

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 99

同合子家族性 高膽固醇血症

Homozygous Familial Hypercholesterolemia

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

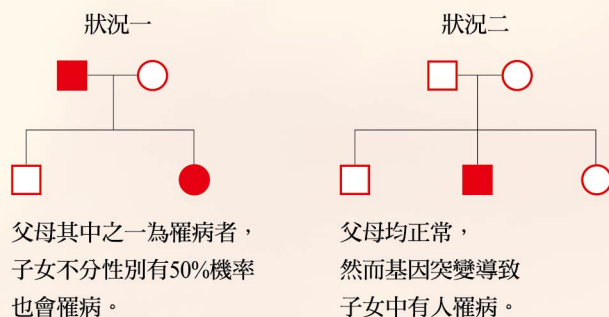
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

同合子家族性高膽固醇血症的遺傳模式

體染色體顯性遺傳



□ ○ 男性、女性健康者
■ ● 男性、女性罹病者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

愛你比愛自己多

活潑可愛的軒軒，1歲半即因為背部長了黃色的脂肪瘤，父母著急地帶著軒軒由南至北四處求診，直至被確診為「同合子家族性高膽固醇血症」。因為膽固醇的堆積，檢測出總膽固醇值高達900mg/dl的危險指數，甚至被醫師診斷活不過20歲，除非進行換肝手術，否則可能因心肌梗塞而死亡。但因親屬間皆有隱性高膽固醇基因，不適合移植給軒軒，讓軒軒的父母心急如焚，所以就讀幼稚園時，軒軒就排入換肝等待名單中，當時也僅能依靠日常飲食及藥物控制其膽固醇指數。

從小就喜歡拿色筆塗塗畫畫的軒軒，曾因血脂沈澱於皮膚、膝蓋、關節處的脂肪瘤，讓他拒絕上學，怕自己的外觀引起同學嘲笑，媽媽相當不捨，細心地向他解釋，作好心理建設，也向軒軒就讀學校的老師、同學說明遺傳疾病並不會傳染，所幸軒軒很快就融入學校生活，甚至還是美術資優班的一員，成為學校的風雲人物。

擅長繪畫、熱愛運動的軒軒一直是體貼父母的小孩，從小就知道自己的身體症狀，也不多埋怨，但10歲起每周需至醫院接受透析治療、服用降血脂藥物；飲食方面需要注重少肉、多蔬菜，控制膽固醇，手臂上也因作了人工血管加上佈滿針孔，讓軒軒不得不放棄最熱愛的排球運動。他也曾經氣憤為何有生病的身體，但在家人不斷地鼓勵，以及醫師在醫療與心理上的支持，讓家人緊密一起對抗疾病，因為大家都愛軒軒比愛自己多，讓軒軒充滿信心與罕病共處。

14歲時，父母接受台北榮總劉醫師的建議，進行骨牌連鎖換肝手術，軒軒獲得他人捐贈，也將自己原本的肝移植給罹患肝癌的患者，一場手術兩人獲得新生，軒軒珍惜且感謝捐贈者，直至目前仍需不斷服用抗排斥藥物及持續檢測追蹤尿酸及脂肪指數。軒軒媽媽回憶當時情景，家有生病的孩子，全家人都辛苦，也曾經有過低潮，父母樂觀面對，才能和孩子一起面對疾病、對抗疾病。

同合子家族性高膽固醇血症

罕見遺傳疾病 (九十九)

家族性高膽固醇血症為一種體染色體顯性遺傳疾病，如果成對的調控膽固醇基因兩者皆出現突變，則稱為同合子家族性高膽固醇血症，發生率約為一百萬分之一。由於低密度脂蛋白膽固醇接受器基因突變，導致無法將血液中的膽固醇粒子帶入肝臟中進一步代謝分解，而大量的堆積在體內。患者的膽固醇數值異常超高，總膽固醇可以高達約650-1,000mg/dl而低密度脂蛋白膽固醇可能大於600mg/dl，約為正常值的4倍以上。若臨床病徵出現且未接受妥善治療，患者可能在20多歲即出現動脈粥樣硬化或心肌梗塞的嚴重後果。

此症具有家族性的特徵，除患者本人膽固醇超標之外，通常也發現父母有高膽固醇血症（未經藥物治療之總膽固醇>250mg/dl）或早發性心臟病；其他臨床表徵包含：因血中膽固醇過多，沉澱於皮膚形成黃色的結節，病患可能在手肘、膝蓋、腳跟等關節處見到明顯的黃色脂肪瘤，也可能在角膜周圍出現脂質沉著的白環。目前基因檢測工作以DNA定序法或基因晶片掃描法都可將基因突變的種類作精確的診斷。60-80%的患者可在LDLR基因找到突變；1-5%可在APOB基因找到突變，0-3%可在PCSK9基因找到突變。約20-40%患者無法找到突變基因。建議此類患者的一等親屬都應接受篩檢，早期發現早期治療，以降低冠狀動脈血管疾病的風險。

對於家族性高膽固醇血症的患者，因其血液中的總膽固醇，尤其是低密度脂蛋白膽固醇異常飆高，需進行多重管道的治療方式。

1. 飲食控制與調整生活型態，多運動、控制體重以降低心血管疾病危險。
2. 服用高劑量的降膽固醇藥物，如statin類藥物與抑制腸胃道吸收的Ezetimibe藥物。其他降血脂的新型抑制劑如Lomitapide、Mipomersen等也有不錯的療效。
3. 低密度膽固醇去除術（LDL apheresis）：以血液透析方法去除低密度膽固醇，控制血中低密度脂蛋白膽固醇的濃度。
4. 肝臟移植：移植正常肝臟組織，分泌酵素發揮代謝膽固醇的功能，術後須持續服用免疫抑制劑。