

BUBBLE BOY 享受學習喜悅

得獎者：葉紀汎

獎項：罕病成績優良獎學金

疾病名稱：布魯頓氏低免疫球蛋白血症



「生病不是停止成長學習的藉口。」

汎汎的媽媽說，在她懷孕五個月時聽到醫生告知肚中懷的是龍鳳胎，心中難掩喜悅，並與先生計畫著孩子們的到來。當汎汎出生六、七個月後，卻常常反覆性地感冒，更連帶傳染給他的雙胞胎妹妹。醫師也覺得奇怪為什麼汎汎治療的狀況總沒有妹妹來得佳，詢問媽媽後才知道原來汎汎有一個長年生病的表哥，在畫了家系譜圖及做更多家族病史的瞭解後，終於在他 8、9 個月大時確定，汎汎和表哥一樣都罹患「布魯頓氏低免疫球蛋白血症」，簡單地說，就是免疫不全症。就像 BUBBLE BOY 電影中住在泡泡裡不能接觸外界的男孩一樣，一般孩子所得到的感冒在汎汎身上就會加倍地變得嚴重，治療與恢復的時間也更久，因此，在照護汎汎的健康上，父母的確花了很多心血。

因為有了照顧汎汎表哥的經驗，讓媽媽照顧起汎汎更有心得，也更清楚如何去避免讓免疫力較差的汎汎到人潮眾多的室內場所。尤其是近期的 H1N1 疫情升溫，對汎汎的威脅更是不容小覷。也因為如此，全家出遊都選在空氣清新的大自然，最常去的就是戶外、自然公園等地方，也間接培養了汎汎喜歡自然科學的濃厚興趣。爸媽也常陪著汎汎在家裡飼養小昆蟲、孵蛋，或是欣賞野鳥，在學校的自然考試，汎汎常常都拿最高分喔！

為了維持汎汎的免疫力，每隔六週汎汎就必須請假到醫院去施打免疫球蛋白，也因為汎汎的外觀、智力與一般孩子無異，常常學校的老師或同學家長都會不瞭解汎汎為什麼要時常請假。當然，為了避免其他孩子感冒傳染給汎汎，他也從沒上過安親班，就連妹妹也是如此。但是，媽媽卻沒有讓汎汎將疾病作為荒廢學業的藉口，就連在醫院打免疫球蛋白的時候，媽媽都會要求汎汎一邊接受注射，一邊寫功課，就深怕汎汎落後其他同學太多而趕不上進度。而為了能就近照顧到汎汎並培養他閱讀的興趣習慣，媽媽選擇在學校圖書室擔任志工，幫助汎汎在學習的路上更順遂。而汎汎除了課業外，更積極參與課外活動，在創意彩繪及美術創作屢獲佳績。

為避免汎汎暴露在容易受感染的環境，或從事過度耗費體力的活動，媽媽總是告訴他，要能夠衡量自己的能力以及興趣，找出自己能夠負荷、持續下去的興趣去培養，這也是媽媽希望訓練汎汎自我負責的方式。疾病並沒有離散汎汎的家，反而凝聚了全家人，給了他們共同面對未來的力量。

疾病名稱：布魯頓氏低免疫球蛋白血症
英文名稱：Bruton Agammaglobulinemia

布魯頓氏低免疫球蛋白血症是一種性聯遺傳疾病，此疾病的發生是源自於 BTK (Bruton Tyrosine Kinase) 基因發生突變所導致的先天性免疫遺傳疾病。女性的帶因者不會有病徵出現，僅有男性患者會出現症狀。在美國其發生率約 1/250,000，此疾病極少因突變而致病，多是因為家族性遺傳。

罹患此疾病的患者因為 X 染色體上的 BTK 基因發生突變，導致布魯頓氏酪胺酸激酶 (Bruton Tyrosine Kinase) 的功能不完全，而 B 淋巴球的發育成熟過程中需要布魯頓氏酪胺酸激酶的調控，缺乏此酵素會導致體內 B 淋巴球無法順利分化成熟而停留在前 B 淋巴球階段，因此造成周邊血液循環系統 B 淋巴球稀少，造成免疫球蛋白數值極低的情形，但是患者 T 淋巴球的數目與功能正常。由於 B 淋巴球無法分化成熟，使得脾臟、扁桃腺或淋巴結會缺乏或較小。

在臨床症狀上，約在 4-6 個月大時開始出現反覆性感染，包括中耳炎，肺炎，鼻竇炎，結膜炎等。腸病毒及慢性肺部病變是常見的兩種兒童時期致命性的感染。患者會因為反覆的感染造成發展較慢的情況，又因此症會造成生長荷爾蒙的缺少，患者身高較為矮小。另外，部分患者會出現皮膚感染以及經常性腹瀉的症狀。

在診斷上，在週邊血液中發現數目量稀少的成熟 B 淋巴球及較多的 T 淋巴球，IgG 少於 100mg/dL。可以利用西方墨點法偵測 BTK 酵素或利用流式細胞儀偵測前 B 淋巴球 (+CD19) 的量來做確立診斷。產前診斷可於懷孕 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基因突變點檢測。

目前並無治癒布魯頓氏低免疫球蛋白血症的方法，臨床上的治療多採用靜脈注射免疫球蛋白 (IVIG)：平均約 3-4 週注射 400-600mg/kg/mo。免疫球蛋白的給予最好能從 2-3 個月大開始，維持體內 IgG 的濃度在 500-800 mg/dL。另外，若出現反覆感染時，通常使用抗生素治療。此疾病如果能早期診斷並儘早接受免疫球蛋白的注射，患者有機會活到 40 幾歲。