



中部優生保健諮詢中心專題報導 (一)

中國醫藥學院附設醫院優生保健諮詢中心簡介

中國醫藥學院附設醫院為中部地區唯一身兼醫學院及醫學中心之教學醫院，位於台中市中區，交通方便。中區優生保健諮詢中心設於該院內，由院長蔡長海兼任中心主任，小兒遺傳科蔡輔仁醫師為副主任；中心所有業務運作以配合行政院衛生署之優生保健政策為準。為徹底執行中心業務，該院另組一常設單位：優生保健部(Department of Medical Genetics)，由蔡輔仁醫師為主任，下設臨床遺傳門診、生化遺傳檢驗室、細胞遺傳檢驗室及分子遺傳實驗室四個單位。
為積極建立全國標準化的遺傳中心，該中心並斥資購入新生兒篩檢資訊工作平台(LC/LC/MS)有機酸分析儀(GC/MS)，以加強該院在生化遺傳的診斷能力。另外該院更聘請余明宗博士(前美國紐約大學細胞遺傳研究室主任)回國至該中心服務，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更精確的細胞遺傳染色體分析，以落實政策之實施與達成。



為更積極建立標準的遺傳中心，中國醫藥學院積極的舊研究中心將成歷史。

行各種染色及螢光原位雜交法以分析更複雜的染色體異常(轉位、插入...等)。

(四) 生化遺傳檢驗
該院已採購新生兒篩檢液相層析串聯式資訊工作站，期望於未來進一步開發相關疾病進行篩檢，以補足目前新生兒篩檢體系之不足。

(五) 設立中心網站
建立中心網站以利資訊溝通及遠距教學與個案轉介
1. 建立諮詢網站供各醫療院所使用及查詢。
2. 建立遺傳諮詢網站供一般民眾查詢。
3. 結合中部地區各醫療院所之專長建立遠傳疾病診斷網，並與北部、南部以及東部各中心互相支援。

- (六) 研究
今年度該中心的研究重點如下：
1. 先天性心臟病的分子醫學研究
2. 自體顯性遺傳多囊腎的分子醫學研究
3. 威爾遜氏症之分子研究
4. 第四型黏多糖症之變異分析
5. PFF2R1B 基因在人眼腫瘤之變異分析
6. 類固醇 21 羥化基因突變型之生體外活活性表現的探討。
7. DNA METHYLATION 及 LOSS OF HETEROZYGOUSITY 的變化與腫瘤生物特性之關聯及相關基因的選殖(1/3)
8. 建立脊髓性肌肉萎縮症之動物模式及治療方法之發展(1/2)
9. 國人第二型高雪氏症的分子研究
10. 國人 Crouzon 症的變異分析

(七) 教學
1. 不定期開學期各種研習會—針對中區醫療從事人員、醫學生、各層檢驗單位研習最新之科技發展。
2. 院內教學—每週至少一次，針對住院、真實醫醫師，學習各項遺傳相關知識與疾病診斷、治療之趨勢。
3. 專業(專科)教學。

- (八) 醫事人員醫學訓練計劃
訓練期間為兩年，開始受訓日期在院/院方同意之下可選擇適當時期開始。受訓期間因特殊情形得經負責人允許暫時離訓，但訓練總期間不得少於兩年。
訓練第一年以臨床遺傳醫學為主，學員主要工作有：
1. 參與每週遺傳醫學門診
2. 參與病房(含嬰兒室、病室、NICU、PICU)有關遺傳疾病病人之診斷、治療及家庭諮詢。
3. 參與非定期產前遺傳病人之諮詢工作
4. 接受遺傳疾病診斷實驗工作之訓練，受訓人員於第一年內安排觀察及實地操作下列實驗，每實驗室訓練期間為2-3個月。
(1) 細胞遺傳學診斷實驗
(2) 生化遺傳診斷實驗(含metabolic screening, organic acids analysis 及 amino acid analysis)
(3) 分子診斷實驗
(4) 產前胎兒超音波診斷
學員對以上各項所參與之病人應做詳細個案紀錄
第二年訓練以研究工作為主，學員除參與上述 a. b. 及 c. 項外，應選一研究指導教授及題目從事研究訓練，其目標為二年受訓後可有 SCI 論文一篇或非 SCI 論文兩篇。
6. 受訓期間學員應與中心主任及指導教授定期討論，報告閱讀心得及成果。
學員在本中心接受訓練期間，同時應接受中國醫藥學院附設醫院院內及院外之管理之約束。
7. 學員應在開始接受一個月內簽署受訓同意書



中國醫藥學院優生保健諮詢中心的部分台柱人物：副主任/ 本會監事蔡輔仁醫師(中)、余明宗博士(右)及鄧登瀛博士。

一、設立緣起
先天遺傳疾病，由於種類繁多，診斷不易，預後不良，過去曾被大家所忽視，面對需要幫助的病童求診，也常束手無策，沒有一套完整的諮詢及診斷方法，來幫助患有遺傳疾病的個體及其家人。有鑒於此，中國醫藥學院於民國七十九年一月成立小兒醫學遺傳科，民國八十一年四月成立兒科遺傳研究室，分三個主軸做為研究發展重心，分別為：1. 分子生物診斷，2. 胺基酸代謝分析及3. 細胞遺傳檢查(染色體檢查)。同年十一月小兒科醫學會遺傳委員會正式認可蔡輔仁醫師為中部地區第一位醫學遺傳科醫師。

民國八十三年衛生署認定該院為合格之產前遺傳檢查室，並指定該院負責南投縣及苗栗縣新生兒篩檢 G6PD 缺乏症的轉送及諮詢中心。隨著分子生物技術的運動發展，該院於八十七年聘請張桂國醫師(原台北市立仁愛醫院血液腫瘤病產科檢查負責人)創立分子醫學研究室，並將原有兒科遺傳研究室改為人類遺傳研究室。同年再聘楊慶華醫師(原台中榮總產前檢查負責人)負責羊水染色體實驗室，至此該院已中部地區醫學遺傳學的重鎮之一。

民國八十八年，衛生署選定該院成立中區優生保健諮詢中心，為能提供更高水準的服務，該中心將結合基礎研究與臨床各科，包括遺傳科醫師、婦產科醫師、小兒科醫師、遺傳諮詢員、優生保健檢驗人員及公共衛生與社會工作等專業人員，一起為中部地區眾多人口提供最優質醫療保健服務的新奇、諮詢、檢驗、諮詢以至治療，並積極推動各項相關之研究以造福更多的民眾。

除了上述業務之外，該中心更積極建立全國標準化的遺傳中心，故斥資購入新生兒篩檢資訊工作平台(LC/LC/MS)有機酸分析儀(GC/MS)，以加強該院在生化遺傳的診斷能力。另外該院更聘請余明宗博士(前美國紐約大學細胞遺傳研究室主任)回國至該中心服務，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更精確的細胞遺傳染色體分析。該中心為了達到責任分組，遵照衛生署指示成立優生保健部(Department of Medical Genetics)為常設單位，以落實政策之實施與達成。

- 二、設立目的
(一) 提高中部地區優生保健及遺傳疾病的醫療品質。(包括先天性疾病及遺傳性疾病的診斷、遺傳諮詢、產前檢查、產後診斷及治療、生殖遺傳門診等)。
(二) 提供中部地區醫院醫師及醫療從事人員有關優生保健的遺傳知識與資訊，提升醫療水準。
(三) 配合行政院衛生署推行遺傳醫學及優生保健之政策，促進全民健康，減少國家資源的負擔。
(四) 設立國家級的遺傳檢驗中心，內分細胞遺傳檢驗、生化遺傳檢驗及分子遺傳檢驗三項，聘請最好的人才，搭配最好的儀器設備，提供中部地區民眾遺傳相關疾病的診斷工作。
(五) 積極推動遺傳相關疾病的研究，以造福國人健康並提高台灣國際學術水準。

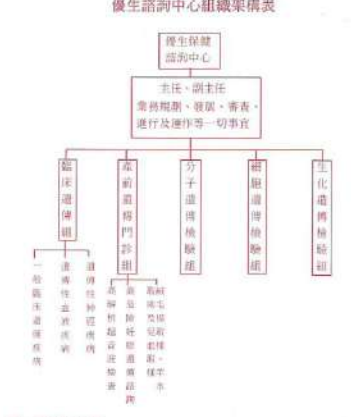
- 三、工作項目
(一) 民眾服務
1. 擴大目前服務的地區及服務的民眾：服務地區主要為中部各縣，如有特殊病例或一般門診診則通布至台各地。
2. 正確優生保健觀念由醫護人員任一般民眾推行，並擴展至國高中及大專學生。
3. 服務中部地區眾多居民，並將優生保健計劃推行至較偏遠及醫療認知較差地區。
4. 與各單位配合、協調、合作，充份發揮優生保健諮詢中心功能，並配合衛生署及其他醫療機構，接受轉診或檢驗服務，將確實將本院人力設備資源發揮極致。

(二) 臨床門診
包括常見之代謝異常疾病，身體或智能發展遲緩、血液疾病異常、染色體異常等。
1. 婦產科健康諮詢：包括婚前家庭遺傳疾病諮詢及遺傳疾病檢查。
2. 設立遺傳醫學諮詢中心：此中心由臨床遺傳醫師與遺傳學教授、小兒科醫師及婦產科產前遺傳諮詢醫師共同主持，由遺傳諮詢員協助，負責提供產前產後之有關遺傳疾病的檢查、診斷及治療。

協調工作。
3. 先天性疾病的診斷工作：由臨床遺傳醫師及各科有關之醫師負責診斷與治療，必要時安排住院及給予轉診。
4. 遺傳病檢驗：包括細胞遺傳檢驗(以唐氏症、不孕症及染色體異常居多，特殊病例為Robertsonian translocation, translocation Down syndrome and reciprocal translocation)，生化遺傳檢驗(以黏多糖症及肝膽貯積症為主)，及分子遺傳檢驗(設有人類遺傳研究室及分子醫學研究室並積極於短期內架構先天性代謝性遺傳病診斷中心，以利遺傳疾病的診斷。

(三) 教學
舉行持續性遺傳醫學、優生保健及產前檢查之各種訓練工作與研討會。對象包括開業醫師、醫院服務醫師、護理人員、檢驗員等，必要時將與其他各大醫院的優生保健諮詢中心合作舉行。

(四) 研究
該中心特別注重臨床與研究的相互配合，為將來的發展奠立基礎。國內醫學界雖然投入先天性遺傳疾病的研究已有多時，可是正常值的確立還很缺乏。正常值為疾病診斷的基本準則，沒有完整的正常值，疾病的診斷可能有誤差，因此這方面資料的確立實不容緩。因此，該中心今年的研究將繼續以設立國人先天性疾病及遺傳疾病有關的各種判定是否異常的標準值為主要發展的課題；研究計劃，也將以此工作為主要目標之一，並積極進行各種可能遇到的遺傳疾病以獲得因本項目的遺傳病。此外，尋找不孕症的基因及精神科遺傳因素的研究也是該中心今年的主要目標。



四、服務內容
目前該中心主要工作有：(一) 以臨床遺傳諮詢的方式，對於婚前男女提供遺傳諮詢服務，對於罹患有關優生疾病的個體，進行診斷、鑑定病因，以提供遺傳諮詢。(二) 對可能生育先天畸形胎兒的孕婦，於懷孕中期施行羊膜穿刺，檢查其羊水及胎兒細胞，並觀察胎兒有異常者給與遺傳諮詢的指導，必要時並施行人工流產。(三) 新生兒及幼兒發生畸形者，進行臨床遺傳諮詢、鑑定及染色體檢驗，以確定其病因。(四) 全面進行新生兒篩檢，以提早發現先天代謝異常嬰兒，予以治療，並進行長期追蹤。除以上四項主要工作外，該院將隨時檢修優生保健工作之進行，並依需要增加工作項目。當上述四項工作完成時將可減少遺傳疾病的罹患人數及減輕其病況，如此，國民人口素質的提高將可預期，而達成優生保健的最終目的。

- (一) 臨床遺傳諮詢
小兒遺傳諮詢由兒科部彭慶源主任(血液遺傳疾病)、蔡輔仁主任(新生兒篩檢、生長遲緩、遺傳及內分泌疾病)、郭維宗主任(遺傳性神經疾病、兒童發展遲緩早期療育)擔任。產前遺傳諮詢由婦產部專科醫師負責。除上述兩科外，一般性產前遺傳諮詢皆有專科醫師負責。優生保健遺傳諮詢由該院聘請護理師王滿小姐負責，減毛膜取樣術、羊水抽取術及胎兒血取樣術由婦產部各資深醫師負責。
臨床遺傳檢驗部分含新生兒先天性代謝異常疾

病篩檢，包括苯丙酮尿症、半乳糖血症、高胱氨酸尿症、先天性甲狀腺體低下症、G6PD 缺乏症。優生健康檢驗則由優生保健部及醫學研究部負責，檢驗項目含尿液常規檢驗有五項、血片常規檢驗四項及其他服務項目計有十八項等。放射免疫分析則由核子醫學部負責，其檢驗項目含所有各種內分泌的定量、羊水及血清β胎蛋白量、血清鐵的含量、TIBC、UBC。特殊血液檢查則由內科血液科負責或血庫負責，檢驗項目含血型、RH 抗體、凝血因子定量、血色素電泳分析。病毒血清檢查則由醫學檢驗部病毒室負責，檢驗項目含所有病毒分型、抗體定量。

- (二) 分子遺傳檢驗
由醫學研究部、人類遺傳研究室及分子醫學研究室負責，目前檢驗項目包含有：
1. G6PD 缺乏症：分析將近500 病人之突變基因所在
2. 第二型黏多糖(MPS II)：分析16 個家系的突變基因所在
3. Spinal Muscular Atrophy (SMA)：分析132 個家系的突變基因所在，並做了將近50 例的產前診斷
4. Charcot-Marie-Tooth disease：分析31 例病人之基因突變
5. β-thalassemia：分析千例以上之帶因者及100 例重症病人之突變基因所在；β-thalassemia 同樣分析千例以上之帶因者及百例以上的β-thal disease 之突變基因，同時亦做了400 例以上的產前診斷。
6. 變異血紅素：決定了將近10 種台灣常見的變異血紅素突變型
7. Rh 陰性血型：決定中國人Rh 陰性之突變種類
8. 唐氏症：建立一種PCR-based 的檢驗法
9. Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) Type I, II-2 family 10 persons
10. Congenital adrenal hyperplasia (CAH)-21-hydroxylase deficiency-10 family 25 persons
11. Hereditary hemorrhagic telangiectosis (HHT)-Osler-Weber-Rendu disease, Type I, II-1 family 7 persons
12. Wilson disease: 15 family (50 A), total 69 A
13. 白化症(OCA D): 1 family (4 A), total 17 A
14. 黏多糖第六型(MPS): 5 A
15. HMG-CoA lyase deficiency: 1 family (8 A)
16. Hypochondroplasia: 1 family (4 A), total 15 A
17. Achondroplasia: 15 A
18. Crouzon: 9 A
19. Pfeiffer: 1 family (2 A), total 3 A
20. Apert: 1 family (3 A), total 5 A
21. Thanatophoric dysplasia: 2 A
22. Nonsley Bixler 症: 2 A
23. Antispecific craniostenosis: 5 A
24. IPG: 1 family (3 A), total 10 A
25. Tuberosus Sclerosis: 4 A
26. 變異肌肉萎縮症(DMD/ BMD): 8 family, 42 A
27. 肝膽貯積症第一型(GSDI): 3 family 6 A
28. Gaucher's disease: 3 family 9 A
29. 先天性心臟病(CHD): 300 family: 2000 A
30. Linkage analysis:
OCA2: 1 family 4 A
OI3: 1 family 4 A
GSD III: 1 family 4 A
GSD II: 1 family 4 A
GSDI: 1 family 4 A
GSD III: 1 family 4 A

(三) 細胞遺傳檢驗
檢查細胞染色體數目之增減及染色體構造之完整，該中心特聘余明宗博士回國主持細胞遺傳檢驗工作，由一般染色體檢查到特殊之螢光原位雜交定位全面性發展，以期達到國際水平。該中心今年將添購兩部電腦呈象細胞遺傳處理中心，以利進

跑！跑！跑！慈善路跑迎千禧 安泰人壽持續關懷罕見疾病

「跑！跑！跑！跑出健康、跑出熱情！」安泰人壽...

十二月十一日清晨六時許，基隆河濱公園迎風...

熱情群眾；競賽組獲第一名的王文宏先生只花了...

美國安泰人壽台灣分公司總經理潘清昌先生在...

在中華民國醫藥協會終身義工陳淑麗感佩感...

在現場，安泰人壽慈愛社及關係企業安泰人壽...

中午時分，全部活動結束，安泰以象徵性的大...

元月十四日晚上，安泰再度在台北國際會議中...



安泰人壽路跑活動吸引的二千人熱烈參與



安泰人壽慈善路跑迎千禧活動結束，該公司總經理潘清昌先生(右)捐贈本會一百萬元...

衛生署公告第二階段罕見疾病用藥三十八項

行政院衛生署八十八年六月十七日公告「專案...

- (一) Amphoterin B Lipid Complex: [Injectable Lipid Complex] [5mg/ml] [Injection]: 骨腦移植後併發腎症出現侵入性黴菌感染。

- Tablet [200mg/ml; 1gm/10ml; 330mg/1gm] [Injection; Oral]: 治療遺傳性 Carnitine 缺乏。

- (七) Betaine: [Powder for Reconstitution] [1gm/scoopful] [Oral]: 治療高胱氨酸尿症。

- (三十三) Dioxanide Furcate: [Tablet] [500mg] [Oral]: 痢疾阿米巴帶原者。

玻璃娃娃喜事連連 玻璃娃娃社會關懷協會暨玻璃娃娃劇團成立 林煜智處女作「67.5 公分的天空」出版

經過長期聯繫、醞釀，骨質脆弱但毅力堅強的...

學名「先天性成骨不全症」的「玻璃娃娃」...

骨折、照顧不易，而被學校拒於門外，在場的...

玻璃娃娃社會關懷協會理事長、資深十餘年...

- [100mg/0.2ml] [IV; IM; SC]: 慢性肉芽腫病 (Chronic Granulomatous Disease)。

- 250mg] [Oral]: 南美洲蕪蕪病。



林煜智、姜峯、玻璃娃娃社會關懷協會暨玻璃娃娃劇團...

速度也可以逐漸往上回歸兒童，不再是身高不滿...

不過，由於目前雙磷酸藥物正式用在骨質疏鬆...

- (二十一) Interferon-Beta-1a: [Injectable] [3MIU/6MIU/12MIU/vial] [Injection]: 多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)。

- (四十四) Benzimidazole: [Tablet] [100mg] [Oral]: 南美洲蕪蕪病。

# 白胺酸代謝疾病簡介

文 曾敏傑

### 一、資料來源

本簡介撰稿人為本會執行曾敏傑，係國內首創白胺酸代謝疾病患者之父，現於國立中正大學勞工研究所擔任副教授。本簡介並承馬信醫院小兒遺傳科主任林松沛醫師惠予審閱，並感謝中正大學勞工研究所助理領事小姐惠予協助編校。本簡介所列內容主要在教育社會大眾，實際之治療與營養諮詢仍應從醫事專業人員指示。

### 二、疾病名稱

白胺酸代謝異常(三羧基三甲基戊二酸尿症; 3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria; 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency)

### 三、疾病簡介

白胺酸代謝異常係先天性遺傳性疾病，屬於有機酸血症之一種。患者由於體內無法合成酵素來分解白胺酸(Leucine)，以致體內堆積有害人體的有機酸，並導致血氣值攀升，若無法及早診斷病因，並給予藥物治療與食物控制，患者將因酸中毒及血氣過高而致昏迷或死亡。

患者除無法代謝白胺酸之外，第二項生理缺陷在於無法製造酮體(Ketone body)，以因應長期飢餓狀況。此類疾病嬰兒出生後一年內主要危機來自於「低血糖」的影響，若無法及時給予靜脈注射補充糖份，則嬰兒可能導致死亡。當嬰兒開始戒糖以蛋白質食物則將引發危機，即有機酸的增加可能造成酸中毒。

此類疾病尚未列入新生兒篩檢項目，以致患者多於出生後因低血糖、酸中毒及高血氣症而死亡，或因其它感染而死亡，少數存活者若未及早給予食物控制，則易產生心智發展遲緩，患者若能及早管制蛋白質攝取，輔以特殊奶粉配方，並避免長期飢餓，則患者身心發展仍可趨於正常。

該病自民國八十四年起已列入全民健保重大傷病範圍，患者並得申請重度殘障證明。

### 四、發病症狀

本類疾病患者發病時症狀包括持續性嘔吐、四肢無力、盜汗、手脚冰冷、臉色蒼白、呼吸改變、抽筋、痲痺、暴躁易怒、昏睡及昏迷等，嚴重者往往表現得很像「雷氏症候群」(Reye's Syndromes)。在檢驗項目中多伴隨著低血糖、高血氣值、肝功異常、血液及尿液中有機酸增加等現象。新生兒出生後若有持續性嘔吐、低血糖、及昏睡等現象時，宜考慮此類遺傳性疾病的 possibility。

### 五、篩檢方式

本類疾病因尚未列入新生兒篩檢項目，因此患者於嬰幼兒時期往往因病經常進出醫院，但由於國內遺傳專科相關醫師數量過少，城鄉地區並有顯著分佈不均現象，以致患者多無法及早診斷出病因，嚴重者被歸類為「雷氏症候群」而死亡，或存活而造成心智發展遲緩。

發病時應留意之檢驗項目包括血糖值、血氣值、酮體(Ketone body)、血液酸鹼值、尿液中之有機酸等。尿液中若有大量有機酸的釋出，如 3-hydroxy-3-methylglutaric acid, 3-methylglutamic acid, 3-methylglutaroic acid, 3-hydroxyisovaleric acid 等，則可用以初步斷定此類疾病。透過皮膚細胞酵素的檢驗，更可明確檢驗出此類疾病。國內醫界目前有能力操作前者有機酸之定性分析，並做初步診斷，至於後者酵素含量之定量分析則須送交國外單位協助進行。

### 六、服用藥物

患者需日服肉毒鹼(或稱肉精)(L-carnitine)，以協助排除體內有害人體之有機酸。除此之外，綜合維他命之攝取亦有輔助作用。

### 七、飲食內容

患者由於無法代謝白胺酸(Leucine)，加以大多數肉類食品均富含白胺酸，因此患者必須管制富含蛋白質之肉類、蛋類及豆類食品，一般之青菜與水果則無禁忌。患者成長所需之蛋白質來源，則主要由特殊奶粉配方提供，目前英國之 Maxamaid 奶粉及美國亞培公司(Abbott)之 L-Valex 奶粉均係針對此類病患設計，將白胺酸從奶粉中剔除。

由於白胺酸為必需胺基酸，仍為人體維持成長所必須，故患者雖必須管制白胺酸，但仍須維持低量攝取。為協助患者正常成長，家長必須與專業營養師密切合作，營養師將依患者之年齡與體重設計飲食計劃，並視患者適應情形與年齡增長定期調整。病患嬰兒主要飲食內容為一般奶粉，特殊奶粉與多種碳水化合物(Polycose)之綜合，惟須依成長情形調整比例。

此類患者須維持生活正常作息，三餐定時飲食，睡前宜食宵夜，就寢時間以不超過八小時為宜，甚或於半夜加餐一次，以保持血糖穩定。患者須避免長期飢餓，因飢餓將使血糖降低，並驅使蛋白質及脂肪分解熱能，分解過程並將製造有害人體之有機酸，若未及時補充熱量提高血糖值，患者將因酸中毒而昏迷，甚或死亡。患者若因腸胃不適、貧血不順，或其它原因無法進食時，需強制靜脈注射輸液以維持血糖穩定。

病患外出、旅遊、運動或居家時，均應隨時備有高熱量食品，以因應隨時可能發生之低血糖狀況，家人並應熟悉低血糖時之處理方式，生活中宜隨時隨地保有靜脈注射資源的及可及性。

### 八、例行檢查

根據 Acosta and Yannicelli (1993, pp. 131-134) 的建議，下述有關營養成分的分析應定期監測。

#### (一) 血液中白胺酸的監測

患者發病初期應以定量法檢視患者血液中之白胺酸值，每二至三天監測一次，直到數值穩定並接近預期水準。應後應至少每月監測一次白胺酸值，若白胺酸值過低或過高即應調整飲食內容。

#### (二) 尿液中有機酸之監測

當患者狀況正常時，應每週或每月定期監測尿液中之 3-hydroxyisovalerate, 3-methylglutaroic acid, 3-methylglutaric acid 及 3-hydroxy-3-methylglutaric acid。若於患病期間，則應每日或每二至三日監測一次。

#### (三) 尿液中酮酸之監測

當患者生病時，應每日監測 acetoacetic 和  $\beta$ -hydroxybutyric acids，尿液中 Ketoacids 在任何時期均需為陰性反應(negative)，若為陽性反應(positive)，須立即採取血液樣本檢查白胺酸值。

#### (四) 血液中之胺基酸之監測

患者於一歲以前，應每三個月監測一次胺基酸情形，之後應每半年監測一次，視胺基酸監測

### 情形調查飲食內容。

#### (五) 肉毒鹼 Carnitine 之監測

血液中游離型肉毒鹼(free carnitine)應每週監測一次，直到 L-carnitine  $\geq 30 \mu\text{mol/L}$  的水準，之後則應每三個月監測一次。若 free carnitine 不足，則應增加 L-carnitine 之攝取。

#### (六) 鐵質之監測

患者於出生後第六、九、十二月應監測一次，其後每六個月應監測一次。Hemoglobin (Hgb)及hematocrit (Hct)應於出生後第三、六、九及十二月監測一次，其後則應每六個月監測一次。

## 國際白胺酸代謝異常患者歷年統計

案例	國籍	性別	發病年齡	症狀	病後情形	治療情形(每天)
1	澳洲	男	2天	嘔吐、脫水、四肢無力、昏迷、低血糖、血液酸化、肝腫大	10歲時接近正常、運動	蛋白質0.6g/kg Leucine 800mg
2	摩洛哥	男	2天	嘔吐、低血糖、呼吸困難、肝腫大、臉色蒼白、血液酸化	死亡	低蛋白質食物
3	摩洛哥	男	15月	嘔吐、昏迷、低血糖	2.5歲時發展正常	母乳、口服葡萄糖、 Leucine 50mg/kg
4	葡萄牙	男	2歲	四肢無力、呼吸困難、昏迷、肝腫大、低血糖、血液酸化、高血氣	2.5歲時發展正常	
5	葡萄牙	男	3天	嘔吐、肝腫大、血液酸化	四月時死亡	
6	比利時	男	2天	呼吸困難、低血糖	發展正常(8月)	Leucine 65mg/kg
7	葡萄牙	女	4月	深昏迷( $>80\%$ )、血液酸化	嚴重身心發展遲緩(6歲)	低蛋白質食物、 Leucine 80-100mg/kg
8	美國	女	11月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血糖	發展正常	
9	美國	男	8月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血糖、血液酸化	2歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪的食物
10	美國	女	11月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血糖、高血氣	2歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪的食物
11	沙烏地阿拉伯	女	4天	嘔吐、四肢無力、呼吸困難、昏迷、低血糖、高血氣	2歲時發展正常	母乳加上葡萄糖
12	智利	女	3月	嘔吐、四肢無力、昏迷、肝腫大、低血糖、血液酸化	1.5歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 120mg/kg
13	巴巴多斯	女	9月	嘔吐、虛弱、低血糖、血液酸化、高血氣、肝腫大	嚴重身心發展遲緩(六歲死於腸胃炎)	蛋白質1.2g/kg
14	巴巴多斯	男	4天	嘔吐、頭暈 $>90\%$ 、低血糖	1.6歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 100mg/kg
15	巴巴多斯	女	4月	嘔吐、虛弱、低血糖、高血氣	1.6歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 100mg/kg
16	美國	女	11月	嘔吐、脫水、低血糖、血液酸化、高血氣、肝腫大	6.3歲時發展正常且學校表現正常	低蛋白質、低脂肪、及低碳水化合物
17	一	男	9月	昏迷、低血糖、高血氣	發展遲緩	低蛋白質食物
18	埃及	男	6.5月	嘔吐、發燒、昏迷、低血糖、高血氣	18月時發展正常，後於旅行途中死亡	低蛋白質
19	阿拉伯聯合大公國	女	3天	嘔吐、呼吸困難、下腹腫大、高血氣、肝腫大	15月時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 87mg/kg DL Carnitine 100mg/kg
20	美國	男	9月	嘔吐、昏迷、低血糖、血液酸化、高血氣、肝功異常	生理發展正常伴隨輕微心智發展遲緩	低蛋白質食物、MUSD奶粉、 加上isoleucine/valine
21	美國	女	7天	易怒、盜汗、四肢無力、臉色蒼白、低血糖、肝腫大	5歲時發展正常	少量多餐 Diazoxide 2.5mg/kg
22	葡萄牙	男	9月	易怒、嘔吐、發燒、呼吸亢進、四肢無力、昏迷、肝腫大、高血氣、血液酸化	2.5歲時發展正常	低蛋白質食物及Carnitine
23	加拿大	女	4月	低血糖、昏迷、昏睡、呼吸困難、嘔吐、昏迷、肝腫大	8歲時發展正常	
24	加拿大	男	5月	低血糖、昏迷、昏睡、呼吸困難、嘔吐、昏迷	14歲時發展正常	
25	西班牙	男	2天	呼吸困難、反射動作微弱、肝腫大、血液酸化、低血糖、肝腫大、肝功異常	13月時於睡眠中無意死亡	MUSD、補充isoleucine及valine carnitine
26	捷克	男	18月	低血糖、昏迷、臉色蒼白、脫水、高血氣、肝腫大	3歲時發展正常	高碳水化合物、蘋果、蔬菜、低脂肪、低蛋白質食物
27	以色列之阿拉伯人	男	5月	低血糖	2歲時因腸胃炎死亡	
28	以色列之阿拉伯人	男	3月	低血糖、酸中毒、高血氣	3月時因酸中毒死亡	
29	以色列	一	<11月	高血氣、血液酸化	2歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪食物 L carnitine
30	土耳其	女	一		6歲時心理發展正常，身高與體重因飲食控制而落後	
31	土耳其	男	4月	易怒、呼吸急促、低血糖、高血氣、血液酸化、易怒、肝腫大		低蛋白質及低脂肪食物 L carnitine
32	葡萄牙	女	6歲	低血糖、嘔吐、昏迷、肝腫大、雷氏症候群	6歲時病死亡	
33	台灣	男	3月	低血糖、嘔吐、昏迷、肝腫大、雷氏症候群	6歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪食物 補充 carnitine

(七) 成長情形之監測

患者之身高與體重於一歲前應每月監測一次，四歲前每三個月監測一次，四歲之後則每半年監測一次...

(八) 骨質鈣化之監測

患者應每年定期監測骨質鈣化情形。

(九) 營養攝取之監測

每次血液營養成分監測前三日之飲食記錄應留存，並監測白胺酸、GLY、carnitine、蛋白質及熱量之攝取...

(十) 臨床資料之彙整

患者相關成長、營養攝取及檢驗記錄之彙整均有助益。

九、 案例介紹

自一九七六年醫學期刊正式報導白胺酸代謝異常案例以來，迄1998年止正式案例已達三十餘例...

根據報導(Wysocki and Hahnel, 1986, p. 228)，該名首例病患當時健康情形良好，檢查結果顯示該名病童動作協調機能良好且熱愛運動...

十、 主治醫師

國內由於遺傳專科醫師過少，且大多數均集中於都會地區之教學醫院，以致此類疾病患者往往無法被及早診斷出病因...

國內各醫院目前有能力與經驗診治此類疾病之醫師，包括有馬偕醫院林煥沛醫師、台大醫院胡瑋亮醫師、榮總牛道明醫師...

十一、 營養諮詢

營養師的專業知識對於此類病童維持與正常成長具有關鍵作用，配合醫生檢驗結果與病童成長歷程，家長必須與營養師定期調整病童的飲食計劃...

國內有經驗規劃此類病童特殊飲食計劃之營

養師，包括有台北榮總林明潔營養師等，全國醫院專精此類飲食計劃之營養師則極為少數。

有關此類病童特殊飲食計劃之參考資料，最詳盡者為美國亞培公司為代辦異常患者所整理之食譜，該食譜詳細說明如何將該公司 I-Valex 奶粉與一般食物配合規劃...

十二、 家長經驗

國內目前僅發現一例白胺酸代謝異常患者，病童於出生後兩天即有呼吸急促及溫度降低等現象，並呈現低血糖，初期懷疑為分娩時感染...

出生三個月後，該名病童有持續嘔吐現象，溫度微燒，由於經日未進食呈昏睡狀態，經送馬偕醫院加護病房救治...

該名病童自出院後即採低蛋白質飲食，主要蛋白質來源原則為英國之 Maxamaid 奶粉，並按日服四次L-carnitine...

證諸國內首例白胺酸代謝異常患者成長經過，由於及早診斷出病因，並適時給予低蛋白質之飲食控制與特殊奶粉配方...

就實際照顧白胺酸代謝患者的經驗，家長們的經驗與建議可歸納如下：

1. 面對問題、勇於承受

家裡有代謝異常病童，就科學而言，純粹是機率與運氣問題，這與道德或輪迴無關，家長宜用坦然的態度面對病童與社會大眾...

2. 夫妻同心、共扶稚子

代謝異常病童有艱且遙遠的路途要走，在成長的路上，父母是他們最確定的支持力量，夫妻少了任何一方，病童便無法得到完全的醫療照顧...

3. 三餐穩定、作息正常

此類病童需要穩定的血糖值，因此務必三餐準時進食，甚至正餐之間仍有點心進食，就寢前也宜有宵夜...

4. 禁食肉蛋、養成習慣

從小即教育病童如何分類食物，並反覆告知何種食物不得進食，在愈小的年齡即養成相關習慣，長大時的飲食管制則感自然...

5. 自備糖果、以應急需

此類患者因不宜飢餓，故應避免低血糖發生，應隨時自備糖果，以應付突發的狀況...

十三、 國外相關組織

1. National Organization for Rare Disorders (NORD) P.O. Box 8923 New Fairfield, CT06812 U.S.A.

2. Organic Acidemia Association 14600 41 st Ave. N. Plymouth, MN 55446 U.S.A

3. National Urea Cycle Disorders Foundation 4559 Vauxhall Road Richmond, VA 23234 U.S.A

4. Waitsman Center University of Wisconsin-Madison 1500 Highland Avenue Madison, WI 53705-2280 U.S.A

5. Children's PKU Network 1520 State St., Suite 240 San Diego, CA 92101 U.S.A

6. Canadian Organization for Rare Disorders P.O. Box 814 Coaldale Alberta T1M 1M7 Canada

7. Research Trust for Metabolic Diseases in Children Golden Gates Lodge Weston Road Crewe Cheshire CW2 5XN England

十四、 相關網址

1. National Organization for Rare Disorders http://www.NORD-RDB.com/orphan

2. Canadian Organization for Rare Disorders http://www.bullii.com/~cord

3. Organic Acidemia Association http://just4u.com/oa http://www.oanews.org

4. Maple Syrup Urine Disease Family Support Group Http://www.msud-support.org/

十五、 參考文獻

Acosta, Phyllis B. and Steven Yannicelli, 1993. The Ross Metabolic Formula System:

Nutrition Support Protocols. Columbus, OH: Ross Laboratories.

Barash, V. et. al. 1990. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A Lyase Deficiency: Biochemical Studies and Family Investigation of Four Generations." Journal of Inherited Metabolic Diseases 13: 156-164.

Chalmers, R.A. et. al. 1984. "L-Carnitine Insufficiency in Disorders of Organic Acid Metabolism: Response to L-Carnitine by Patients with Methylmalonic Aciduria and 3-Hydroxy-3-methylglutaric Aciduria." Journal of Inherited Metabolic Diseases 7: 109-110.

Dasouki, M. et. al. 1987. "3-Hydroxy-3-methylglutaric Aciduria: Response to Carnitine Therapy and Fat and Leucine Restriction." Journal of Metabolic Diseases 10: 142-146.

Gibson, K.M., J. Breuer, and W.L. Nyhan. 1988. "3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency: review of 18 reported patients." European Journal of Pediatrics 148: 180-186.

Gibson, K.M. et. al. 1988. "3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzyme A Lyase Deficiency: Report of Five New Patients." Journal of Inherited Metabolic Disease 11: 76-87.

Greene, Carol L. et. al. 1984. "3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria." Journal of Neurogenetics 1: 165-173.

Hammond, J. and B. Wilcken. 1984. "3-Hydroxy-3-Methylglutaric, 3-Methylglutaconic and 3-Methylglutaric Acids can be Non-specific Indicators of Metabolic Disease." Journal of Inherited Metabolic Diseases 7: 117-118.

Leupold, D., M. Bojasch, and C. Jakobs. 1982. "3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency in an Infant with Macrocephaly and Mild Metabolic Acidosis." European Journal of Pediatrics 138: 73-76.

Ozand, P.T. et. al. 1991. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A (HMG-CoA) Lyase Deficiency in Saudi Arabia." Journal of Inherited Metabolic Diseases 14: 174-188.

Sovik, Odmund et. al. 1984. "Genetic Complementation Analysis of 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzyme A Lyase Deficiency in Cultured Fibroblasts." American Journal of Human Genetics 36: 791-801.

Stacey, T.E. et. al. "Dizygotic twins with 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria; unusual presentation, family studies and dietary management." European Journal of Pediatrics 144: 177-181.

Wilson, W.G. et. al. 1984. "A child with acute pancreatitis and recurrent Hypoglycemia due to 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency." European Journal of Pediatrics 142: 289-291.

Wysocki, S. J. and R. Hahnel. 1986. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A Lyase Deficiency: A Review." Journal of Inherited Metabolic Disease 9: 225-233.

# 肥頭大耳似福非福

## 龐貝氏症與黃奕倫小弟弟

文 / 張閔菁

醫院是大家都巴不得遠離的禁區，但近幾個月來，黃昇奮夫婦卻被迫成了台中榮總的常客，只因他們的寶貝兒子黃奕倫，罹患了一種稀奇的病——發生率僅約十萬分之一的龐貝氏症。

奕倫大大的眼睛時時盯著人看，頭也會緩緩地隨著大人的動作而轉動，長得圓胖討喜極了，但他不單是外表的臉大而大；看不見的內臟，也是心大、肝大、舌大。

十一月中，當本會探訪人員去台中榮總看奕倫時，他的心臟已擴大到胸腔的四分之三（正常約佔三分之一至二分之一），幾乎佔滿了胸腔，心臟及橫膈膜，肋間呼吸肌都收縮無力，但智力正常。由於奕倫必須靠呼吸器幫忙，藥果粉般可愛的臉頰因長期貼著透氣膠布，已經有點紅腫破皮，院方也希望他作氣切，租呼吸器帶回家自己照顧。



罹患「龐貝氏症」的黃奕倫長的圓胖可愛，長期照顧他的台中榮總小兒心臟科主任傅雲慶醫師相當疼愛他。

奕倫的父親與本會副執行長陳莉茵聯絡，談到傷心處，幾乎是欲哭無淚，他們與罹患「細胞漿內包含體肌病變」的石膏寶馬三的父母面臨了同樣的問題，院方須為小病童作氣切，租呼吸器帶回家自己照顧，但呼吸器租金全責負，且帶回去馬上面臨人力資源的問題，他們夫妻都在上班，勢必要有一人辭職，最令他們憂慮的是，孩子隨時可能有狀況，沒有醫護人員在身邊，緊急時豈不是求救無門？但加護病房的資源無法長期佔用，這似乎是醫院與病患之間永遠無解的兩難。

奕倫的主治醫師，台中榮總小兒心臟科傅雲慶主任指出，龐貝氏症患者是因基因缺陷導致糖原分解酵素缺乏，無法分解成細胞能量來源的葡萄糖，使得肝臟堆積於全身的細胞，尤其是肌肉細胞，因而肌肉肥厚且無力，通常在出生後2-3月發病，臨床表現是大心、大肝、大舌、肌肉無力、吞嚥困難、呼吸窘迫，通常連2歲前死於心肺衰竭；因為剛出生都正常，但活不久，有許多小嬰兒還不知原因就死了。而民國八十八年四月十八日出生的奕倫，已於十二月十日逝世。

傅主任表示，龐貝氏症屬於肝糖原病變的第二型，是第十七對染色體有缺陷，父母各帶有一個有問題的基因，患者的手足有四分之一發病的機會，男女比例接近，但男比女稍多；依照國際間的盛行率計算，台灣應有二百二十個病患，但中國人患此病比例比其他民族高，所以應不只此數，因此，這種病更值得我們研究；而病童的家屬也都極憂慮，下一胎會不會是同樣的命運？

傅主任表示，由於此症患者剛出生時都很正常，高雄曾有一對父母連生三個這樣的小孩，事實上，龐貝氏症在產前，約在孕第十四至十六週，就可以以羊膜腔穿刺抽驗酵素活性早期偵測

出來。在國人的傳統觀念中，小孩子要長得肥頭大耳、圓圓胖胖的才是福相，即使是在現代社會，爺爺奶奶們多數也是這樣盼望；但也要小心，小寶寶是不是胖得健康、胖得正常。

不過，傅主任表示，八十八年七月，國際龐貝氏症協會召開世界年會時，世界紀錄是活到三歲，而日本的一項動物試驗，則使龐貝氏症的治疗露出一線曙光；科學家利用得此症的六隻轉基因用靜素補充法治療，把好的基因轉回患病體內，去感染體內其他細胞，每二至三天打一針，打了七針後，發現病鳥的呼吸及細胞堆積、肌肉無力情況大有改善，翅膀已可拍動，有一隻甚至飛了出去；由於初步動物實驗效果極好，因此在八十八年五月至八十九年一月，已進入大量人體實驗期，期待不久後會有好消息出現。

### 龐貝氏症 (Pompe's disease)

文 / 台中榮總小兒心臟科 傅雲慶醫師

龐貝氏症是1932年龐貝氏所發現，屬於肝糖原病變的第二型，發生率約十萬分之一。

龐貝氏症的病因，是自體隱性遺傳，基因缺陷導致肝糖原分解酵素 (Acid maltase:  $\alpha$ -1, 4-glucosidase) 缺乏，使得肝臟堆積於全身的細胞，尤其是肌肉細胞，因而肌肉肥厚且無力，通常在出生後2-3月發病，臨床表現是大心、大肝、大舌、肌肉無力、吞嚥困難、呼吸窘迫，通常連2歲前死於心肺衰竭。

此症的診斷方法，包括肌肉切片、酵素活性測定、及基因分析，治療包括支持療法、靜素補充法，及基因治療法，目前屬人體實驗，初步效果不錯。

## 流星般早逝的高血氨患者 - 李小弟弟

文 / 張麗安

打從兒子一出生，李先生就希望能抱抱寶寶；但是，李小弟弟卻因為血液中「氮」的濃度過高，就從產房直接被送進了小兒加護病房，第二天，全身就被插了大大小小的管子洗腎，原本三天就可以回家的新生兒，就此回不了家。

在醫院裡，醫師、營養師、護理人員組織了一個小組，專為治療這脆弱幼小的生命而努力。他們靠著血液透析（洗腎）、腹膜透析、各種的點滴、藥品、呼吸器，將李小弟弟的生命暫時維持了下來；而罕見疾病基金會副執行長陳莉茵與中華民國人類遺傳學會理事長、台大醫學院小兒科陳國華醫師積極奔走，期待李小弟弟撐下去，等到基金會已經爭取了將近一年的降血氨藥能及時進口急救，發揮功能。

當李太太第一次從小兒加護病房的玻璃窗外，看到甫出世的幼崽只比巴掌稍大的一身插滿管子，內心一陣絞痛，一陣酸脹，就昏了過去；但媽媽的心再怎麼痛、醫護人員再怎麼努力都無濟於事，李小弟弟的血氨總是時高時低，無法維持在穩定的正常值內。自此，他們夫妻倆天天守在醫院小兒加護病房外頭，看著兒子被病痛折磨得消瘦微弱，卻束手無策。

救命藥終於在感恩節前後通過層層關卡到了醫師的手中，醫師趕緊為李小弟弟施打第一劑，但是，李小弟弟卻來不及等到血氨降下來，就已經因

為各種插管等侵入性治療使用過久引發的感染而過世，李小弟弟的生命力還是跑不過台灣藥品進口的層層行政審核程序，而先一步走了，他在這個世界只停留了二十六天。李先生終於抱到自己的兒子，卻是抱著兒子冰冷的小身軀到太平間。

事後，李小弟弟的父親在與本會發起人陳莉茵女士聯絡的電話中痛哭失聲地說道：「小孩子才剛出生，還來不及好好抱一抱、疼一疼，已往進加護病房；第一次摀入懷中，卻是抱著他冰冷的要緊送去太平間！」

英雄不流淚，只是，這未到傷心處，但已傷透疾病家庭而言，卻是揮之不去的陰影。

李先生的兒子罹患的是先天性尿素循環障礙疾病，也就是高血氨症，因無法正常排尿，一出生血中阿摩尼亞濃度就高過一千二百毫克，而從產房直接被送進新生兒加護病房洗腎。過去國內並未進口治療高血氨症特效藥，近一年來已有兩名高血氨症兒因得不到治療用藥而不治。

去(八十八)年十二月四日，在由立法委員江綺雯召開的「讓小天使平安快樂的長大！一個罕見疾病病法」的記者會上，李先生現身說法，讓聞者不忍。他質疑，家長那個得什麼罕見疾病？要怎麼申請用藥？打救要有救備用藥，為什麼國家就沒法備罕見疾病的救命藥，讓一條條小生命就這麼走了？

雖然行政院已在本月初核定「罕見疾病藥物法」，不過，自己的兒子也是罹患同樣症狀，曾傾家蕩產帶著兒子赴美求醫而吃盡苦頭的本會副執行長陳莉茵則質疑，這項法令對救治罕見疾病病根本不濟急，罕見疾病就是太罕見了，醫療院所不一定有此設備可以明確診斷，若每一名病例都等到診斷確定才給藥，根本來不及救命，縱使救回來的，也可能變成智障或植物人；國家本應就該有救備用藥的觀念，以便隨時可以救人。江綺雯也認為，罕見疾病藥物法不足以解決現行問題，應該以更全面的「罕見疾病法」救護這些罕見疾病病兒。

目前，國內各醫院已申請的孤兒藥總計有七十一種病類，共一百三十一種藥品品項，但在本會努力奔走下，一年也只通過了五十五種品項可以專案申請進口，其他的孤兒藥患者都只能望藥興嘆；由於國內高血氨症的發生率極低，且急救用的降血氨藥 (Ucephan) 並未在衛生署公佈的品項之中，因此一旦有高血氨患者出現，就只能靠各種基礎療法如血液透析慢慢將血氨降下來。但這些侵入性的透析法本身就有很大的感染率，對於年紀幼小的嬰兒更增加了一重危機。

為突發台灣藥品進口的層層行政審核程序，及時搶救這類先天代謝異常的小病患，本會將針對不同罕見疾病緊急採購一批藥品存放於國內、中、南、東各地應出的醫學中心，以方便病患就地緊急借調藥品使用，並募發一筆緊急醫療救助基金，循環使用；而李小弟弟的降血氨藥在衛生單位未核准給付前，本會也將先行補助。

## 全國首例石膏寶寶 全身僵硬難倒醫師

文 / 張麗安

聽到「石膏寶寶」，您會聯想到什麼？小愛神邱比特抱著超射箭的石膏像？還是淘氣的屎尿頑童噴鼻？馬漢中夫婦最初聽到這四個字，只是單純地與中學時代上繪畫課時的石膏像聯想在一起，但隨著他們出生才兩個月的兒子馬三全身日益僵硬，就無法再作這漫漶的聯想了！

媽媽是在孩子出生滿月後，就發現孩子肢體有點僵硬，後來逐漸變硬，慢慢出現下肢無力、連哭的時候都乏力踴動，最後更惡化到連臀部都僵硬現象，猶如未乾的石膏。兩個月大時，他們把三送往台中榮總經由門診檢查並收住院，但住院後，他的心臟及呼吸肌也無法正常擴張，開始出現呼吸衰竭，必須靠呼吸器幫忙，因而轉到新生兒加護病房治療。

馬三馬太太的第二胎，大女兒已二歲九個月，健康情形及發育都正常。馬太太說，三在三二七日出生，前幾週並無任何異狀，只是覺得他的活動力沒有那頑皮，踢的動作也比較無力，但情況一直變化，先是動作遲緩，然後四肢逐漸僵硬，約一個月開始，開始不喝奶，只是一直哭，有時會哭到抽搐，嚴重時甚至哭得臉色發黑，但腸胃卻又正常，門診時醫師也看不出所以然，因此四月七日就住進了院，經過一、二個月的檢查，自新陳代謝檢查到神經科、...，陸續發現他血壓偏高、血液中的鈉離子也過高，最後才確定是患了某種前所未聞的肌肉病變。



因為寶貝兒子馬三全身僵硬如「石膏寶寶」，馬太太成了新生兒加護病房的常客。

由於他的身體僵硬如石膏，因此大家都稱他「石膏寶寶」。

媽媽媽說，三三現在一天廿四小時都有醫院照顧，目前狀況穩定，且院方有復健師配合復健，加上定期施打類固醇，肌肉的弛緩有明顯進步，但醫院的加護病床無法久佔，由於三三必須長期靠呼吸器幫忙，醫院本來計劃幫他作氣切，以便家屬可呼吸氣帶回家照顧，卻因為三三的脖子太短，無法氣切；由於這種病例極世少見，既無藥醫，也無法進一步檢查，後續的發展也不清楚，因此只能儘量把他養大，能照顧他幾年，就着他的造化了！

### 認識「石膏寶寶」

#### ——細胞漿內包含體肌病變

口述 / 台中榮總小兒神經科主任 廖敏珍  
整理 / 張麗安

這種名叫「細胞漿內包含體肌病變」(Cytoplasmic body myopathy) 的病例相當稀少，發生在嬰兒身上的，更是全世界僅有五例報告。這種疾病目前確定沒有有效或特殊的治療辦法，國外曾有入嘗試使用類固醇治療，但效果都不好。

這名男嬰是在出生滿月後，被母親發現他的上肢特別僵硬。兩個月大時，家人把他送往台中榮總，經由門診檢查後收住院，其後，開始出現呼吸衰竭，因而轉到加護病房治療。在治療中，小嬰兒又逐漸產生胸腹部肌肉變硬、下肢也開始僵硬，最後背部更是僵硬得像石膏一般，心臟及肺部也開始無法正常擴張，必須靠呼吸器幫忙才能呼吸。

小嬰兒住院後，進行了一連串檢查，發現肌肉結構異常，收縮神經能力差，最後是作肌肉切片，在電子顯微鏡下檢查，發現嬰兒有細胞漿內包含體，證實是一種「細胞漿內包含體病變」。

這種病在世界各地都很少見，它的發病年齡從新生兒到青春前期都有，也有成人發病的，最早在一九七〇年就有病例報告；但無論何時發病，目前世界上總共有卅個病例，嬰兒時期就發病的病例，更只有五例，且其他四例都已死亡；台灣地區共有二例，卻卻是第一次發現有嬰兒病例。

# 上天給我二十歲的生日禮物 — 多發性硬化症

文 雷佳菁 (多發性硬化症患者)

逢九必有禍，這是老一輩的人常說的一句話，只要在年齡中的尾數是九，多半都會有一個難關，這就是很多老人都會說，「遇九不祥」的道理。

但是對於現在的年輕人而言，這只是迷信，什麼逢九必有禍，遇九不作壽，全是放屁，就算是老人家說破了嘴，也不過是耳邊風，聽過就算了。

自己又何嘗不是如此呢，管他什麼九不九的，生日照過，反正高興就好，管那麼多什麼，就算是那一天，天真的塌下來了，也有高個子的人會頂著，怕什麼呢？與我何關。

也許是上天看下去這種紙醉金迷的學生生活，想要來一些考驗或警告吧，在準備過二十歲生日的前一個月，我生病了。而且病的不錯。

那時自己在某才藝班兼班，每天站著上課，不知是不是感冒，加上站的太久了，覺得下半身酸痛，那時想著，反正年輕嘛，回家休息休息，泡個熱水澡，睡個覺，第二天就會好了，反正才藝班的課是下午才開始，大不了學校的醫務請個小假，睡到中午也沒關係。

在半夜時，忽然想上厕所，下了床，發現不太對勁，下半身的酸痛加重，又有點像被腳扯到的感覺，才想著，可能是撒尿撒到扭到了腰，沒想到才走一步，我就跌在地上，怎麼左腳麻了，是睡姿不良所造成的吧！但是又內急萬分，只好努力的抱著沉重的下半身，走到廁所去，再走回來上，但是，我睡不著了，因為下半身，越來越痛，痛的我無法入睡。

好不容易等到了天亮，家人也起床了，才很努力的爬到我外面，和我母親說，我好像不太對勁，我母親本以為我是想逃課不去學校，也就不管我，放我一個人在家睡覺，但是，止痛藥也吃了，感冒藥也吃了，不但沒有止痛，反而還越痛越高。

那時我母親在新店的耕莘醫院做護工，順便請裡面的修女幫我掛下午的內科門診，那位黃修女問我的感冒有那些症狀，我母親就把我的情況和黃修女說了，黃修女一聽，可不得了，馬上要我母親改掛神經內科，並且趕回家來把我送到醫院。

當我到醫院時，已經完全不能走路了，只能坐在輪椅上，被推到診室，醫生做了一些神經傳導方面的測試後，二話不說，要我馬上住院，那時我和我母親才知道事情的嚴重性，我真的病的不能。

當時，醫生告訴我，你的病有二種可能，一種是你的脊椎某些部份被病毒感染了，因為你的白血球的數目低的很嚴重，這種情況是病毒感染的症狀之一，另一個，你得了罕見疾病，多發性硬化症，我們希望是前者，因為前者好了之後就沒事了，而後者，你會再度發病。

住院住了一個星期，我健康的出院，那時我母親還笑我說，坐輪椅進來的人，出院時像個沒事人一樣，還吵著要出院。所有人都相信，我的病好了，沒事了，只是被病毒感染了，休養休養就好了，所以我的二十歲生日會，也沒有辦，只有在家休養之中度過。

很快的，過了一年半的時間，原本認為自己什麼事都沒有的人，卻因和家人大吵一架而再度入院，這一次我沒那麼的幸運了，醫生很肯定的告訴我們，你得的是多發性硬化症。

在聽到這個對我的人生最重大的宣判時，我無法接受，但是，我並沒有表現出來，因為我看到我母親的眼睛紅了，後來在我和醫生在病房外談話完，回到病房時，我很肯定，我母親哭了，而且很痛苦，及不願相信這個事實。

當時的我，在我母親的面前，表現的很堅強，但是每到夜深人靜時，我都會暗自自嘆，為什麼原本彩色的人生，會這樣一層陰影，我有多少的夢想，將會破滅，甚至，我還要放棄出國唸書的機會，只因為我不知道自己下次什麼時候會發病。

在住院的這段期間之中，因為自己是天主教的教友，所以醫院裡的神父和修女會常常來看我，和我聊聊天，並且開導我，加上自己在學校時有修心理學這一門課，所以很快的我看開了，因為我認為這是上天給我的考驗，只要我通過了考驗，這些病痛就會離我而去。

後來，我畢業了，出社會工作，從事新聞傳播的工作，在這段期間之中，我發作了二次，而且病情開始惡化，一次比一次嚴重，但是這是我真正的夢想，我一定要去實現他，雖然自己真正的希望是做記者，但因為感情的關係，我只能做一些幕後的工作，也許並不是自己一開始的理想，但還是會繼續努力的去追求，以最樂觀的態度去面對上天給予我的考驗，並且把心中的喜樂帶給身邊其他的人，告訴和我一樣的大家，病痛並不可怕，可怕的是，你用什麼樣的心去面對自己身上病痛。

This is my E-mail:  
angelin@mail.eranet.net  
angel975@na.com.tw

## 千面女郎 M.S.

文 唐金祥 (多發性硬化症患者)

多發性硬化症(Multiple Sclerosis)簡稱M.S.是一種病因不明的自體免疫性疾病。醫學界唯一了解的只是：多發性硬化症患者的神經髓鞘受損及破裂，使得神經傳導訊息無法正常運作，患者因而喪失身體四肢的活動能力，期間也有失明之虞。由於多發性硬化症一直找不到確切病因，因此一直罹患這種疾病，就只有等待生命慢慢地重新甦醒。

權威期刊「自然」集團出品「自然醫學」最新研究報告指出，多發性硬化症的病因已有初步了解，這種自體免疫性疾病的起因，是因為人體內部的抗體發生了錯誤認知，「自動反應」細胞抗體和「自動反應B細胞」抗體，就會與神經髓鞘的蛋白質成份發生反應，導致髓鞘的分解破壞，因而影響身體神經訊息的傳導。由於多發性硬化症藥物研究的進展一直沒有進展，這次由美國加州大學舊金山分校主講的研究具有相當的臨床應用潛力，本計劃是由美國國家衛生研究院贊助研究經費，預料將對多發性硬化症治療的發展相當有幫助。以上內容節錄自「康健雜誌」(作者：鄭麗文(美國加州大學醫學博士))

說了這麼多但究竟到底為何會發生髓鞘受損攻擊自身髓鞘組織，依然是一個待解的謎，此病患者統計結果顯示女性患者較男性多而西方人亦較東方人多，年齡分佈從10歲到50歲都有，全省各地都有分佈，可說不分性別、年齡、地域都有可能發生甚至不具遺傳性，值得慶幸的是此病發生率是10萬分之一，但日前所發現的病例卻有越來越多的趨勢。對於真正的引發因素實在毫無頭緒可尋，或許正是她可憐的地方，只有期待醫學界能逐步早日找出致病因子，才能真正防範於未然。

一般而言沒有立即致命的危險(一般可存活20或30年以上)，但長期醫療、就業、就醫問題其中痛苦非外人所能體會，生命誠可貴但當你慢慢失去身體的許多功能如雙手、雙腳、雙眼、記憶喪失甚至成了我是誰又有不知原因的感冒、發燒、灼熱感，而此時的你竟無計可施只能眼睜睜看著他惡化，又要認錯這是前世的業障所致，承受著精神上的雙重折磨，真不知道「我們的明天在哪裡」。相信這也是大部份罕見疾病患者的心聲。

然而青年期的患者需要的是就業、就醫問題，年紀越長的他所需要的則是安養的問題，對我們而言並非只有醫療能止病人一病生活，未發病或發病時的投入工作的行列，畢竟正常人沒有工作其實也是蠻難熬的，而且可能失去生活的目標無法自我肯定，若能協助立法在檢查出此病時就該有社會福利、福利等特種保障者，保障一定的工作權，這樣反而能有較正常的生活，如此一來更能發揮多發性硬化症患者本身的能力，回饋這個社會，同時也能節省社會成本的支出。另一方面向社會大眾宣導此病，也能讓更多人瞭解此一病種，若若是多發性硬化症患者或有疑似多發性硬化症的症狀請速來就診也出來，生病並不是我們的錯，只要「誰公平」的對待，請與罕見疾病基金會聯絡 TEL: (02)2521-0717-8, FAX: (02)2567-3550。

## 科技讓愛更有力量 微軟、宏碁捐贈公益團體電腦軟硬體設備 協助資訊昇級幫助更多人

台灣微軟公司與宏碁科技集團為真正落實企業取之於社會，用之於社會的觀念，於八十八年擴大舉辦協助公益團體資訊昇級計劃，期能協助公益團體藉由資訊科技提升服務效率；本會於二四八個申請單位中選出四十一個受贈的公益團體之一，獲贈電腦軟硬體設備各二套。

捐贈設備，於十二月廿二日由財團法人罕見疾病基金會與宏碁公司聯合舉行贈與儀式，贈與內容包括：

- a. 軟體：二套Microsoft(r) Office 2000中文企業版、二套Microsoft(r) Windows NT Workstation 4.0中文版、二套Microsoft(r) BackOffice(r) Small Business Server 4.5中文版
- b. 硬體：二台AcerPower SE電腦及一台伺服器，並提供一年保固。

主辦單位台灣微軟公司、宏碁科技集團表示，「科技讓愛更有力量」，「科技讓愛更有力量」，「科技讓愛更有力量」。

主辦單位台灣微軟公司、宏碁科技集團表示，「科技讓愛更有力量」，「科技讓愛更有力量」，「科技讓愛更有力量」。



微軟及宏碁「科技讓愛更有力量」國內41個公益團體獲贈資訊昇級計劃，本會獲贈二套軟、硬體設備及一台伺服器。

## 音圓國際股份有限公司回饋社會 本會獲贈 DVD+3D 人聲伴唱機

音圓國際股份有限公司為慶祝研發成功全國首創第一台DVD+3D人聲伴唱機，特提供價值百餘萬元的二十部新產品贈予心路社會福利基金會及本會，以回饋社會方式迎接千禧年的來臨。

音圓國際股份有限公司於十二月廿二日舉行捐贈儀式，該公司名譽顧問林景清表示，該公司一向以領導科技OK的先驅者為目標，不斷投入人力物力，積極研發更高科技的休閒娛樂產品。終於在近期推出全球首創第一台DVD+3D人聲伴唱機，結合數位影音功能效果，音質更優美，用來聆聽、歌聲、學歌、教唱都適宜，其中更增加了人聲變聲、自錄歌聲及隨易的音樂製作編輯等功能。

音圓國際股份有限公司於捐贈儀式中，也獨闢一格地舉辦了千禧伴唱機人選拔，並特別以新產品設計為首屆獎金聖誕獎，在現場舉行點唱儀式，象徵迎接快樂的千禧年。該公司名譽顧問林景清說，3D人聲伴唱機不只是在家庭娛樂方面提供影音享受，更能協助小朋友的音樂教育與音樂，提高小朋友的創造力及想像力，達到寓教於樂的目的；期望愛唱歌的朋友，在音樂的陪伴下渡過千禧年。

於捐贈儀式中，本會獲贈五部DVD+3D人聲伴唱機；由心路社會福利基金會專門委員黃慶輝，帶領心路青年合唱團接受捐贈，並現場演唱歌曲，以鼓勵社會大眾積極投入公益活動；本會則由本會董事蔡元鎮代表受贈，致謝感謝音圓公司慷慨惠贈，並由本會代理人、三好氏遠端肌肉萎縮症患者楊玉欣，以拿手的搖滾現場演奏了一首高聲量的「驛馬長城」，鼓勵所有的病友們堅強的話下去，並走出自己燦爛的人生路。

音圓國際股份有限公司為慶祝研發成功全國首創第一台DVD+3D人聲伴唱機，特提供價值百餘萬元的二十部新產品贈予心路社會福利基金會及本會，以回饋社會方式迎接千禧年的來臨。



本會獲音圓國際股份有限公司惠贈DVD+3D人聲伴唱機五套，由本會董事蔡元鎮先生(前掛左二)代表致詞、接受。

### 劃撥存款收據收執聯注意事項

- 一、本收據請妥為保管，以便日後查考。
- 二、如欲查詢存款入帳詳情時，請檢附本收據及以填妥之查詢函交原存款局辦理。
- 三、本收據各項金額、數字係機器印製，如非機器列印或經塗改或無收據郵局收執章者無效。

### 請寄款人注意

- 一、帳號、戶名及寄款人姓名、通訊處請詳細填明，以免誤寄。抵付票據之存款，務請於交換前一天存入。
- 二、每筆存款至少須再新台幣十元以上，且限填至元位為止。
- 三、倘金額塗改時請更換存款單重新填寫。
- 四、本存款單不得黏貼或附寄任何文件。
- 五、本存款金額業經電腦登帳後，不得申請撤回。

通
訊
欄

此欄係備寄款人與帳戶通訊之用，為所作附言應以關於該次劃撥事宜為限，否則應請更換存款單重填。

# 財團法人罕見疾病基金會 「罕見病友團體活動補助辦法」

(本會第一屆第五次董事會於88年11月19日決議通過)

- 第一條 本辦法依據本會捐助暨組織章程第三條第一項第五款規定訂定之。
- 第二條 本辦法所謂「病友團體」係指已向政府立案具法人資格之病友組織及尚未完成立案之各類病友聯誼會，其中補助是否適合罕見疾病資格，由本會執行長諮詢本會具醫師背景並監事後認定之。
- 第三條 本會每年度預算中應至少編列四十萬元實施本辦法所需之經費。
- 第四條 為協助「罕見病友團體」舉辦相關活動，並促進罕見疾病病友相互扶持，以充實罕見疾病病友社會支持網路，本辦法補助活動項目包括：
  - 一、罕見疾病病友之聯誼活動。
  - 二、罕見疾病病友照護所需之手冊編撰與教育訓練活動。
  - 三、罕見疾病病友成立法定組織所需之籌備費用。
  - 四、罕見疾病防治相關宣導與推廣活動。
  - 五、其它有助於罕見疾病病友福利之相關活動。
- 第五條 各病友團體應於活動舉辦前一個月，檢具申請書、活動計劃、及相關經費需求向本會提出申請；活動結束後一個月內並應附檢附相關活動照片或會議資料辦理核銷，核銷情形並列入下次活動補助參考。
- 第六條 本會執行長得依活動目的、經費需求、與實質效益審定活動補助金額，惟每一病友團體全年補助活動經費以不超過五萬元為原則，單一病類內所有病友團體全年補助總計以不超過十萬元為原則。
- 第七條 本辦法經本會董事會通過後實施，修正時亦同。

# 財團法人罕見疾病基金會 「醫療救助基金管理辦法」

(本會第一屆第五次董事會於88年11月19日決議通過)

- 第一條 本辦法依據本會捐助暨組織章程第三條第一項第一款規定訂定之。
- 第二條 本會每年應編列新台幣參佰萬元以上之醫療救助基金，專款專用，無償補助罕見疾病病友緊急醫療之用。
- 第三條 本醫療救助基金之來源包含本會年度預算及社會大眾捐款。
- 第四條 本醫療救助基金係為補助罕見疾病病患檢驗、診斷及醫療所需手術、藥物、醫療性食品、特殊設備等醫療費用，補償及醫療器材等費用而由該政府之社會保險（如全民健康保險、公保、勞保等）、社會救助或其他福利制度未能給付之部分，以及獎勵孤兒藥之引進、預購孤兒藥品與醫療性食品等以備急用、和補助罕見疾病病患進行國際醫療合作所需相關費用。
- 第五條 本醫療救助基金管理小組由本會執行長、副執行長、具醫事背景之監事一人、及其他董事一人共同組成，並以執行長為召集人，負責審議本基金各項補助款之申請。
- 第六條 本基金各項補助之申請採隨到隨審，以利病患就醫時效。罕見疾病病患、家屬、社工員、主治醫師、及其他相關醫事人員並得列席說明相關事項。
- 第七條 醫療救助基金之撥用，以罕見疾病病患未能即時檢驗、診斷、醫療及使用藥物或醫療性食品對其生命或健康有明顯立即危險之虞者為最優先。補助金額多寡以各該病患疾病之罕見性、致命性、醫療困難性、及病患經濟條件為主要考慮原則，並斟酌每一病患全年補助金額宜以不超過三十萬元為原則。
- 第八條 罕見疾病病患醫療經費需求若超越本辦法所能因應者，本會得徵求病患或其家屬同意為其辦理專案募款，如募得款項超過該名病患所需費用，金額超出部份應捐入本醫療救助基金，以協助其它病患。本會人員應於募款前向該病患及其家屬說明本條規定意旨及相關募款計劃，並由該病患或其家屬事前簽署同意書。
- 第九條 本辦法經本會董事會通過後實施，修正時亦同。

## 信用卡定期捐款轉帳付款授權書

填表日期： 年 月 日  
捐款人編號：

捐款人姓名	身分證字號 (統一編號)	
聯絡地址	聯絡(H) 電話(O)	
信用卡卡別	<input type="checkbox"/> VISA <input type="checkbox"/> MASTER <input type="checkbox"/> AMERICAN EXPRESS <input type="checkbox"/> JCB <input type="checkbox"/> 聯合卡	
持卡人姓名	持卡人身分證字號	
信用卡卡號	發卡銀行	
持卡人簽名 (請與信用卡簽名一致)	授權碼 (捐款人免填)	信用卡有效期限 年 月止
捐款用途	<input checked="" type="checkbox"/> 請勾選捐款用途：(1-2項為定期捐款) <input type="checkbox"/> 1. 我已捐款人，願成為基金會定期捐助人，每月捐助 _____ 元。 <input type="checkbox"/> 2. 我願成為新捐助人，定期捐助基金會，每月捐助 _____ 元。 <input type="checkbox"/> 3. 不定期捐款(單次捐款) _____ 元。	
扣款方式 及 金額總計	<input checked="" type="checkbox"/> 請勾選扣款方式(上述1-3項捐款用途，請採同一扣款方式，加總後投入金額合計欄內)： <input type="checkbox"/> 月繳，扣款金額合計 _____ 元整； <input type="checkbox"/> 季繳，扣款金額合計 _____ 元整； <input type="checkbox"/> 半年繳，扣款金額合計 _____ 元整； <input type="checkbox"/> 年繳，扣款金額合計 _____ 元整。 <input type="checkbox"/> 一次繳清。	

※說明：

1. 授權扣款：自即日起到接獲您通知取消或變更授權為止。
2. 本人同意以信用卡帳戶直接給付捐款，捐款之總金額均按信用卡使用約定付款。
3. 本會收到授權書後，於次月起扣捐捐款項。
4. 本單填妥後請傳真至(02)2567-3560 或逕寄104台北市民生東路一段25號6樓之30「財團法人罕見疾病基金會」。
5. 服務專線：(02)2521-0717 及(02)2521-0718。
6. 郵政劃撥帳號：19343551 戶名：財團法人罕見疾病基金會。

### 賀

本會法律顧問王慧律師  
榮獲理慈國際科技法律事務所  
「理慈服務獎」。

### 賀

本會榮譽董事蔡長海  
中國醫藥學院附設醫院院長  
兼任中部優生保健諮詢中心主任  
本會監事蔡輔仁  
中國醫藥學院附設醫院小兒遺傳科主任  
兼任中部優生保健諮詢中心副主任  
暨該院優生保健部主任



「成骨不全症」患者——「玻璃娃娃」林煜智，以無比的勇氣走向熱情盛達樂觀帥酷的模範，叫人為之擊掌動容！

◎帳戶本人存款此冊不必填寫，但請勿撕開。

郵政劃撥儲金存款通知單	
收帳號	1 9 3 4 3 5 5 1
款戶名	財團法人罕見疾病基金會
新臺幣	
(請用壹、貳、參、肆、伍、陸、柒、捌、玖、零等大寫並於數末加一撇字)	
經辦局收款戳	姓名
寄	通
款	訊
	處
	電
	話
寄款人代號	

98-01-03-04 收據號碼：

◎本收據由電腦印錄，寄款人請勿填寫。

◎寄款人請注意背面說明。

郵政劃撥儲金存款通知單	
收帳號	1 9 3 4 3 5 5 1
款戶名	財團法人罕見疾病基金會
新臺幣	
(請用壹、貳、參、肆、伍、陸、柒、捌、玖、零等大寫並於數末加一撇字)	
經辦局收款戳	姓名
寄	通
款	訊
	處
	電
	話
寄款人代號	

登錄內備機器印證用請勿填寫

◎本收據由電腦印錄，寄款人請勿填寫。

◎寄款人請注意背面說明。

郵政劃撥儲金存款收據	
收帳號	
存款金額	
電腦紀錄	
經辦局收款戳	

寄款人收執用