

## 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. ⑯

## 泛酸鹽激酶關聯之 神經退化性疾病

Pantothenate Kinase  
Associated  
Neurodegeneration (PKAN)

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

財團法人罕見疾病基金會 與您一同用心關懷  
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。

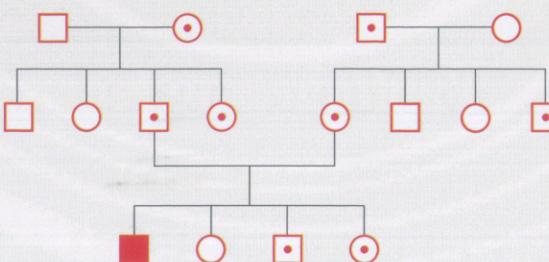
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病的遺傳模式

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 | ● 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

用笑容面對人生

蓉嬪剛出生時，飲食及發育都與同年齡孩子相仿，但走路、語言能力卻較為緩慢。3歲時，媽媽發現她的發展呈現停滯狀態，雖然可以對話溝通，但心裡總是覺得哪裡不對勁，蓉嬪有時會無法及時反應，像是卡住了一樣，有時手拿水瓶喝東西，水瓶會不自覺的掉落到地上。由於蓉嬪症狀一直不明顯，檢查被認定為發展遲緩，雖然可以走路，但狀況總是時好時壞，走路不穩容易跌倒，有時遇到小水溝腳也無法跨越，走路與跑步姿勢明顯與別人不一樣，經過長期復健治療，蓉嬪的狀況一直不見好轉，直到要上小學前，媽媽決定帶她再到醫院檢查，才獲得神經科醫師確診為泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病 (PKAN)。

蓉嬪小學時，身體退化速度特別明顯，一年內，因為一次流感，在家躺了數日後，她便不能再走路了；漸漸的，蓉嬪說話越來越口齒不清，喝水常會嗆到，隨後又因腸病毒關係，高燒不退，症狀快速退化到她無法再自己吃東西；一次的缺氧休克及胃出血，住院將近1個月，讓蓉嬪歷經一場人生大關。痊癒後，吞嚥能力變得困難，必須靠鼻胃管飲食，生活開始要仰賴他人的協助，疾病也讓她四肢與脖子的肌肉張力過高，呈現不自然的姿勢，「不是痛，像是身體找不到重心」蓉嬪說，她必須經注射肉毒桿菌素，及服用肌肉鬆弛劑，讓身體四肢肌肉獲得舒緩。

蓉嬪一直是個討人喜歡的愛笑女孩，面對每況愈下的身體，她總是笑笑地面對，即使疾病受限了她的行動，但她仍保有積極樂觀、努力向學精神。住院時，媽媽曾問過她：「此時此刻，妳最想去哪裡？最想做什麼呢？」蓉嬪的答案不像一般孩子一樣想去遊樂園搭摩天輪，或是河濱公園騎腳踏車，卻是說：「我想要回學校讀書。」大病後，轉學到了新環境，蓉嬪總能適應得非常好。媽媽常笑說：「她是運氣好，即便生病了，身邊總遇到很好的人，都對她很好，特別照顧，真的很感激。」轉眼間，蓉嬪已經是個18歲的高中少女了，家人不變的相互陪伴，成為支持彼此最大的力量。



泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病

罕見遺傳疾病 (一·六)

泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病 (Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration, PKAN) 是PANK2 (Pantothenate Kinase 2) 基因突變的體染色體隱性遺傳疾病，導致泛酸代謝功能異常。

泛酸即維生素B5，是人體必需維生素，合成生理代謝必要物質—輔酶A。當泛酸鹽激酶功能受損造成輔酶A的生成及泛酸代謝異常，不僅影響人體的能量與脂質代謝，亦使潛在有害的化合物堆積於神經細胞，產生毒性造成神經退化。

常見特徵為：鐵質異常堆積於功能性腦區，多沉積在基底核 (basal ganglia) 之蒼白球 (globus pallidus) 和黑質 (substantia nigra) 位置，從核磁共振 (Magnetic Resonance Imaging, MRI) 的T2影像，可發現「虎眼徵兆」(the “eye of the tiger” sign)，屬於腦部鐵質積聚之神經退化性疾病症候群 (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, NBIA) 中最常見的型別。

臨牀上會出現的症狀，每位個案不盡相同。依典型PKAN和非典型PKAN整理如下：

	典型 PKAN	非典型 PKAN
發病年齡	通常在 6 歲之前 (平均年齡：3.4 歲)	10 歲之後 (平均年齡：13.6 歲)
退化速度	快速，症狀嚴重	較緩慢，症狀因人而異
喪失行動能力 (症狀出現後)	約 10~15 年	約 10~30 年
症狀差異	經常性跌倒、吞嚥困難、認知障礙、約 2/3 患者有色素性視網膜病變影響視野	肌張力不全症、巴金森症、衝動或憂鬱等情緒精神症狀、構音困難或說不清、認知功能下降、步態不穩、複語症 (palilalia) 或急語症 (tachylalia) 等言語問題

PKAN為進行性神經退化性疾病，病患失去的功能通常無法恢復，疾病進展速度與發病年齡有關，越早出現症狀，其退化速度越快。患者疾病進展狀況不一，可能經歷一段快速惡化階段後，進入較長的穩定期，但仍在持續退化狀態。目前依照疾病個案的症狀進行治療，如使用肌肉鬆弛劑、抗痙攣劑、注射肉毒桿菌素、復健治療或深層腦部電刺激術，改善患者肌張力障礙。透過物理和職能治療以維持關節活動性；語言治療增進溝通能力，適當地使用輔具幫助提升患者的生活品質。