**【成績優良獎學金】**姓名:李育安  
疾病:進行性家族性肝內膽汁滯留症   
年齡: 19歲  
------------------------------------------------------------------------------  
**與罕病共存 家人攜手面對**育安媽媽-趙美麗說：「照顧者，要比被照顧者來得更勇敢！」　　李育安，就讀基隆商工廣告設計科三年級，跟同年齡的學生一樣，忙於課業，對於原本就喜歡畫畫的育安，正可以大展所長。不同於其他同學，育安罹患進行性家族性肝內膽汁滯留症的罕見疾病，因為疾病的原因，皮膚過敏及手部功能不佳的情況，讓她畫圖時，來得更加費力。但是，將近20年來與疾病共存的生活，早已習慣正面看待自己的疾病。  
　　從小經常性就醫，罹患進行性家族性肝內膽汁滯留症的育安，因為肝臟膽汁排泄功能異常，也影響消化系統，即使是一個小感冒，也可能會嚴重到需要住院。媽媽回憶起她剛上高中一年級時，幾次感染導致住院，甚至住進加護病房與死神搏鬥。小時候，媽媽離職照顧育安與姊姊，爸爸李秋農獨立支持家計，即使忙碌到深夜回家，也會分擔照顧工作，媽媽非常感謝爸爸的不落跑，一起攜手面對女兒的疾病。從高一下學期，育安改成在家學習，即使不到學校，也都不鬆懈每個課程，尤其喜歡的繪畫課程，更是熬夜也要完成作品，強烈的求知慾望、上網自學，讓學校老師對她讚譽有加。  
　　育安在小學期間非常喜歡到圖書館，身體的不便，閱讀書籍成為她的興趣，尤其是名人傳記類的書籍。當時還小的育安，讀到海倫·凱勒的傳記，從小失明及失聰的海倫·凱勒女士，因為老師耐心的教導和關愛，終身致力幫助身障人士改善生活環境及教育水平，更獲得美國政府所頒贈的總統自由獎章。海倫·凱勒的生命故事深深感動育安，也期許自己以後可以成為幫助身障小朋友的助人者。父母親不離不棄的細心照顧，深深影響育安，媽媽的勇敢，也讓她成為一位無懼疾病的病友，皮膚的過敏狀況，經常性的抓破皮，小時候讓她覺得很痛苦。但是，現在的育安，已經學會與疾病共存，在家人的陪伴下，一起面對更多的人生挑戰。也因為家人的共同承擔與面對疾病，讓這個家有了更多光明與愛。

**進行性家族性肝內膽汁滯留症**進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive family intrahepatic cholestasis；簡稱為PFIC)是一群因基因缺陷而導致肝細胞的膽汁排泄功能異常，而造成慢性膽汁阻塞的疾病，常發生在嬰幼兒身上，此症隨著膽汁滯留將漸漸引發黃疸等臨床表現，最後可能惡化至肝硬化或肝衰竭。  
　　患者的平均發病年齡為3個月大，有的患者可能在幼兒時期(或10歲前)，即快速的惡化成肝臟硬化，而症狀輕微者，病程也相對的較為緩和，可能只對肝臟造成輕微的損害而能順利成長；少數患者在未經治療下也能存活至30歲。  
　　目前此症可分為三種分型，各因不同位置上的基因缺陷所致；其中第一型(PFIC1)及第二型(PFIC2)於肝功能的檢查上，發現到GGT (gamma-glutamyl-transpeptidase)的數值偏低，因此又將PFIC1及PFIC2稱為低GGT PFIC型(Low-GGT PFIC)。此兩型的致病基因並不一樣，但同樣與肝細胞小管膜的輸送(canalicular export)及膽汁形成(bile formation)的缺陷有關。  
　　第一型進行性家族性肝內膽汁滯留(PFIC1)，又稱為Byler Disease，是因第18對染色體21位置(18q21.31)上的ATP8B1(ATPase, CLASS I, TYPE 8B, MEMBER 1)基因缺陷所致。此基因主要表現於肝細胞、膽道細胞與腸細胞膜，轉譯成P型三磷酸腺酶(P-type ATPase)，負責將胺磷脂(aminophospholipid)自細胞外膜轉移至內膜，研究顯示，當這個酵素缺乏可能造成腸內膽汁酸吸收過多及膽汁分泌量下降。  
　　第二型進行性家族性肝內膽汁滯留(PFIC2)，則是與第2對染色體31.1位置(2q31.3)的ABCB11(ATP-Binding Cassette, Subfamily B, Member 11)基因缺陷有關，此基因與BSEP(Bile Salt Export Pump)蛋白表現有關，BSEP為一種排出膽鹽的幫浦，負責肝細胞小管膜(canalicular membrane)上的膽酸運輸。此基因的缺陷，導致膽汁無法順利排出，進而造成膽酸堆積及肝細胞的損傷。  
　　第三型進行性家族性肝內膽汁滯留(PFIC3)，與前兩型不同之處在於此症患者會有偏高的GGT值，因此又稱為高GGT PFIC型(High-GGT PFIC)。PFIC3因位於7q21.12位置的ABCB4 ( ATP binding cassette, Subfamily B, Member 4)基因的缺陷，影響肝細胞小管膜上磷脂(phosphatidylcholine)之分泌；膽汁中的磷脂成分可保護膽管細胞不受膽酸傷害，若膽管內的疏水性膽汁酸無法受到磷脂質作用來減弱毒性，將會發生膽管的受損，進而導致肝硬化的發生。

**發生率：**進行性家族性肝內膽汁滯留症(PFIC)之發生率相當的低，在美國有將近200位的PFIC第一型及第二型的個案曾被報告出來，而PFIC第三型的案例更少，目前約只有20位左右的個案被報告出來。此外，目前此症在全球的發生率約為1/50,000~1/100,000。而此症已列為國內罕見疾病，據估國內發生率應為萬分之一以下。

**遺傳模式：**PFIC為體染色體隱性遺傳疾病，如果父母是帶因者，表示各帶一條缺陷基因的染色體，因另一條染色體上的基因表現正常，所以不會發病，但下一代不分男女，每一胎有25%的機率生下此症患者，50%的機率是跟父母一樣的帶因者，25%的機率正常。