

擁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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #38129
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	03-856-3092

- 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 02-2389-9652
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 #8107
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779

認識罕見遺傳疾病 系列 (80)

Alstrom氏症候群

Alstrom 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



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

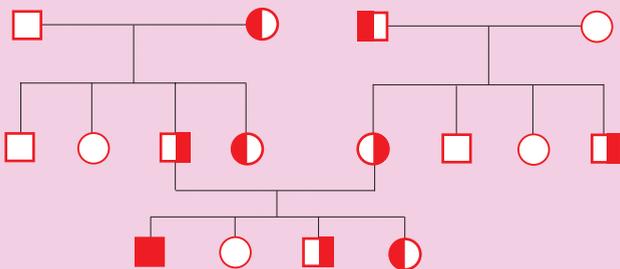
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，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。

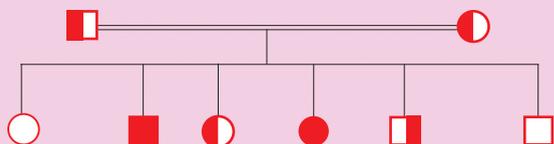
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Alstrom氏症候群的遺傳模式

(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

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

因為缺陷 讓愛更豐盛

凱凱9個月大時，眼球出現震顫的問題，心急如焚的媽媽於是帶他到一所著名的醫學中心眼科就診，當時醫生只說是弱視，凱凱便只接受弱視的治療方式，配戴眼鏡。直到凱凱4歲，由於體重過重、超出正常年齡兒童的25%、頸部出現黑點，爸媽倆才警覺不對勁，到兒醫部的內分泌門診就醫後，才確認凱凱罹患的是罕見的遺傳性Alstrom氏症候群。就在同年，凱凱的妹妹也來報到，不過就在妹妹滿月時，媽媽注意到她和哥哥一樣有眼球震顫的問題，當下心裡就涼了半截。

和得知凱凱生病相較起來，妹妹罹病的事實，帶給他們一家更沈重的打擊。「後來才得知眼科醫師早知道凱凱的疾病，我們卻始終被蒙在鼓裡。」媽媽哽咽地訴說著。由於第一胎很健康，凱凱生病被視為家中唯一的個案，因此毫無顧忌地計畫著再生一個孩子。「但醫師未告知凱凱罹患的是罕見的遺傳疾病，下一胎仍有可能生病，若我們早點知道，或許就不會再生了。」

即使忿忿不平，爸媽們對於孩子的愛卻絲毫未減、反而更加豐盛。在疾病的控制上，由於Alstrom氏症候群有點類似小胖威利症，孩子容易感到飢餓，也容易罹患心臟病及糖尿病，因此媽媽有計畫地幫孩子控制飲食、叮囑孩子多運動，家中更買了跑步機，讓孩子養成固定運動的習慣。

由於凱凱接近全盲而妹妹仍保有部分視力，在考量兩人生活獨立自理及表達能力後，媽媽決定讓凱凱上特殊教育學校，而妹妹則進入一般學校接受融合教育。就讀特教學校的凱凱班上只有5位學生，這給予老師可以按照學生個別需求而提供適性教育的空間。而為了讓妹妹在一般學校順利接受教育，媽媽需額外付出大量時間在校陪讀，並且讓妹妹除了學習一般盲人點字輸入法外，亦學習一般明眼人使用的電腦拆字、注音輸入法，「過程真的很辛苦，不過，她現在打字比班上的小朋友還快，同學反而很羨慕她。」

面對孩子生病的事實，媽媽也有難過與想不開的時候；但反過來，覺得能陪伴孩子，以及得到家人的安慰與支持，她覺得很幸運，一路上還有許多貴人相助呢！她堅信：「不管孩子未來會退化到什麼程度，我都希望他們不要浪費時間，要好好地活著。」

Alstrom氏症候群

罕見遺傳疾病 (八十)

Alstrom氏症候群是一種罕見的遺傳疾病，由瑞典醫師Carl-Henry Alstrom首次提出而命名，此疾病會導致患者失明、聽障、糖尿病及肥胖，是第2號染色體短臂p13位置上的ALMS1基因產生變異所導致，屬於體染色體隱性遺傳。

此疾病過程為漸進式，患者的臨床表徵不一，且並非所有症狀都會表現。臨床症狀表現如下：

1. 眼睛：首先出現的表徵為眼球震顫及眼睛畏光，因桿細胞退化，使得視網膜逐漸退化而致失明。
2. 心臟：擴張型心肌症導致充血性心臟衰竭，常出現於嬰兒或青少年身上。
3. 耳朵：患者可能於孩童或成人時期因聽覺神經功能受損，令訊息無法傳達到大腦而影響聽力。
4. 體重：孩童患者體重較同年齡者重，而身高則較為矮小。
5. 智力：與一般人無異，可能由於視力與聽力不佳而影響學習。有些患者智力輕微受到影響。
6. 第二型糖尿病（非胰島素依賴型）：由於患者有胰島素抗性，可能在孩童或青少年時期產生第二型糖尿病。黑色棘皮症多表現於頸部、腋窩、鼠蹊部、背部等皮膚皺摺處，皮膚呈現深色、棘皮狀的突起，此症狀與肥胖及胰島素抗性相關。
7. 血脂：膽固醇與三酸甘油酯通常較高，異常時需要藥物控制。
8. 肝、腎：通常於青少年後期會出現肝腎方面的問題，腎臟可能出現腎小管功能失調；成年時期出現腎或肝衰竭。
9. 其他症狀：可能會有脊柱側彎、消化不良、呼吸問題、高血壓、甲狀腺問題。

臨床評估應定期追蹤視力、心臟、聽力、身高體重、並檢測血糖及胰島素、血壓、血脂（膽固醇、三酸甘油酯）、肝臟功能（ALT, AST, GGT）、腎臟功能（肌酸酐、尿酸、肌酸酐廓清率、血清尿素氮）、內分泌（甲狀腺；濾泡刺激激素、黃體刺激激素、睪固酮）等。可檢測ALMS1基因突變以確診。

目前無治療方法，僅為症狀治療，眼睛方面，可戴深色眼鏡，保護眼睛避免強光。心臟方面，使用毛地黃、利尿劑、血管收縮素轉化酵素抑制劑、乙型交感神經阻斷劑等藥物改善心臟功能。聽力若受損可藉由助聽器來改善。低醣飲食以及規律運動有助於維持體重。若出現第二型糖尿病，則考慮使用口服降血糖藥物來控制血糖。血壓或血脂過高可藉由藥物控制。肝腎功能、泌尿系統也需每年定期追蹤，減少肝腎疾病的進展。若有脊柱側彎則視情況進行復健，嚴重者需手術治療。

對於疾病進展所產生的病變，應儘早矯正治療，讓患者擁有良好的生活品質。