

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 (132)

Bartter氏症候群

Bartter's Syndrome

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。

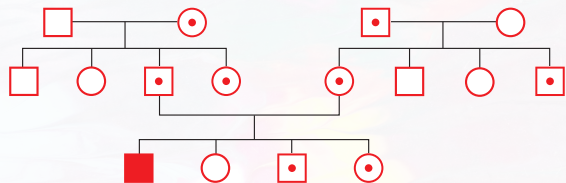
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

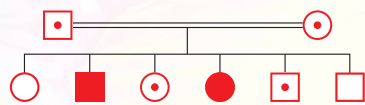
Bartter氏症候群的遺傳模式

體染色體隱性遺傳／性聯隱性遺傳

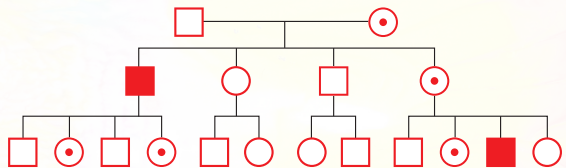
(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



(C) 性聯隱性遺傳 (第V型)



- ◻ 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

能動能靜的愛吃鹽女孩

芷瑜是家裡的第二個孩子，當芷瑜開始學站和走路時，媽媽注意到和姊姊相比，芷瑜比較喜歡坐著或躺著，走路也比較容易跌倒。但想著每個孩子的發展速度本就略有不同，故媽媽起初也不以為意。

直到芷瑜1歲半時，因持續發燒而住院，醫師雖診斷發燒是由於泌尿道感染所致，卻無法解釋檢查結果中，鉀離子偏低的情形。這讓過去在實驗室工作，對數據結果追根究底的媽媽無法釋懷，在和爸爸討論後，決定再帶芷瑜到大醫院兒童腎臟科做詳盡檢查。沒想到完成基本檢查後，即發現芷瑜罹患了罕見的「Bartter氏症候群」。

由於疾病的影響，嬰幼兒時期的芷瑜經常發燒，生長發育也比較緩慢，往往是同齡孩子中個子最小的。值得慶幸的是，透過定時服藥補充鉀離子、把媽媽煮菜的鹽當糖吃，增加鹽分攝取，芷瑜也能與Bartter氏症候群和諧共處。只有當鉀離子過低、過於勞累、流太多汗或是忘記吃藥時，才會出現發燒、拉肚子或在下樓梯時有腳軟的情形。為避免芷瑜疾病症狀發生或是因此受傷，媽媽經常叮嚀芷瑜量力而為、多察覺自己的身體狀況，並適時向身邊的老師和同學們反應需求，好好保護自己。

芷瑜在幼稚園期間，曾依老師建議，接受過1年的語言治療課程，以矯正發音。進入小學後，芷瑜在各方面都有著均衡的發展，甚至，喜歡上學的她捨不得請假，每3個月的回診都只請短短兩節課。此外，芷瑜參加學校的跳繩比賽，每天跟著姊姊一起跳繩，不因疾病而放棄運動所帶來的樂趣。同時她也對音樂展現出濃厚的興趣，彈得一手好琴，為自己設下考取高年級音樂班的目標。

Batter氏症候群雖然對芷瑜的成長帶來影響，卻也讓她更仔細聆聽自己身體和內心的聲音，正視自己的需求，向成為更好的自己邁進。



Bartter氏症候群

罕見遺傳疾病 (一三二)

Bartter氏症候群是一種罕見的腎小管病變疾病，主要是亨利氏環上升支的離子通道異常，影響鈉、鉀、氯離子再吸收功能，導致體內各種電解質和相關分子失衡。其特徵為多尿、低血鉀症、低血鈉症、代謝性鹼中毒及正常血壓的高腎素血症。該病主要根據發病年齡和臨床症狀嚴重程度可區分為：產前Bartter氏症候群、典型Bartter氏症候群、Gitelman症候群。另外根據基因變異將疾病分為I、II、III、IV、V，共五型。

常見臨床症狀包括便秘、嘔吐、劇渴、多尿、夜尿、嗜鹽、肌肉無力、痙攣、疲倦、生長遲緩；某些情況下在出生前，胎兒症狀就變得明顯，導致羊水過多，增加早產風險；嬰兒時期則可能有發燒、脫水、嘔吐、腹瀉、多尿及獨特面部特徵（如三角臉、突出的前額、大眼、尖耳朵、下垂的嘴巴）、生長遲滯、骨質疏鬆、腎鈣質沉着症及感音神經性聽力損失情形。

疾病盛行率約百萬分之一，遺傳模式大多是體染色體隱性遺傳；而第V型為性聯隱性遺傳。主要影響的基因有 *SLC12A1*、*KCNJ1*、*CLCNKB*、*BSND*、*CLCNKA*、*MAGED2*。

診斷方式可依臨床症狀、疾病史及相關臨床檢驗（血液和尿液），或進行基因檢測做為依據。患者的發病年齡、嚴重程度和臨床症狀因人而異，甚至在具有相同型別的個體之間也存在很大差異。某些患者可能出現的症狀較輕微，某些則在出生時就發生嚴重且可能危及生命的併發症。

治療採症狀治療，該疾病無法治癒，需要終身服用電解質補充劑和減少鉀流失及保鉀相關藥物，尤其在壓力情況下，因血液電解質迅速變化，需要即時給予靜脈注射治療。飲食部分，建議攝取足夠的鹽和水份，及食用富含鉀的食物來維持身體需求。對於兒童來說，生長發育問題，已有使用生長激素療法治療成功的案例。另外，第IV型患者也可利用人工電子耳來幫助聽力損害之改善。