

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

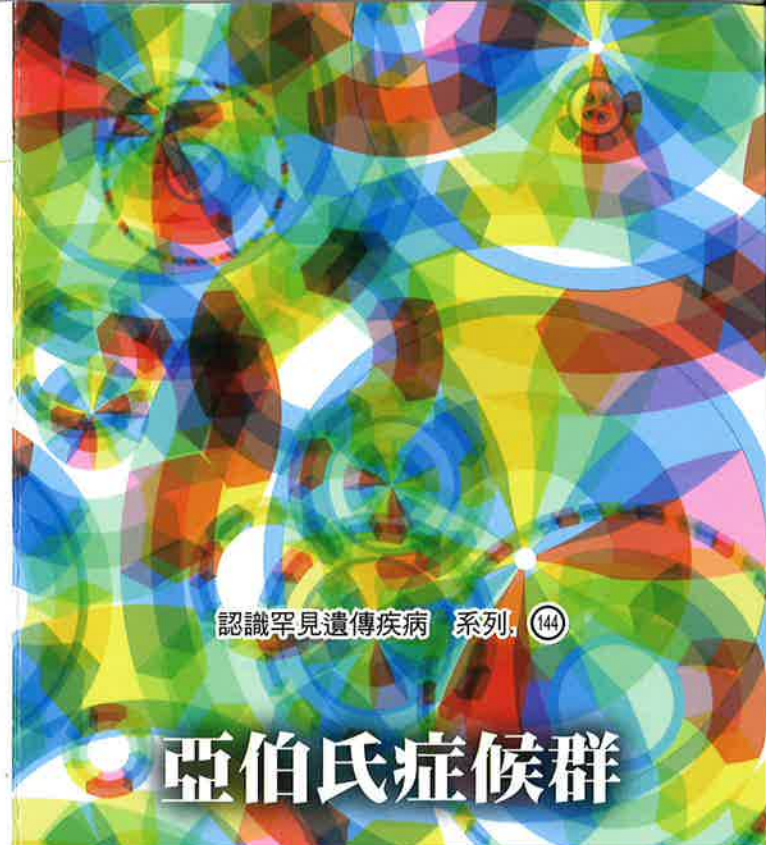
中部辦事處 (04)2236-3595
地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

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>



114.10 第一版1000份



認識罕見遺傳疾病 系列 (144)

亞伯氏症候群

Alport Syndrome

愛與尊重

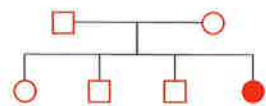
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

亞伯氏症候群的遺傳模式

性聯顯性遺傳

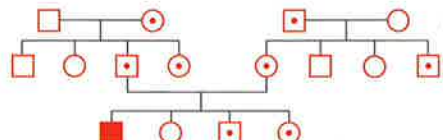
多數為突變個案，即父母均正常，而女性患者因帶有致病基因而罹病。男性患者症狀可能更為嚴重，甚至無法活產。



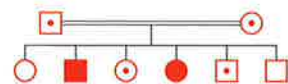
- 男性罹病者
- 男性健康者
- 女性罹病者
- 女性健康者

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)

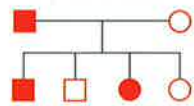


- ◻ 男性帶因者
- ◉ 女性帶因者
- 男性罹病者
- 女性罹病者
- 男性健康者
- 女性健康者

體染色體顯性遺傳

(A) 狀況一：

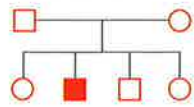
父母其中之一為罹病者，子女不分性別有50%機率也會罹病



- 男性罹病者
- 男性健康者
- 女性罹病者
- 女性健康者

(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

母子攜手抗病 走過罹病低谷

小沛六個月大時，和爸媽搬到美國德州，在美國生活。小沛3歲例行身體檢查發現血尿症狀，且常反覆感冒引起中耳炎。醫師開始固定追蹤，血尿問題始終存在。小沛4歲半時，隨著爸媽舉家返台。返台前，小沛的醫師特別交待，要繼續追蹤小沛血尿問題。

回台後，小沛固定至小兒腎臟科追蹤。小沛媽媽也在例行尿液檢查時，赫然發現也有血尿情況，故於成人腎臟科定期追蹤，所幸兩人腎臟功能穩定。36歲時，小沛媽媽再次赴澳洲留學，醫師因母子兩人皆長期血尿，強烈懷疑患有罕見疾病—亞伯氏症候群，擔心逐漸損害腎臟功能，並可能伴隨聽力減損與視力問題。醫師建議會進行腎臟穿刺，以便確定。

小沛和媽媽同時接受穿刺及聽力檢查後，發現10歲的小沛已有部份聽損。檢測結果，讓小沛媽媽感到震驚、無助、痛苦、悲傷、茫然，尤其是對小沛的愧疚，幾度痛不欲生。心碎哭泣後，小沛媽媽還是堅強起來面對疾病，也開始查閱醫學資料、努力尋找資訊，更參與國外病友會，了解X染色體性聯遺傳的疾病，男性病患的疾病表現通常較為嚴重，也較早發病。小沛媽媽38歲時，帶著小沛回到台灣，兩人定期追蹤腎臟功能，搭配藥物及飲食控制，以減緩腎臟功能惡化，也讓小沛定期接受聽力檢查。

高二時，小沛進一步做了基因檢測，確認為X染色體性聯遺傳的亞伯氏症候群。隨年齡增長，雖腎功能及聽力開始減損，身體容易疲倦，但依然認真學習，不受疾病牽絆。大學畢業後赴美攻讀碩士，於美國展開職涯，小沛並未因配戴助聽器受影響，始終展現專業的工作能力。

小沛媽媽感念國內外一路以來幫助自己的醫護人員及病友，也深刻理解罹病的煎熬。那段充滿眼淚與失眠的日子，正是一家人現在能夠持續面對疾病的重要基石。她決心將自己的經驗化為行動，47歲開始投入醫院志工服務至今已十餘年，持續在醫院中付出關懷協助需要的病人。此外也長期接觸國外亞伯氏症候群病友會，取得更多資訊，與同樣病友的家庭分享交流、互相鼓勵，期待繼續傳遞這份溫暖給每個需要的家庭。

亞伯氏症候群

罕見遺傳疾病 (一四四)

亞伯氏症候群 (Alport Syndrome) 是一種罕見遺傳性腎臟疾病，除了影響腎臟以外，還可能造成感覺神經性聽力損失和眼睛異常。第IV型膠原蛋白是構成腎絲球基底膜的重要結構，亞伯氏症候群的患者即因為第IV型膠原蛋白基因異常，導致腎絲球基底膜的結構被破壞，使得患者的腎功能逐漸受損。若無治療，通常在40歲前便可能進展至末期腎病變 (End Stage Renal Disease, ESRD)。

約85%患者為X染色體性聯顯性遺傳，由COL4A5基因突變引起，男性患者症狀通常較女性嚴重，預後也較差。15%患者為體染色體隱性遺傳，由基因COL4A3或COL4A4突變引起。極少數個案為體染色體顯性遺傳，症狀通常較前兩種類型患者輕微。

亞伯氏症候群的診斷可以透過基因檢測確認致病基因 (COL4A3, COL4A4, COL4A5) 的變異點位，並輔以腎臟及皮膚切片等病理檢查來協助診斷。若家族中有已知的致病基因，可針對高風險成員進行遺傳檢測，也可以針對高風險孕婦進行產前檢測。

此症主要的臨床表現為進行性腎衰竭。血尿是亞伯氏症候群最早也最常出現的典型症狀，近70%患者在20歲前會出現肉眼可見或不可見的血尿。隨年齡增長，患者可能出現蛋白尿、水腫及高血壓等，最終進展至末期腎病變。除了腎臟之外，第IV型膠原蛋白亦存在於眼睛與耳朵，因此患者也可能出現視力或聽力症狀。視力方面，典型症狀如前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus) 及角膜失養症 (Corneal dystrophy) 等，這些病症會影響角膜結構，導致視力模糊或眼部不適。約50%性聯遺傳男性患者會出現前圓錐狀水晶體，且併發早期腎臟衰竭。聽力方面，約50%的性聯遺傳男性患者在25歲前會出現聽力下降，90%會在40歲時出現聽力損失。

目前尚無治癒亞伯氏症候群的藥物，治療目標以延緩末期腎病變的發生為主。聽力或視力受損的病患可尋求醫療器材及輔具的協助，另外患者應定期進行血液/尿液檢查以監測腎功能。藥物如血管收縮素轉化酶抑制劑 (ACEi) 及血管收縮素接受器拮抗劑 (ARBs) 等，常被用於延緩腎病進展。進展至腎衰竭的患者可考慮血液透析或腎臟移植，其預後大多良好。