

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 #86414 #21020
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

台北總會 (02)2521-0717

地址：104台北市中山區長春路20號6樓

中部辦事處 (04)2236-3595

地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

南部辦事處 (07)229-8311

地址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

本會官網：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (143)

先天性醣基化障礙

Congenital Disorder of Glycosylation, CDG

愛與尊重

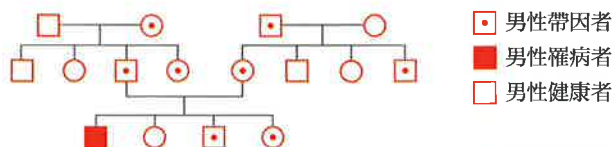
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

先天性醣基化障礙的遺傳模式

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)



體染色體顯性遺傳

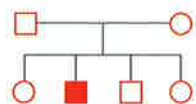
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病

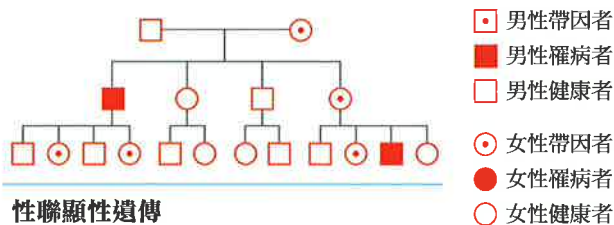


(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病

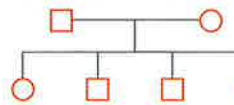


性聯隱性遺傳



性聯顯性遺傳

多數為突變個案，即父母均正常，
而女性患者因帶有致病基因而罹病。
男性患者症狀可能更為嚴重，甚至無法活產。



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

「不退步，就是進步」 卉綫與CDG的同行之路

卉綫在4個月大接種預防針時，媽媽就發現她喝奶困難，四肢也顯得軟弱無力。診所醫師建議轉往大醫院檢查，結果顯示她的發展確實落後同齡孩子，但原因不明。1歲半時，第一次基因檢測未能找到病因；直到2歲再度接受檢測，才確診為罕見的「先天性醣基化障礙」(CDG)。

隨著年齡增長，卉綫的病情帶來新的挑戰。5歲時因神經退化導致聽力受損，兩度回診追蹤仍無改善。直到6歲配戴助聽器後，她對語言的反應才明顯進步。升上小一後，她進入啟聰學校就讀，並持續接受復健與早療。

談到疾病的影響，媽媽坦言，早期復健雖然效果有限，但家人始終堅持陪伴。看著孩子的進步速度遠不如一般孩子，一度讓家人感到壓力與挫折。然而，他們逐漸轉念：CDG是一種退化性疾病，「能維持現有能力、不退步，就是最大的進步。」這樣的想法，讓他們慢慢從焦慮轉為接納，心情也變得更加安定與柔軟。

這段旅程雖然艱辛，但並非孤單。卉綫一家透過CDG家庭小群組與其他家庭交流，也參與基金會的聯誼活動，在互相支持中獲得力量。「原來我們不是唯一」的體悟，成為支撐他們的重要依靠。

目前CDG仍無根治方法，照護以維持穩定、延緩退化為主。但家人仍抱持希望，期待藥物研發的突破。雖然未來仍有許多未知，卉綫的家人用愛與勇氣，一步步陪她走過難關，也照亮屬於他們自己的生命旅程。



先天性醣基化障礙

罕見遺傳疾病 (一四三)

先天性醣基化障礙 (Congenital Disorders of Glycosylation, CDG) 是一群因基因突變造成醣基化過程異常的罕見遺傳代謝疾病。醣基化是酵素將醣類分子附著在蛋白質或脂質上的反應，能幫助蛋白質正確折疊與維持穩定性，並參與細胞訊號傳導、免疫辨識及荷爾蒙調控。一旦醣基化受阻，會導致全身多系統出現病變。目前已知的CDG類型超過160種，其中以PMM2-CDG最常見，大多數為體染色體隱性遺傳，但也有少數為體染色體顯性或是性聯遺傳。隨著基因定序技術進步，診斷率逐漸提升，也能在孕期或人工生殖過程中進行產前或胚胎檢測。

CDG可分為合成缺陷型與修飾缺陷型。前者多因醣鏈組裝或轉運過程出現問題，後者則出現在醣鏈延長或修飾步驟，使結構不完整。這些缺陷會影響蛋白質功能與細胞間訊號傳遞，解釋了CDG多樣而廣泛的臨床表現。

臨床症狀最常見於神經系統，包括肌張力低下、發展遲緩、癲癇、共濟失調、周邊神經病變及不同程度的認知障礙，甚至會出現腦萎縮或類似中風的症狀。外觀可能有高額頭、兩眼間距寬或耳朵偏大；骨骼方面常見脊椎側彎與關節鬆弛；眼睛問題如斜視、白內障也不少見。消化系統則可能有進食困難、腹瀉、肝功能異常；心血管方面可能伴隨先天性心臟病或心肌病變。其他還包括免疫缺陷、反覆感染、內分泌異常如甲狀腺功能低下或青春期延遲，以及皮膚、腎臟或凝血功能異常。病程可能隨年齡出現神經退化，一些孩子的發展會先進步再停滯甚至退步。

診斷上，血清轉鐵蛋白電泳分析可顯示N-醣基化異常，而基因檢測則能確定致病基因，是目前最重要的診斷方式。由於症狀與粒線體疾病或溶小體儲積症等疾病重疊，常需跨科團隊合作進行鑑別診斷。

治療方面，目前大多數CDG仍無根治方法，主要以症狀控制與支持性照護為主。癲癇可使用抗癲癇藥物控制，斜視可用眼罩或手術矯正，進食困難則需營養支持。部分亞型可補充特定醣類改善病情，如MPI-CDG患者可補充甘露糖，PGM1-CDG患者則能透過半乳糖改善低血糖與肝功能異常。器官移植僅限於極少數嚴重亞型（如MPI-CDG、DOLK-CDG）。物理、職能與語言治療能促進發展，心理支持與病友團體則有助家庭面對長期照護壓力。

CDG的預後依亞型與嚴重度差異甚大，部分患者在嬰幼兒期即因肝臟、心臟或神經退化而危及生命，另一些則能在支持治療下存活至成人並維持一定生活功能。雖然目前缺乏根治性療法，但隨著基因與代謝醫學研究進展，未來針對特定亞型的精準治療或基因療法仍充滿希望。