

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，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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；在遺傳醫學日新月异下，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#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
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

- 國防醫學中心 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
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：10341台北市大同區塔城街36號
電話：(02) 8590-6666
網址：<http://www.doh.gov.tw>



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.③

高雪氏症

Gaucher's Disease

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署・罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

行政院衛生署・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

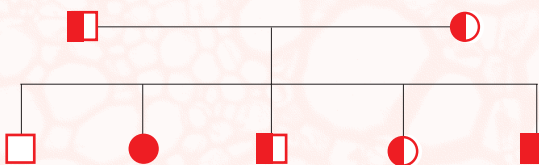
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

高雪氏症之遺傳方式

體染色體隱性遺傳



- 男性帶因者
- 女性帶因者
- 男性罹病者
- 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

注射了珍貴的20.c.c特殊藥劑——豪豪邁步向前

豪豪（化名）是家裡的第5個孩子，2歲時，媽媽發現他食慾很差、肚子越來越大，她想：命運不會再捉弄人吧！因為豪豪的二哥、三姐也有同樣的病徵，分別在3、4歲時夭折。醫生催促豪豪到大醫院做骨髓檢查，才發現豪豪和兄姐得的是同一種遺傳疾病「高雪氏症」。醫生告訴豪豪的媽媽，這種病無藥可醫，致病的糖脂類大分子會堆積在肝臟及脾臟，造成肝脾腫大，壓迫到腸子，如果豪豪說肚子疼就需立刻住院。

4歲時豪豪果然肚子疼得整夜難眠，經動手術切除部分壞死脾臟，肚子消了，氣色也變好。沒想到3個月後，豪豪開始喊骨頭疼，疼得走不動路，只能住院注射止痛劑。就這樣一年大型發作5、6次，小型發作數不清。據醫生的說法，這種痛會痛徹心肺。

1994年時，豪豪媽媽得知國外有種注射藥劑，可以治療豪豪的病，但國內並未開放進口，且一個月得花費60多萬，豪豪媽媽束手無策，只求豪豪保命就好，那有這麼龐大的家產可以到國外求醫呢？豪豪五年級時跌倒一次，使得大髖骨嚴重裂傷，又因吃太多止痛劑，導致上呼吸道出血、便血，十多歲的孩子便受盡病痛折磨。

1998年10月，在罕見疾病基金會和馬偕小兒遺傳科醫師林炫沛的呼籲下，豪豪取得了救命的特殊酵素，注射後豪豪骨頭不疼，肚子也不脹了，豪豪露出難得的開朗笑臉。兩年下來，每兩週注射一次32萬元的藥劑（由健保局全額給付），豪豪長高長胖了。2000年4月動手術矯治腿彎後，他終於可以拋去拐杖，自由自在地行走！



高雪氏症

罕見遺傳疾病(八)

高雪氏症（Gaucher's Disease）是一種罕見的遺傳疾病，由沒有症狀但帶有隱性基因的雙親遺傳而來，致病原因是由於體內葡萄糖腦苷脂酶失去活性，導致糖脂類大分子的新陳代謝無法順利進行，囤積在患者骨髓細胞及神經系統，其明顯的病徵如下：

1. 患者食慾減退、肚子膨脹、肝脾腫大。
2. 運動協調功能失靈、四肢瘦小，骨骼變形、容易骨折。

其他重要病徵如：頸部向後伸張、吞嚥困難、發展遲緩、吸入性肺炎、痙攣，甚至貧血、出血及智能障礙。臨牀上有三種亞型，第一型屬非神經元病變型，其患者糖脂類堆積過程不波及中樞神經，患者智能及運動協調功能不受影響，但會有肝脾腫大、血小板缺乏、貧血、出血傾向，豪豪便是這一型的患者；第二型又稱急性神經元病變型，約三至六個月即出現症狀，通常在兩歲前夭折；第三型為慢性神經元病變型或青年型，發病較遲，初發症狀為脾臟腫大及肌痙攣性抽筋，患者智能漸退化、失去運動能力。

目前高雪氏症的治療，除骨髓移植外，僅第一型患者可以使用「酵素取代療法」，利用基因工程合成出來的葡萄糖腦苷脂酶（Cerezyme）來治療，目前藥物已列為衛生署公告罕見疾病藥物並獲得健保給付；第二、三型尚無有效療法。不過，高雪氏症已完成人體第一號染色體上的基因定序，目前國內已有幾家醫學中心能做基因檢測，藉由分子生物學的方法，及透過產前遺傳檢查，避免家族中遺傳疾病的再發。

GAUCHER'S DISEASE