯家的兩兄弟皆是持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症患者。媽媽甫生老大阿偉時遇到難產，阿偉出生後即被診斷出低血糖症，需額外補充葡萄糖，以免血糖值過低，在醫院持續觀察下，加上媽媽積極詢問資源，遂從廠商那取得血糖機，可隨時監測孩子的狀況。再懷第二胎時，媽媽非常害怕會再生下低血糖症的寶寶，但此病當時還無法透過產前檢查預防，結果弟弟阿鈞也同樣患有低血糖症，一時間，媽媽無法接受這項事實，感到十分氣餒與沮喪。

兄弟倆血糖低時，阿偉會以哭鬧不停的方式表現不適，阿鈞則是靜靜坐在一旁、眼神渙散，尤其當氣候轉變時，症狀更加明顯。孩子睡覺時，媽媽一刻不得閒，需時時起床看看孩子們的狀況，甚至有幾次半夜檢測孩子們的血糖值時，孩子已呈現昏迷需緊急送醫，每每想到總讓媽媽心有餘悸。除每個月固定回診外，醫師會依照孩子的身高體重發展，開給適當劑量的升糖素，媽媽還會另外準備點心包，預防兄弟倆低血糖時的慌亂。

在阿偉3歲時、阿鈞1歲2個月，媽媽發現兄弟倆好像都有發展遲緩的情況，經向醫師反應，透過轉介，及時讓孩子在黃金時期接受認知、語言、吞嚥咀嚼等方面的早期療育。在持續近一年的療育，再加上媽媽不放棄地不斷幫孩子複習，才讓孩子發展情況改善許多。陪孩子參加療育課程時，透過與其他家長互動、分享照顧的經驗，也讓媽媽獲得心理上正向支持的能量。

媽媽回憶過去照顧孩子們格外費心力，孩子曾經抱怨為什麼自己跟別人不同？為什麼要給他生病的身體？讓媽媽感到十分難過，但她仍仔細跟孩子解釋，讓兄弟倆知道嚴重性。也曾經詢問醫師，低血糖是否會因年齡增長而有改善，醫師表示目前尚無案例發現，只能持續追蹤；媽媽也叮嚀孩子們，肚子餓時一定要吃預備的點心，希望未來他們能逐漸認識這個疾病的特殊性，學會自己照顧自己。



持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症

罕見遺傳疾病 (九十四)

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症為幼兒低血糖主要的原因之一。主要是由於胰島細胞腺瘤增生（Adenomatous Hyperplasia）造成 β 細胞異常分泌胰島素或是整個胰臟的 β 細胞功能異常，而過度分泌胰島素所造成新生兒低血糖。胰島素是一種賀爾蒙，由胰臟內的胰島 β 細胞分泌，在用餐後胰島素的分泌會增加，幫助我們食物中的糖份能夠順利進入身體細胞提供能量，過多的胰島素分泌，會造成血糖濃度過低。

患嬰的出生體重多超過標準生長曲線第90個百分位，表現出反覆的低血糖，與血糖狀態不相符的過高的胰島素分泌與C-肽值，同時有低酮體和低脂肪酸血症，症狀嚴重者因低血糖所致的不可逆腦損傷，影響智力及發育。在血糖濃度過低時，臨床上可能會表現出容易痙攣、肌肉張力低下、餵食不易與呼吸中止的情況。

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症的發生率約為五萬分之一。因致病基因的不同，有可能為隱性或顯性遺傳。其中約45%的患者可在ABCC8基因找到突變點位；5%在KCNJ11基因；5%在GLUD1基因，極少數在GCK、HADH與UCP2基因發現缺陷。此外約40%的患者無法找到基因突變的位置。

在診斷上可以偵測血液中的葡萄糖、胰島素、C-肽、脂肪酸、血氨的數值與觀察尿液中酮體，合併進行glucagon刺激試驗、腹部超音波、胰臟病理檢驗以及胰臟正子斷層造影的檢驗，來確認患者是否罹病。除此之外，亦可進行基因突變分析來確立診斷。若有家族史者且已找到基因突變點，則可於懷孕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產前基因突變點檢測。

治療目標為維持血糖在正常值，預防因長期低血糖而導致智能發展遲緩或抽搐等神經學症狀。新生兒時期會使用藥物如Diazoxide、Somatostatin 類似物、Glucagon等避免持續性低血糖病進行鑑別診斷。嚴重型患者需要接受胰臟部分切除手術。對於輕型的患者，可使用口服藥物以避免低血糖。患者及家屬需留意低血糖的症狀，隨身攜帶糖果等糖份高的食物，若突然出現飢餓、頭暈、抽搐或昏迷等情況，需立即檢測血糖，並補充糖份。嚴重時可能需立即予以靜脈注射葡萄糖或升糖素。