

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	02-2312-3456 #71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #38129
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	03-856-3092

- 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 81

高胱氨酸尿症

Homocystinuria

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

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

不一樣的飲食人生

君君是個活潑健談的大女孩，如果不仔細瞭解，還真看不出她與眾不同之處。她是經由新生兒篩檢驗出罹患了高胱氨酸尿症，便從此開始了她不一樣的「飲食人生」。因為生的這種病不能喝一般的牛奶，而小嬰兒又只能靠喝奶攝取營養，所幸那時醫院會固定寄給她特殊奶粉，並且算好小嬰兒喝的量，在未喝完前又寄去新的，以確保君君可以喝的特殊牛奶不中斷。除了喝特殊牛奶外，還要準時吃藥，以防止體內血高胱氨酸過高。

漸漸長大後，光喝牛奶已不足以滿足小朋友的營養需求。但需要嚴格控制蛋白質攝取的君君，一般的魚、肉、蛋、奶、豆類是不能吃的，這時，媽媽只好去買低蛋白米或麵條，親自做給君君吃。而上學後，為了解決在校吃午餐的問題，也是媽媽每天自己做好送去的。雖然這些低蛋白米或麵條並不便宜，但幸好醫院有補助一些，後來罕見疾病基金會也寄來抵用券可以買一些，多少可以減輕家長的壓力。

雖然君君的疾病確診得早，且飲食控制得好，沒有出現嚴重的症狀，但媽媽說：她的記憶力、智力好像不大好，體力也不好，走走路就會累，君君從小到大都沒有上過體育課，一路小心翼翼地努力著，現在君君已是高中生了，學的是美髮美容專業，有時還會跟同學出去玩，而為了解決出門在外吃的不便，又不影響與同儕的互動，只能在外面時，就以素食或鍋邊菜來解決。而在這個愛美的年紀，有時君君還會認為自己太胖而想要節食，不禁讓媽媽有點擔心。

媽媽說：還好當初檢查得早，目前除了體力不好外，沒有多大的問題。現在君君只要每隔3個月回醫院追蹤檢查並領藥回來按時吃藥就可以了，君君還是可以與一般同年齡的女孩一樣，有著花樣的青春年華。

高胱氨酸尿症

罕見遺傳疾病 (八十一)

高胱氨酸尿症是一種胺基酸代謝異常疾病，主要原因是食物中攝取之必需胺基酸甲硫胺酸（methionine）轉化為胱胺酸途徑產生問題所致。甲硫胺酸代謝後會形成高半胱胺酸（homocysteine），再由胱胺酸合成酶（cystathionine- β -synthase, CBS）轉化為胱胺酸（cysteine）。高胱氨酸尿症患者主要是因為體內CBS酵素的功能缺陷，引起高半胱胺酸、甲硫胺酸、高胱氨酸（homocystine）等物質異常增加。尿液中會出現大量的高胱氨酸故命名之。

高胱氨酸尿症是台灣新生兒先天性代謝異常篩檢的項目之一，根據篩檢的統計數據，台灣地區的發生率約為1/200,000新生活產兒，較歐美國家低。這是一種體染色體隱性遺傳疾病。目前已知CBS基因位於第21號染色體q22.3位置。

臨床上患者自嬰兒時期或孩童期出現多器官變異，但有些患者可能至成年期僅發生血栓性栓塞症。常見的症狀如下：

1. 生長發育：未經治療的患童會出現生長遲緩、體重不足、行為及情緒問題，甚至學習障礙或智能遲緩等。
2. 眼睛：一歲之後可能會有重度近視、水晶體脫垂、以及青光眼等問題。
3. 骨骼：青少年或成人患者身型高瘦、骨骼細長與蜘蛛狀指（趾）以及骨質疏鬆。
4. 心臟與血管：血管栓塞可能造成心臟病及中風，若未治療可能造成生命威脅。

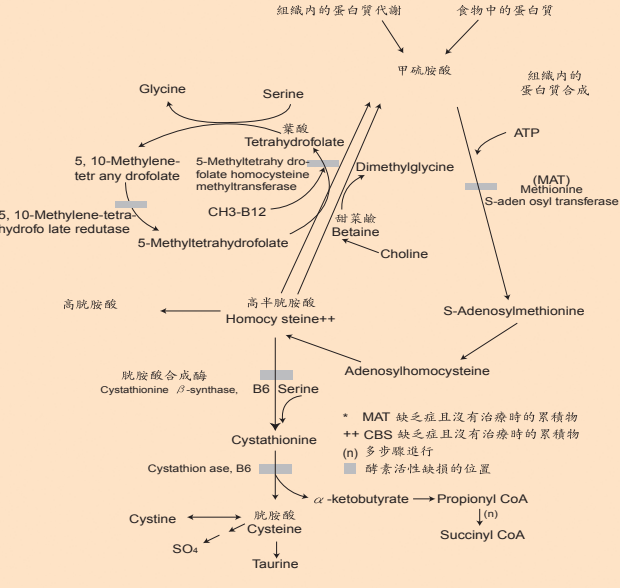
新生兒篩檢方法是測血片中甲硫胺酸的含量，當濃度高於1mg/dL blood時，即會通知新生兒進行複診。臨床確診方面，會檢測血液中的胺基酸與血中高胱氨酸含量，以作為鑑別診斷的依據。亦可進行皮膚細胞的酵素活性檢測或基因分析來確診，基因分析可作為產前遺傳診斷的參考。由於此疾病部分症狀與馬凡氏症相當相近，懷疑馬凡氏症的患者建議須檢測血液高胱胺以排除此症。

高胱氨酸尿症之治療方法大致上分為兩類：

1. 維生素B6反應型：服用高劑量的維生素B6並補充葉酸。
2. 維生素B6沒有反應型：需要依賴低甲硫胺酸的飲食做控制，患童自嬰兒時期開始即使用特殊配方奶粉，並進行低蛋白飲食控制。此外，需補充L-cysteine。藥物甜菜鹼（betaine）可使過多的高半胱氨酸轉化為甲硫胺酸，以控制疾病。

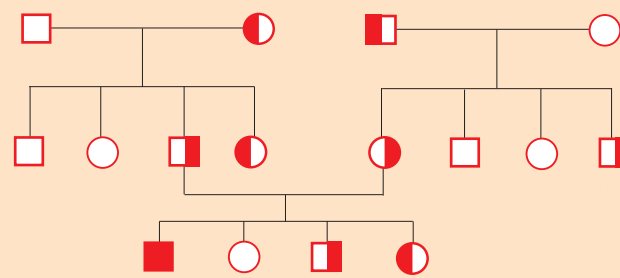
患者除了接受飲食或藥物治療之外，需定期追蹤生長發育及心智發展。並注意眼睛與心臟方面的疾病。嚴格的飲食控制與藥物治療之下，患者可有良好的預後。

致病機轉



高胱氨酸尿症的遺傳模式

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)

