

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 (106)

嚴重複合型免疫缺乏症

Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

愛與尊重

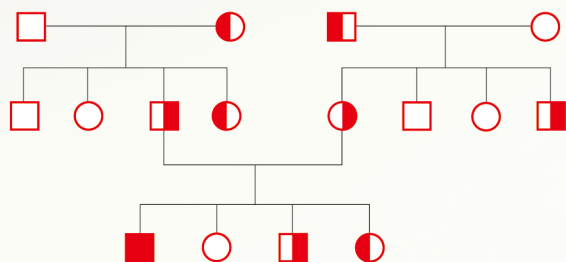
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

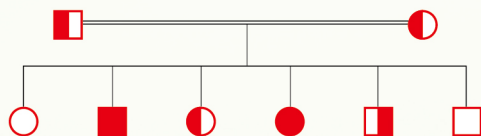
嚴重複合型免疫缺乏症的遺傳模式

隱性遺傳或性聯隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜

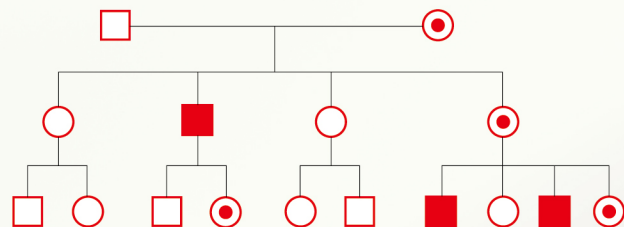


(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



- ● 男性、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

性聯隱性遺傳



- 女性帶因者(症狀通常較男性患者輕微)
■ 罹病男性
○ 正常女性
□ 正常女性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

新生兒篩檢，及早發現及早治療

小佐是家中第一個孩子，爸媽在選擇新生兒篩檢項目時，除了政府補助的項目外，亦勾選了自費的篩檢項目。一週後醫院通知不能讓小佐接種卡介苗；因為篩檢結果顯示小佐罹患了嚴重複合型免疫缺乏症（SCID），若接種卡介苗會導致感染結核菌引發疾病，造成後遺症甚至死亡。

為了避免小佐因缺乏細胞免疫功能可能發生的嚴重重複性感染，在醫師的評估及安排下，小佐出生半年後即進行了臍帶血移植手術。手術後，雖出現皮膚過敏、指甲易脫落等情形，但在藥物的持續治療下，一切尚屬穩定。

為了照顧小佐，媽媽辭去工作，帶著小佐住在台北娘家，避免北上回診奔波對免疫力不足的小佐可能帶來的風險。手術一年後，醫師發現小佐免疫細胞中T淋巴球數量仍然不足，安排小佐進行第二次臍帶血移植手術。沒想到，手術後人工血管發生感染，讓小佐得再次接受手術。

兩次移植手術的費用高達160萬，即便獲得醫院、本會等的部分補助，術後一年高達10餘萬的自費藥物仍讓一肩挑起家中經濟的爸爸倍感壓力。在初次手術後，爸爸辭去在新竹的工作，搬回彰化老家，通勤往返於台中工作，以省下租屋的開支。

幸好，第二次手術的恢復狀況良好，媽媽和小佐也搬回彰化和爸爸及爺爺奶奶一起生活，但長輩舊有的衛生與生活習慣，卻常在不經意間對小佐脆弱的免疫力造成威脅，讓媽媽仍須時時注意著小佐的生活起居。此外，小佐不明原因的掉髮也讓爸媽憂心不已，除了求診、擦生髮液，甚至思考植髮的可能。而讓人鬆一口氣的是，小佐的頭髮總算又漸漸長了回來。

隨著小佐進入幼稚園就讀，媽媽的時間有了餘裕，並趁著小佐上學的空檔重拾工作，分擔家計。只是比起一般的孩子，小佐的皮膚和呼吸道較為敏感，反覆的感冒也讓媽媽必須選擇較有彈性的工作以隨時能請假照顧小佐。爸媽其實也還期待能再生一個孩子，但可能緣分未到，目前只盼望小佐能平安健康的長大。

嚴重複合型免疫缺乏症

罕見遺傳疾病 (一〇六)

嚴重複合型免疫缺乏症（Severe combined immunodeficiency, SCID）是一群先天性遺傳疾病的統稱，由於基因缺陷導致患者缺乏T淋巴球，另合併有B淋巴球或自然殺手細胞（Natural killer cell, NK細胞）功能缺陷或數量不足，而致使免疫力低下所致，若未治療通常在1歲前死亡。

SCID的相關基因超過15個，根據不同基因型遺傳模式也不同，有隱性遺傳或性聯隱性遺傳，發生率不明，推測約在1/50,000-75,000。可根據T淋巴球、B淋巴球或NK細胞數量的有無再進一步分類。其中又以介白素2接受器（IL2RG）基因突變所導致的T-, B+, NK- SCID類為最常見，約佔50%，為性聯隱性遺傳，患者皆為男性，其家族史可能有早夭的男性，常見的症狀為反覆嚴重感染、生長不良、腹瀉或是皮膚出現紅疹。

疾病的診斷除臨床症狀的觀察之外，亦可以透過家族史來評估。進一步透過淋巴球分類與淋巴球功能測試來協助診斷。基因分析有助於提供產前檢驗可用的資訊及帶因者基因突變檢測，但有部分患者的基因突變位置無法辨識出來。

由於SCID患者的先天免疫力不足，及早透過新生兒篩檢確定診斷，並於3個月內進行骨髓移植或臍帶血幹細胞移植，75-90%以上的嬰兒可以存活。少數患者術後的B淋巴球生長較差，仍需定期補充免疫球蛋白。部分T-, B-, NK- SCID類者若源自於腺苷脫氨酶（Adenosine deaminase, ADA）缺乏，則可使用ADA酵素補充療法。

治療前仍須注意下列事項，降低伺機感染的可能性。

1. 避免接種活性疫苗，尤以卡介苗、口服輪狀病毒及口服小兒麻痺疫苗最需注意。
2. 易有全身散發性感染，包括細菌、病毒和黴菌，需及時使用適當的抗生素、抗病毒藥物和抗黴菌藥物，並給予預防性抗生素使用。
3. 定期補充免疫球蛋白以增強免疫力。
4. 若需輸血，需使用沒有巨細胞病毒（CMV）並經放射線照射過後的血液製品，以避免巨細胞病毒感染或預防移植對宿主反應（Graft versus host reaction）。
5. 避免感染，一定要使用煮沸過的水做為泡奶、洗澡或洗滌的水源。