

## 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。

本項疾病已出版照護手冊，歡迎來  
電洽詢，電話：02-2521-0717

## 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 #71923
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	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092

- 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 02-2389-9652
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 # 8107
- 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 ⑨

## 龐貝氏症

# Pompe Disease

## 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

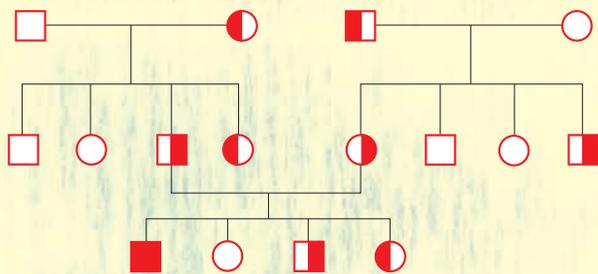
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，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，罕見疾病的定義是發生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。

## Pompe Disease龐貝氏症的遺傳模式

### 體染色體隱性遺傳



■● 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

### 永不放棄 樂觀面對

大偉媽媽在生他前，也跟其他新手媽媽相同，進行多項產前檢查；雖然檢查結果一切正常，但大偉在出生兩個月後，卻不斷咳嗽，媽媽雖心急如焚，但由於症狀不明確，也只能帶著大偉四處求醫以確認病情。在經過醫院一連串檢查後，雖初步研判無明顯感冒症狀，但卻發現他的心臟異常腫大，因此，小兒心臟科醫師懷疑大偉罹患的是「龐貝氏症」，於是建議大偉媽媽將其檢體送至台大醫院進行確診。經歷一段時間的等待後，大偉終於被診斷確認為「龐貝氏症」的患者，看著大偉病痛的身體，媽媽心中充滿不捨，但知道可以使用酵素治療來控制疾病發展，媽媽心裡石頭總算是暫時放下。

7歲的大偉應該跟其他同年齡的孩童一樣，歡欣準備迎接小學階段，然由於罹患罕見疾病，讓他的童年沒有太多玩具與童話故事，而多半是在復健與藥物中渡過。大偉因疾病的關係，使得肌肉耐力較同年齡的小孩差上許多，加上平衡感亦欠佳，因而常常容易跌倒，腳也較為無力而無法自行抬起。不僅肢體方面受到影響，語言功能也受到疾病的影響而發展遲緩，此外，臉部肌肉的無力更使大偉無法完整作出說話的嘴型，因此旁人常無法瞭解他口語表達的意思。

大偉就讀幼稚園時，因同學年紀尚小不瞭解罕見疾病，故常嘲笑他肢體動作的不協調，此外，更刻意模仿他口語不清的樣子，使得他幼小的心靈受到打擊。即便如此，大偉及媽媽仍正向面對生活；因此，在大偉即將邁入小學階段時，為避免重蹈幼稚園生活的覆轍，媽媽於入學前特地與學校老師討論在小學階段可能會遇到的情況及解決方法。

自大偉出生起，媽媽雖心有萬般無奈與不捨，但也只能從旁協助他度過病痛的每一天。即便如此，大偉和媽媽仍決意不向病魔屈服，除透過藥物治療，讓他心臟肥大的問題稍獲減緩外，更積極參與基金會舉辦的復健課程，改善了大偉肢體及語言功能發展遲緩的問題。

未來，媽媽的最大心願就是大偉能與同學和樂相處，順利完成求學階段；不管如何，大偉及媽媽正向進取的態度就是他們勇於面對病魔挑戰的最大基石。

## Pompe Disease龐貝氏症

### 罕見遺傳疾病（九十二）

龐貝氏症屬於肝醣儲積症第二型，是一種體染色體隱性遺傳疾病，此命名源自於荷蘭醫師：J.C. Pompe，他是首位在1932年敘述患有龐貝氏症嬰兒的醫師。此疾病是因位於第17條染色體上的酵素基因 acidic  $\alpha$ -glucosidase (GAA) 發生致病性突變，導致體內負責轉化肝醣 (glycogen) 為葡萄糖 (glucose) 的酵素 acid  $\alpha$ -glucosidase 活性降低，肝醣堆積使肌肉肥大並影響功能，造成肌肉張力降低、無力等情形。

此疾病的發生率在台灣約為1/20,000；若父母均為帶因者，其下一代有25%機率为病童，罹病機率为無性別之分。臨床症狀可依據發病年齡與對器官的影響大致分為嬰兒型、年輕型、成人型，但不管哪種類型都有肌無力的問題，主要分型與表徵如下：

**嬰兒型：**患者於出生後幾個月內出現症狀且進展快速，如：心臟肥大及肝臟腫大；嚴重肌肉無力、舌頭肥大、呼吸困難等，大部分需呼吸器協助呼吸。如果沒有給與酵素補充治療，患者通常於一歲前即因心臟呼吸衰竭而死亡。

**年輕型：**患者病情進展較緩慢，常見症狀：呼吸系統受損、逐漸肌肉無力及行動時感到疲憊等；心臟受損程度不一。如果沒有給與酵素補充治療，患者常因呼吸衰竭而死亡，發病年齡通常無法被用來預測死亡年齡。

**成人型：**患者病情發展緩慢，常見症狀：軀幹及下肢肌肉逐漸無力、呼吸短促、睡眠中呼吸暫停症候群、嗜睡、早晨性頭痛等症狀；心臟無受損。大部分病人會因呼吸功能逐漸惡化而死亡。

檢驗部分，需檢驗血球中甚至皮膚纖維芽細胞的 GAA 酵素活性是否有缺陷。可以佐以基因突變分析以協助確認，並做為產前檢查的參考。現在另有新生兒篩檢，可以在新生兒出生滿48小時後採血，測定血中 GAA 酵素活性，疑似患者再進行後續抽血或經由皮膚切片檢測皮膚纖維芽細胞中酵素活性，來確定是否罹患此病。過去曾產下患嬰的夫妻，如已知基因突變點，經遺傳諮詢後可考慮進行產前遺傳檢查，提早得知胎兒是否罹病。

治療現以酵素替代療法 (ERT) 和支持療法為主，每月2次定期注射 Myozyme 酵素，此方法可有效延長生命及改善生活品質。早期治療對於患者預後較為良好，搭配早療或復健、語言治療、呼吸支持及良好營養，可改善患者身體狀況，使其擁有正常生活。