

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>



認識罕見遺傳疾病 系列. 102

進行性家族性 肝內膽汁滯留症

Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis (PFIC)

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。

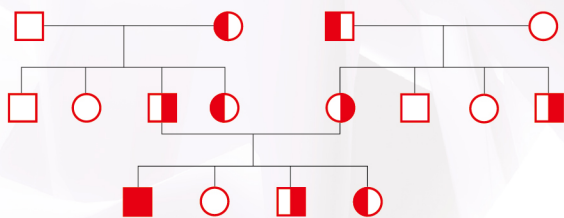
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

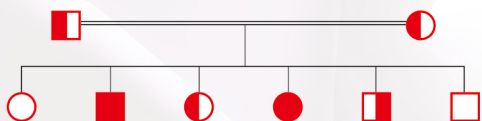
進行性家族性肝內膽汁滯留症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳疾病

(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

悉心衡量 與疾病作戰

育安是個恬靜的孩子，甫出生二週時，因黃疸問題留院觀察，但返家後育安的黃疸徵狀加劇，還在坐月子的媽媽更發現孩子異常哭鬧，不像一般嬰兒容易入睡，糞便的顏色也很不同，皮膚容易搔癢紅腫，在媽媽的警覺性下，緊急將育安送醫作詳細的檢查。

經過多方會診檢查，3個月大的育安被醫院確認為「進行性家族性肝內膽汁滯留症」。姊姊亦患有同樣疾病，於5歲時離世。因目前治療方式僅能減緩症狀，無法根治，所以育安1歲時曾接受腸道手術以利膽汁排出，減緩了疾病的進展速度，目前也已登錄在等待肝臟移植名單中。

基因缺陷導致育安的膽汁排泄功能異常，無法順利消化、吸收食物中的脂質，減少了脂溶性維生素A、D、E、K的吸收，影響著育安的視力、骨骼、皮膚、凝血功能等發展，已屆青春期的育安，身型也較同齡同儕略顯嬌小。

媽媽回憶照顧育安生活點滴，辛苦之處娓娓道來：育安的飲食上遵從少量多餐，並配合特殊奶粉補足缺乏的營養素、選擇易消化的食材，依育安身體狀況調整餐點，非常繁瑣。育安雖與疾病共處了許多年頭，身體狀況仍變化萬千，便秘與腹瀉時常接踵而來，糞便顏色的深淺（如黑色、暗紅色、鮮紅色等），可能代表著胃、小腸等消化道出血的情形；皮膚擦抹、服用的藥物更是多元，讓育安及家人備受考驗。

育安自小就常聽醫師及媽媽的叮嚀，要避免碰撞、出血、感染或受傷。求學時，旁人曾誤解罕見疾病具傳染性，經媽媽向學校師長說明，且運用本會的校園宣導方案，以釐清大家對罕病的認識。已上國中的育安，在學校有助理員的協助，儘管行動受限，身體狀況的反覆考驗著她瘦小的身子，但她仍熱愛學習，喜歡繪畫與歌唱，希望未來可以擔任特教老師，服務其他也是身體有障礙的學子。



進行性家族性肝內膽汁滯留症

罕見遺傳疾病 (一〇二)

膽汁主要由肝臟製造，儲存於膽囊中，在進食時膽汁被釋放至腸道，協助乳化食物中的脂質，增進脂肪在腸內的消化吸收，也可促進脂溶性維生素之吸收（維生素A、D、E、K）；除了協助消化的功能，膽汁在十二指腸內有中和胃酸的功能。

進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis, PFIC)為體染色體隱性遺傳疾病。因膽汁排泄功能異常，患者在嬰幼兒時期出現肝內膽汁滯留（淤積），而有黃疸、生長遲滯、門脈高壓症及肝脾腫大等問題，最終導致末期肝病。

此症會使肝臟細胞被破壞，依致病原因可分成三型：

型別	PFIC 1	PFIC 2	PFIC 3
突變基因	ATP8B1	ABCB11	ABCB4
突變蛋白	FIC1	BSEP	MDR3
染色體位置	18q21.31	2q31.1	7q21.12
致病原因	膽酸堆積	膽酸堆積	磷脂排出障礙
發病時間	嬰兒時期	新生兒至 早期嬰兒階段	晚期嬰兒階段 至成年早期
臨床症狀	身材矮小、耳聾、腹瀉、胰臟炎、血液中脂溶性維生素低下，可能發展成肝硬化及肝衰竭	膽汁滯留、黃疸、肝功能及凝血功能異常可能發展成肝硬化、肝癌與肝衰竭	膽汁滯留、黃疸、肝脾腫大，膽汁滯留、黃疸、肝功能及凝血功能異常，可能發展成肝硬化及肝衰竭
搔癢現象	嚴重	非常嚴重	中等
*血清AFP	正常	上升	正常
*血清GGT	正常	正常	上升

註：*AFP： α -fetoprotein（ α -胎兒蛋白）

*GGT： γ -glutamyl transpeptidase（ γ -胺基酸轉胺酵素）

近年也發現更多致病基因會導致PFIC。

透過肝功能生化指數檢查、膽管影像檢查、肝臟組織切片及免疫染色、膽汁分析及基因檢測等檢驗，能進行疾病確診。

依照臨床症狀進行治療，以藥物來減緩搔癢及改善肝指數，飲食改善營養狀態，如補充脂溶性維生素，膳食內的脂肪以中鏈脂肪酸為主；倚賴手術進行膽道引流術，將膽汁引流出體外或分流入大腸內；或者藉肝臟移植，改善患者膽汁滯留及生長的問題及其他併發症。