

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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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 #8485
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
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
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	038-561825 #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
- 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>



109.12 第一版1000份

認識罕見遺傳疾病 系列. 118

遺傳性血管性水腫

Hereditary Angioedema (HAE)

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。

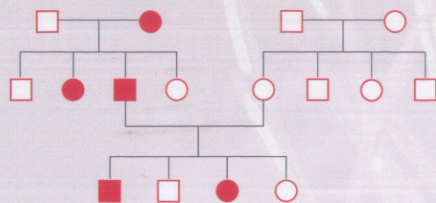
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

遺傳性血管性水腫的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

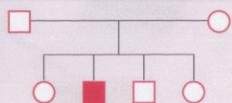
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



- 男性帶因者 ○ 女性帶因者
- 男性罹病者 ● 女性罹病者
- 男性健康者 ○ 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

因禍得福 看見希望

許多病友的人生是以確診做分水嶺，俊廷也是，28歲前的他，從來不知道罕見疾病是什麼，即使自己就是那位「萬分之一」的人，他也絲毫不覺。俊廷其實從小就發病了，身體不同部位不定期腫脹，如皮膚吹了顆小氣球，一點點脹痛和發熱感。俊廷每次發作都是單側，這次左腿腫，下次右手腫，醫院查不出原因，腫在手指就當作過敏、腳腫就當作痛風。



每回腫脹大約2到3天便會消去，對生活其實沒太大影響，一直認為自己是痛風的他，「從善如流」跟著爸爸吃痛風藥，現在想來都會搖頭偷笑。28歲時的發作很不尋常，頭一回腫在喉嚨，俊廷感覺喉頭好像被什麼卡著，呼吸越來越不順。急診醫師用內視鏡一看，發現他的呼吸道只剩下百分之十，緊急進手術室做氣切，情況危急到麻醉師還沒打麻醉，便已因呼吸不到而暈了過去。

幸好，手術成功，喉嚨腫脹消退，主治醫師仔細詢問俊廷的病史，發現俊廷的媽媽和妹妹都有類似症狀，媽媽甚至更嚴重，腫的部位遍及臉和全身。醫師推測是遺傳疾病的情況下，全家人抽血驗基因，最終確診是罹患「遺傳性血管性水腫」。一場急性發作讓他多年來無解的毛病終於知道如何醫治，無疑是上帝開的明亮之窗。

確診後，俊廷了解到此疾病與免疫功能有關，大學時常熬夜、壓力大，發作較為頻繁，每2~3個月便會發作一次。現在每個月回診拿口服藥，副作用輕微，久久發作時，腫脹程度也較以往輕微、持續的時間也較短。

走過人生關卡，俊廷始終保持正向、樂觀的心情，如今疾病控制得很好，現年35歲的他，成立遺傳性血管性水腫病友聯誼會，希望能找出更多同樣疾病的病友，幫助他們在診斷與治療的過程中能更加順利，同時俊廷正擘劃人生下一階段的藍圖呢！

遺傳性血管性水腫

罕見遺傳疾病 (一·八)

遺傳性血管性水腫 (Hereditary Angioedema, HAE) 是一種補體缺陷的免疫不全疾病。補體由許多分子組合，是存在於人體血清、組織液及細胞膜表面具有活性的蛋白質，在人體中進行免疫調節抵禦外來微生物的侵襲。C1抑制蛋白 (C1 esterase inhibitor, C1-INH) 是補體的調節因子之一，當C1抑制蛋白的功能發生缺陷，影響人體免疫調節，使血管滲透性增加，造成發炎反應。HAE發生率為1/50,000，大多為體染色體顯性遺傳，第一與第二型HAE其中約有20-25%患者為新突變 (de novo)。

主要臨床特徵為：反覆發作的皮下或黏膜下水腫，主因於過量血管外積液，阻塞血液或淋巴液的流動導致四肢、面部（眼瞼、嘴唇、舌頭）、生殖器、腸胃道或呼吸道（咽喉）腫脹。發作時皮膚會刺痛但不癢、或有邊緣性紅斑與局部硬腫。當有腸胃道腫脹會使患者出現噁心、嘔吐及劇烈腹痛的症狀；呼吸道（咽喉）腫脹造成疼痛、吞嚥困難和發音障礙，嚴重導致窒息而危及生命。此外抗組織胺藥物及皮質類固醇治療無法有效改善HAE症狀也為特徵之一。

通常在兒童時期出現症狀，於青春階段惡化，終生持續，症狀嚴重程度因人而異，無法預測。沒有經過治療的患者，平均每1~2週會發作一次，約3~5天症狀才會緩解。HAE症狀發作的誘因可以為壓力、創傷、感染、雌激素及過度疲勞。HAE目前分為三種型別：

型別	HAE C1-INH 缺乏		HAE C1-INH 正常
	第一型	第二型	第三型
患病比例	85%	15%	非常稀少
影響基因	<i>SERPING1</i>	<i>SERPING1</i>	<i>FXII, PLG, ANGPT1</i>
補體 C4 濃度	下降	下降	正常
C1-INH 濃度	下降	正常或上升	正常
C1-INH 功能	下降	下降	正常

治療包括：新鮮冷凍血漿 (fresh frozen plasma, FFP)、雄性激素 (androgen)、抗纖維溶劑 (antifibrinolytic agents)、血漿製成C1抑制蛋白 (plasma-derived C1 inhibitor)、基因重組C1抑制蛋白 (recombinant human C1 inhibitor)、激肽系統調節劑、單株抗體等作為緩解HAE急性發作、短期或長期預防，目前多種新藥尚在研發中。

建議患者記錄每次發作情況，在正常生活狀況下盡量避免誘發因子，定期回診追蹤並配合治療，以改善生活品質。