

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	04-7238595 #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	03-8561825 #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 (138)

同基因合子 蛋白質C缺乏症

Homozygous Protein C Deficiency

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。

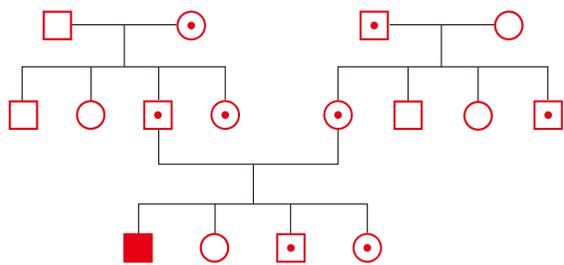
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

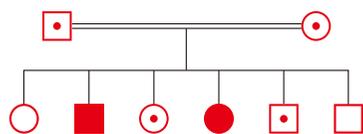
同基因合子蛋白質C缺乏症的遺傳模式

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
- 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

正視疾病不害怕 自我控制保健康

久病成良醫，貼切地形容小安，發病至今超過十餘年，在嚴重又罕見病魔威脅下，小安和疾病和平共處，找到照顧自己的方法，樂觀活下去。

32歲那年，小安生下可愛的大女兒，喜獲千金的同時，病魔卻也悄悄上門。就在女兒滿月前，小安突然左腳腫大，呈現紫白的顏色，大家都知道不對勁，連忙叫小安到醫院檢查。看過心臟內科後，醫師診斷是血栓且情況危急，除了立刻施打溶栓針（抗凝血劑）外，也協助她轉診至更專業的大醫院。這趟突如其來的求醫歷程，一晃眼小安便已確診為罕病「同基因合子蛋白質C缺乏症」，這是一種因嚴重缺乏蛋白質C而致血栓的疾病，不僅如此，小安亦同時診斷出蛋白質S缺乏症。

發病短短幾個月而已，小安爬樓梯兩三階就要喘不過氣。經過血管攝影，確認血栓嚴重，需盡快手術。開刀前，醫師甚至擔心她撐不下去，除了給予口服藥外，還加上一天兩次的溶栓針，就這樣撐到手術日。手術成功裝上3個支架，保住一命，回想這段經歷小安仍餘悸猶存。

「奇怪？我飲食都很正常，又不菸不酒，血液怎麼會很濃？」、「回想我高中時拔牙曾流血超過一周。」種種的跡象和疑惑，都在確診後豁然開朗，因為這個疾病的關係，小安天生血液就比較濃、且血管又細，導致她容易出现血栓，傷口恢復也較一般人久。

小安認知到，飲食控制為疾病照顧的最高原則，正確的飲食能保持血管彈性，任何會讓血管硬化的事情，都應極力避免。小安開始減少外食，盡量自己下廚，為家人把關每一餐，即使用貴一點但品質好的油，都比在外面吃飯感到安心。小安從不喝含糖飲料，食物少鹽、少醃漬，控制鈉含量的攝取；多吃黃色蔬果，適時補充電解質，偶爾吃些辣或辛香料，幫助促進血液循環。

如此精心保養，小安健康了好長一段日子，繼第一次手術後11年才再次「進廠維修」。這回是微創手術，清除左小腿的血塊外，也在左腿靠鼠蹊部的地方再裝上一個支架。然而，這次手術並沒有想像中順利，術後發現原來清除血栓的地方又再次堵塞。這對小安來說無非是一大打擊，但她很快重拾心情，一貫做好飲食控制，並且保持身心愉快，相信再艱難的難關都會雨過天青。

同基因合子蛋白質C缺乏症

罕見遺傳疾病 (一三八)

同基因合子蛋白質C缺乏症是一種可能致命的罕見疾病，由於嚴重缺乏蛋白質C導致血栓，可能引發皮膚紫斑或壞死，通常出現在四肢，也可見於臀部、腹部、陰囊及頭皮。蛋白質C是肝臟生合成的抗凝血糖蛋白，循環於血液中為不具活性的酶原。當其在血管內皮細胞壁被凝血酶和凝血酶調節素複合物活化後，形成活性蛋白質C（activated protein C, APC），可抑制凝血因子V和VIII，並促進纖維蛋白溶解。

輕微缺乏症分為兩型：第一型由PROC基因突變導致蛋白質C量不足但功能正常；第二型則因分子改變導致功能不佳。

同基因合子蛋白質C缺乏症為體染色體隱性遺傳，因兩條PROC基因產生相同突變；複合異基因合子缺乏症則因兩條PROC基因不同突變，二者皆屬嚴重型。

此病男女發生率相等，據美國統計，每200至500人中約有1人患輕微缺乏症，大多無症狀；而同基因合子或複合異基因合子的嚴重缺乏症極罕見，發生率約為1/750,000至1/500,000，且可見於各人種。

同基因合子或複合異基因合子蛋白質C缺乏症患者因嚴重缺乏蛋白質C，通常在出生後數日內發病，表現為猛爆性新生兒紫斑症或急性靜脈栓塞。症狀可能包括胎兒腦部與眼睛受損、猛爆性紫斑症、進行性皮膚壞死、血管堵塞、瘀青、以及中樞神經和眼部血栓，導致神經發展問題和失明。診斷透過蛋白質C活性測試，必要時進一步檢測免疫性蛋白質C，並結合臨床症狀評估。

當懷疑此症，需檢測多種凝血指數，如aPTT、PT、纖維蛋白原及D-dimer，並測試抗凝血酶III、蛋白質S、高半胱胺酸等凝血因子，排除其他堵塞相關異常。此外，狼瘡抗凝血因子等抗體也須檢查。基因檢測可確診是否為同基因合子或複合異基因合子蛋白質C缺乏症。影像檢查如超音波、靜脈攝影等可評估血栓情況。

輕微患者通常使用抗凝血劑。嚴重患者需緊急補充新鮮冷凍血漿（fresh frozen plasma, FFP）或蛋白質C濃縮製劑以防新生兒紫斑症。長期預防需使用warfarin或low-molecular-weight heparin (LMWH)，但須注意急性蛋白質C濃度下降的風險。部分患者可考慮肝臟移植。服用抗凝血劑者應避免高維他命K食物，注意運動量，並定期回診監測。