

## 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。

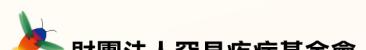
## 你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

### 遺傳醫療諮詢單位

- 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口  
<http://gene.hpa.gov.tw>
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #66708
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #3467
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101 #7801 07-3114995
花蓮慈濟醫院	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

- 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 02-2391-6470
- 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>



106.12 第一版 1,000 份

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑩

# 非酮性高甘胺酸血症

Nonketotic Hyperglycinemia (NKH)

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

## 認識罕見遺傳疾病

### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

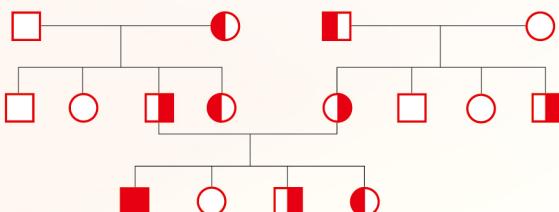
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

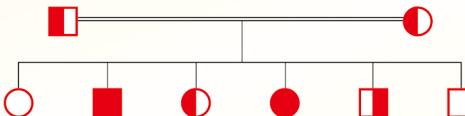
## 非酮性高甘胺酸血症的遺傳模式

### 體染色體隱性遺傳

#### (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)



- 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- 男性、女性罹病者
- 男性、女性健康者

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

## 無語的天使

甫出生3天的小鵬，因為呼吸微弱、體溫偏低、不哭不鬧，讓已是第二胎經驗、正在坐月子中的小鵬媽媽莫名感到不安，直覺小鵬身體一定有狀況，讓爸媽著急不已，連當時就診的醫院也無從檢測出小鵬身體健康的異樣，直至小鵬出現持續打嗝、抽筋、癲癇、嗜睡，讓小鵬爸媽決定幫他辦理轉院，希望透過更精密的儀器能盡快檢查出病因。

所幸醫師在協助小鵬轉院前，預先進行插管處理，否則路途顛簸的長途運送過程，小鵬可能早已沒了呼吸。轉至大型醫院後立即進入新生兒加護病房，經過各項評估及檢查均未發現小鵬的病因。住院期間經歷昏迷、全身癲癇、腦積水，幸倚賴呼吸器與血氣機24小時運作，才維繫住微弱的生命，最後終於在腦脊髓液檢測中，發現新的突破點，最後才能確診為非酮性高甘胺酸血症（簡稱NKH）。

3歲前的小鵬，吞嚥與吸吮功能還不甚健全，飲食也需要以鼻胃管進食，並控制蛋白質的攝取，媽媽為了讓小鵬可以自行呼吸，不再依賴儀器，在與醫師討論後，每天安排幾個小時讓他練習自主呼吸，也在一旁監測、記錄他的發展狀況。肌肉張力低下的小鵬，醫師也建議可使用髋關節支架與托足板等輔具協助擺位，希望有助於肢體發展。

抗癲癇與鎮咳劑藥物伴隨著小鵬，控制他的甘胺酸血指數，足夠的營養攝取、訓練吞嚥能力，已成為媽媽用心的目標；亦積極安排小鵬做物理治療、早期療育，利用復健、拉筋伸展，加強小鵬的肌肉與口腔功能發展。

媽媽回憶道：當時不知道小鵬究竟是生什麼病時，像是無頭蒼蠅般，只要聽說哪家醫院好，就算再遠也會帶著孩子去看診，後來因為周遭朋友們的鼓勵與家人的支持，學習接受小鵬生病的事實，更在接觸信仰後，重新看待家庭關係，小鵬姐姐也很正面的看待小鵬的疾病，樂於與老師同學們分享她有一個可愛的弟弟。

4歲的小鵬雖然仍無法開口喊爸爸媽媽，與其他同齡的孩子不同，但父母心中都知道：小鵬是能感覺到爸媽和姐姐都很愛他的，小鵬是大家的寶貝，一家人堅信「相信有愛，就有奇蹟」。

## 非酮性高甘胺酸血症

### 罕見遺傳疾病(一〇一)

非酮性高甘胺酸血症是一種先天性代謝疾病。由於甘胺酸分解系統（glycine cleavage system, GCS）中的酵素缺乏，造成甘胺酸無法代謝，使得血漿及腦脊髓液中甘胺酸上升，導致嚴重的腦病變，隨後產生一連串合併症的疾病。

非酮性高甘胺酸血症為體染色體隱性遺傳疾病，父母雙方各攜有一缺陷基因，每胎皆有1/4機率罹病，男女均有可能。發生率極低，全球盛行率約為1/76,000，會因不同種族而異。與其他國家相比，台灣更為少見，約1百萬個新生兒會出現7.2個。臨床表徵可分為新生兒型及晚發病型：

一、新生兒型較常見，在出生後幾天內神經症狀就會出現且迅速惡化，有肌肉低張力、莫洛反射（Moro response, 驚嚇反應）強度減弱、癲癇、窒息、嗜睡或昏迷等症狀。年紀稍大時則可能會有嚴重心智及運動發展遲緩的現象。此外，也可能有各類型的抽筋發作，從肌陣攣性癲癇至大發作性癲癇等都可能發生，還有打嗝的情形也很常見。新生兒期的肌肉張力低下，之後會逐漸變成肌肉僵直。

二、晚發病型的個案通常在新生兒時期沒有異常症狀，之後則慢慢發展出各種不同程度之神經性症狀，例如智能與認知障礙、手舞足蹈及癲癇發作等，其發病年齡範圍可從嬰兒到青春期。

診斷上必須同時檢測腦脊髓液及血漿甘胺酸值；如果兩者甘胺酸值均上升，且前後兩者之比值大於0.08，即可確定診斷，同時腦部核磁共振也可協助判斷。至於產前診斷，如果家中曾有患兒並且已找到基因突變點，則可利用基因檢驗進行產前診斷。若家中患兒未找到基因突變點，目前有使用絨毛膜細胞作酵素檢定，但是仍有偽陽性和偽陰性的問題須待克服。

治療部分，目前無有效積極治療方式，一般採降低患者甘胺酸濃度的方式，以降低損傷；包括限制蛋白質飲食；用苯甲酸鹽（Benzoate）結合甘胺酸經腎臟由尿液排出；使用ursodeoxycholic acid來結合肝臟中多餘的甘胺酸，變成膽汁排出。若合併其他症狀，也可配合使用抗癲癇藥或生酮飲食來控制癲癇、胃造口手術處理進食困難、治療胃食道逆流跟物理治療等來改善症狀；最近也有報告指出早期使用NMDA受體（NMDA receptor）的拮抗劑或阻斷劑可能有助於改善病患的腦部損傷。

預後：預後不佳，會併發相關的後遺症，包括僵直性四肢癱瘓，嚴重的發展遲緩或是智能不足。