

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

- 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

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #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
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
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
- 台北慈濟醫院 02-6628-9779



衛生福利部國民健康署

地址：10341臺北市大同區塔城街36號
電話：(02) 2522-0888
網址：<https://www.hpa.gov.tw>



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 (109)

生物素酶缺乏症

Biotinidase Deficiency

愛與尊重

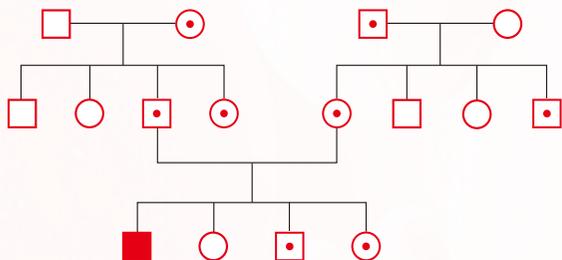
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

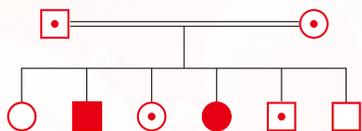
生物素酶缺乏症的遺傳模式

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)



- ◻ 男性帶因者
- ◼ 男性罹病者
- ◻ 男性健康者
- ◉ 女性帶因者
- 女性罹病者
- 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

樂觀面對 緩緩前行

澄澄出生3個月便病痛纏身，媽媽形容：「突然所有併發症一起出來！」包括癲癇、全身低張、軟趴趴沒有力氣、聽力受損、視力不清、眼顫等，讓爸媽又是揪心又是著急。經各種檢查後，在5個月大被醫院診斷為粒線體缺陷，不過有點不尋常的是，當澄澄的檢體送往國外檢驗，卻沒找出任何粒線體方面的基因缺失，澄澄究竟得的是什麼病，爸媽始終得不到確切的答案。



幾年後媽媽懷了第2胎，沒想到睦睦也在3個月時癲癇發作，因為他的新生兒篩檢報告顯示C5OH數值偏高，因此醫院朝向代謝疾病的診斷方向著手，並做了最關鍵的生物素酶缺乏基因檢查。爾後，抽了全家人的血進行比對，終於找出是父母各帶了一個隱性基因缺陷，姐弟倆最後確診為生物素酶缺乏症。

一旦對症下藥，睦睦的病情便控制得很好。「你根本看不出來弟弟跟姊姊有一樣的疾病，弟弟就跟一般小孩沒兩樣。」媽媽會這麼說，是因為睦睦確診的早，及早補充生物素，有效預防各種症狀出現。然而澄澄並沒有這麼幸運了，遲來的確診，讓她10歲了還不會講話，只能用哭、笑、生氣來表達感覺。整體而言，澄澄身心發展遲緩，眼睛無法對焦、聽力智力受損等。她必須坐輪椅、戴助聽器、練習走路、爬樓梯，藥物方面除了每天服用6顆生物素外，還須輔以抗癲癇的藥以及生酮飲食。

雖然確診來的晚，但由於澄澄勤勞復健，現在有東西扶可以自己站起，且自3歲開始吃生酮飲食後，頑固型癲癇便較少發作，抗癲癇藥也逐步減量。回頭看，澄澄發病的頭兩年可說家人身心俱疲，如今，姊弟倆的情況穩定，加上娘家與婆家協助照顧，這都讓爸媽感覺有全家人的支持，他們會非常堅強且幸福地陪孩子走下去。

雖然確診來的晚，但由於澄澄勤勞復健，現在有東西扶可以自己站起，且自3歲開始吃生酮飲食後，頑固型癲癇便較少發作，抗癲癇藥也逐步減量。回頭看，澄澄發病的頭兩年可說家人身心俱疲，如今，姊弟倆的情況穩定，加上娘家與婆家協助照顧，這都讓爸媽感覺有全家人的支持，他們會非常堅強且幸福地陪孩子走下去。

生物素酶缺乏症

罕見遺傳疾病 (一〇九)

生物素酶缺乏症是一種讓人體無法回收生物素（Biotin；維他命B7）的遺傳疾病。若不能及時診斷並治療，典型患者在出生後幾週就會出現症狀；但也有一些患者在童年期才發病。

疾病的嚴重程度取決於生物素酶缺乏的多寡，當缺乏越多症狀會越嚴重。大量的生物素酶缺乏（酵素活性低於正常值10%以下）出現的症狀有：癲癇發作、肌張力低下、呼吸問題、聽力及視力喪失、移動或平衡失常、濕疹、落髮、真菌感染。患童也會有發育遲緩的問題，不過若能及時並持續地進行治療可以阻止這些併發症的發生，或是改善已出現的症狀。若只有部分生物素缺乏的患者（酵素活性介於10~30%），症狀較輕微。如果不進行治療，患者可能會出現肌張力低下、皮疹和落髮。不過這些症狀可能只會出現在患者生病、受到感染或是壓力較大時才會出現。

致病機轉是因BTDD基因產生致病突變，此基因會轉錄出生物素酶，這個酵素可以回收從食物中攝取到的生物素，讓這些生物素游離化，進一步來分解脂肪、蛋白質和碳水化合物。因此一旦BTDD基因產生突變，影響酵素功能，讓體內產生的游離生物素缺乏而無法順利進行代謝作用，導致有害的化合物堆積在體內。

此症為體染色體隱性遺傳，通常其父母親為各帶一個突變的基因，為沒有臨床症狀的帶因者，但下一代每一胎不分性別將有25%的機率罹患此症。若患者的突變點位已確認，有帶因或罹病風險之家人可進行相關檢測進一步診斷；家中有計畫生育者，亦可進行產前遺傳診斷來了解胎兒的罹病風險。另外，目前「生物素酶缺乏症」為自費新生兒篩檢的項目之一，新生兒父母可為寶寶選擇本項篩檢。

生物素酶缺乏症患者需終身口服生物素治療，以預防症狀的發生。飲食方面無特殊限制，但因生蛋中含有卵白素（avidin），屬於抗生物素蛋白，會降低人體對生物素的利用率，故患者應避免食用生蛋。在發病前即診斷之個案，若及時口服生物素且終身持續治療，通常不會出現症狀，但仍應定期進行視力、聽力之評估及代謝方面之生理檢查。