

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

- 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：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (131)

黑尿症

Alkaptonuria

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。

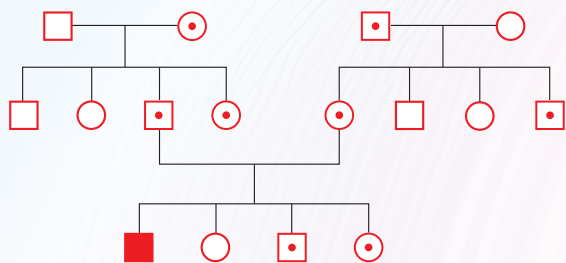
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

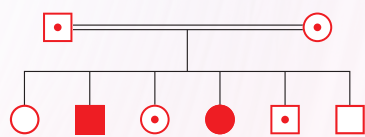
黑尿症的遺傳模式

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

透過「食」驗 了解自我！

今年23歲，帶著積極的心踏入職場的小達，是個考上國家考試的公務員。難以想像他在求學歷程中，除須奮鬥讀書，也要對抗反覆的身心症狀，他花了將近7年時間，才找出自己身體跟別人不一樣的地方，之後更藉由不斷的「食」驗，瞭解身體能接受的食物攝取限制。

憶起小學四年級時，小達健康表上的體重，突然從「過輕」咻一下飆到「過重」的欄位，而後，又因為小便沒有沖水，讓起初看到的父母誤以為是大號，但後來聞到尿液像是螃蟹、甲殼類的腥臭味，才警覺身體的異常。父親以及身為護理師的母親，翻找國內外醫療文獻，帶著小達輾轉於泌尿、腎臟、腸胃科看診尋找原因，最終在高二時以基因檢測確診為「黑尿症」。

除了尿液顏色深為最明顯的症狀之一，小達耳朵的排泄物像是焦油的深色且異常濕潤；還有手刺痛、紅腫、腳抖不停的症狀，更曾遇過同學開玩笑說：「這杯可樂是你尿的喔？」種種經驗，都讓小達的生活多了比一般孩子更多需要調適的難關。

「運動、蔬菜是不會苦又沒有副作用的藥。」小達娓娓道來他多年學習跟自己身體相處的經驗：規律運動、早睡早起，腳就比較不會抖；此外，「只要當天有吃蛋，尿液一定會變色！」，讓喜愛蛋料理的他，不得不限制蛋奶類以及蛋白質的攝取量。所幸，20歲時開始使用可減少尿黑酸生成的藥物—尼替西農，對生活與身體狀況皆改善許多。

「開心過是一天，難過也是一天，幹嘛為難自己。」小達高中時，原本志在以繁星進入醫學系，但因身體、情緒影響，無法如願。「我很有病識感，不期待自己花跟正常人一樣的努力，就能達到目標。」這樣的小達，在大學期間就考上國家考試，畢業後也順利就職，未來將繼續考取相關證照。面對疾病，小達跟家人、朋友敞開心胸，大家的陪伴支持，讓小達更有信心面對疾病。

黑尿症

罕見遺傳疾病 (一三一)

飲食中苯丙胺酸 (phenylalanine) 和酪胺酸 (tyrosine) 在代謝途徑中會轉換成尿黑酸 (homogentisic acid; HGA)，再經由酵素 (尿黑酸1,2-雙加氧酶, homogentisate 1,2-dioxygenase, HGD) 轉換成maleylacetoacetic acid，此症因為體內缺乏HGD導致尿黑酸無法被分解，堆積在體內。目前國外盛行率約1:19,000，國內盛行率不明。美國統計疾病發生率約1:250,000~1:1,000,000。

患者通常會有以下臨床特徵：

1. 累積體內的尿黑酸，在排尿後持續暴露在空氣中，幾個小時後逐漸轉變成深色或黑色尿液。
2. 褐黃病 (Ochronosis)：結締組織會累積尿黑酸以及氧化產物，於眼睛鞏膜處沉積形成黃色斑塊，但這不會影響到視力。皮膚、軟骨與結締組織有藍黑色色素沉著，且有外耳軟骨鈣化情況。
3. 關節炎：堆積在關節處，造成關節慢性疼痛，且男性早發於女性，有50%的患者於55歲後需要置換人工關節。腰部疼痛發生在晚期，約在30~40歲開始，和椎間盤空隙變鈣化和骨質有關，並會影響到腰部伸展的活動度。
4. 其他：心臟主動脈和二尖瓣鈣化、主動脈狹小；50%的患者於64歲以後會罹患腎結石；前列腺結石。

診斷方式主要收集24小時尿液檢測尿黑酸數值、酵素活性檢測、單基因檢測或是全基因組定序檢測。

此疾病顯著影響患者的生活品質，然以症狀治療為主。緩解關節疼痛，以物理和職能治療增進肌肉強度和關節活動度，如有發生膝蓋、髖骨和肩膀關節炎，與醫師商討做關節置換手術。瓣膜鈣化可做瓣膜置換手術。腎結石和前列腺結石以手術治療去除結石。

目前健保給付罕病藥物Nitisinone (適應症為酪胺酸血症第一型，黑尿症患者需透過臨床醫師專案申請)，搭配嚴格蛋白質攝取限制，可減少體內尿黑酸的合成，但飲食的遵從度會隨著年紀增加而下降。另搭配高劑量維生素C，降低尿液中尿黑酸氧化衍生物，但不能減少尿黑酸的排出。