**個案故事一**

****姓名：露西(化名)

年齡：69歲

疾病名稱：家族性澱粉樣多發性神經病變 ( Familial Amyloidotic Polyneuropathy，FAP )

**露西自從小弟確診後，這個家族性的遺傳疾病為自己尋醫多年的身體狀況得到解答，但也讓後代子孫的健康蒙上一層憂心！**

排行老三的露西，從2018年開始，有低血壓、暈眩，以及腹瀉等腸胃不舒服的狀況出現，還發現走沒多久便很容易喘氣，也會腳麻、無法提重物，手部的扭力逐漸變差，連寶特瓶蓋都打不開。跑了許多家醫院，看了許多醫生，都查不出病因，只發現有腸胃發炎的問題。

早在露西身體不舒服之前，露西63歲的弟弟，自2015年便開始有腳麻，走一會路便出現腳沒有力氣，而跪下來便起不來的情況，也是查了多年的病都找不出原因，不喝酒的弟弟還曾被醫師診斷是酒精中毒。直到2020年，有醫師為弟弟做了基因檢測，才確診罹患了「家族性澱粉樣多發性神經病變(簡稱FAP)」。

「家族性澱粉樣多發性神經病變」是顯性遺傳疾病，父母中只要有一人罹病，每位子女皆有1/2的機會罹病。因為小弟的確診，露西的兄弟姊妹，除了大哥覺得年紀大沒有必要檢驗外，其餘4位手足都做了基因檢測。檢測結果，露西跟小妹也遺傳到FAP基因。也就是6位手足中，除了大哥沒有檢驗，其餘5位有3位罹病。這也讓尋醫多年未果的露西確定了自己的病因。

露西有兩位兒子，共生下4位孫子、孫女，但眼見露西的小弟從罹病到確診，不過5年的光景，FAP這個疾病便能把一個大男人折磨得，讓體重從70公斤暴瘦變成55公斤，也無法自己走路，要靠別人推輪椅，幸好最近參與了醫院臨床實驗用藥才讓體重稍微增加。而露西也在之後加入臨床實驗，搭配升壓藥後改善了頭暈的症狀，而脚麻、扭力等問題也減緩了惡化。

如今尚沒有健保給付針對治療FAP之用藥，「有沒有檢查也沒有差別啦！」露西的大兒子陳世耀有些無奈地說。因為即便檢查出來有遺傳到疾病，沒有藥可用也沒有意義，只會讓人處於不知何時會發病的焦慮之中。

但對於跟露西同時檢驗出有罹病基因的妹妹，他的孩子如今30多歲，正處於適合婚育的年齡，若能及早得知是否遺傳到疾病基因，才能在生育下一代時及早預防，實有防治上的重大意義。但因為健保尚未給付治療藥物，讓這些可能的潛在病人遲疑不前，便會錯過可以預防的最好時機。露西心裡多希望家中目前已經遺傳到FAP疾病的人，可以盡早得到好的治療，讓病情不要惡化，更希望家族的這個遺傳疾病可以終止在這個世代，未來出生的孩子都不會再有罹病的機會！