



~彰化基督教醫院罕見疾病電子報~

第四十一期

發行單位：彰基罕見疾病照護委員會，彰基罕病關懷暨研究小組，遺傳諮詢中心，罕病防治中心，彰基原力醫學院

【彰基罕見疾病照護委員會-訊息分享】：

►院內訊息:

1. 109年寶貝病友關懷聯誼會

時間：109年10月19日（星期一），13：30～16：00

地點：教研大樓12F蘭大衛國際會議廳外廣場

參加對象：罕見疾病患者及家屬

報名方式：可直接填寫報名表交給門診人員或電話報名04-7238595轉4749，費用免費

2. 109年第十次罕見疾病課程- Fabry Disease法布瑞氏症

講師：彰基楊淵博醫師

時間：11/02(一)中午12：00-13：30

地點：教學研究大樓 5樓 圖書館會議室

網址：<http://eform2.cch.org.tw/eduweb/index.html>

3. 國健署罕見疾病照護服務計畫新增聘一位定期專案個案管理師李玲玲(連絡分機:4749)，成為二位，與罕病照護團隊成員，增進罕病病友照護服務。

►會議訊息:

1. 2020 臺灣粒線體醫學暨研究學年會開始報名

(一)日期：11/4-15 日(六~日)

(二)主辦單位：臺灣粒線體醫學暨研究學會、花蓮慈濟醫學中心

(三)地點：花蓮慈濟醫院協力講堂

(四)報名網址：<http://www.tsmrm.com/Seminar/Default.asp>

2. 台灣神經學學會年會(Annual Meeting of Taiwan Neurological Society; 2020 AMTNS)

(一)日期：12 月 19-20 日

(二)地點：高雄醫學大學國際學術研究大樓

(三)報名網址：http://www.neuro.org.tw/active_109_001/program/program.asp?eng=tw



1. 罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：D61.01

◎ Diamond-Blackfan anemia (DBA) 先天性純紅血球再生不良性貧血

彰化基督教醫院諮詢顧問醫師：血液腫瘤科 王士忠醫師

疾病影音介紹

http://www2.cch.org.tw/acmsr/Babynews_detail.aspx?ID=5098

疾病發展與遺傳診斷現況

彰化基督教醫院

兒童血液腫瘤科 王士忠醫師

簡介：

Diamond-Blackfan anemia (DBA) 又稱為先天性純紅血球再生不良性貧血 (Pure red cell aplasia)，是一種罕見的先天性純紅血球再生障礙。DBA 患者通常具有嚴重的正常血色素大球性貧血 (normochromic macrocytic anemia)，而白血球及血小板通常是正常的。

流行病學：

DBA 的發生率為每一百萬個新生兒中有 5-7 人，患者多數在出生後 2 週至 2 年發病，超過 90% 的病童在 1 歲內確診。

基因診斷與臨床症狀：

DBA 的發生與核糖體蛋白質突變有關，DBA 患者中大約 25% 的人有 RPS19 基因突變，約 25-35% 的患者有 RPL5、RPL11、RPL35A、RPS10、RPS17、RPS24 或 RPS26 基因的突變。DBA 患者中有 40-45% 是以體細胞顯性方式遺傳自父母親，有 55-60% 患者則有發現新生突變 (de novo mutation)。

DBA 貧血的嚴重程度在同一個家庭中的不同患者身上，可能有所不同。DBA 患者中約有一半合併有先天身體異常，約有 25% 患者同時合併有兩種以上的身體異常，而約 30% 患者合併有發育遲緩的現象。患者可能小頭畸形或有低位髮際線；獨特的臉部特徵包括寬眼距、眼瞼下垂、寬而平坦的鼻樑、小耳畸形、低位耳朵、唇裂、顎裂或小下巴；眼部異常可能有先天性白內障/青光眼、斜視等；可能有短而呈蹼狀的脖子；肢體異常較常見的是姆指畸形甚至缺失；其它的異常可能包括腎臟異常 (先天無腎、馬蹄腎)、尿道下裂及心臟結構異常。



根據 Vlachos et al 2008 及 Vlachos & Muir 2010 分類，DBA 的診斷須符合先天性紅血球再生不良和以下條件：發病年齡小於 1 歲、大球性貧血且無其他血球低下、網狀紅血球低下、骨髓細胞結構正常但缺乏紅血球前驅細胞；實驗室檢驗包括：紅血球平均體積(MCV)增加、紅血球腺苷脫氨酶(erythrocyte adenosine deaminase activity, EADA)增加、hemoglobin F 增加、檢驗出目前已知 DBA 的相關致病基因；其他條件包括：生長遲緩、先天畸形(尤其是顱顏、上肢、心臟及泌尿系統的異常)、家族史、排除其他骨髓衰竭症候群。

DBA 的治療包括：

- 類固醇治療：建議一歲後使用類固醇治療，80%患者可以藉此提升紅血球數目
- 常規輸血治療
- 造血幹細胞移植：目前唯一可以治癒 DBA 的方式

DBA 可能的併發症包括：

- 惡性疾病：DBA 患者有較高的機會發生急性白血病、骨髓化生不良症候群(Myelodysplastic syndrome)及固態腫瘤
- 類固醇治療相關：感染風險增加、骨質疏鬆、肥胖、高血壓、糖尿病等
- 常規輸血治療相關：鐵質沉積，可能影響心臟、肝臟及內分泌器官功能，須排鐵治療

參考文獻：

1. 罕見遺傳疾病一點通網站
<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/article.html?articleID=Diamond-Blackfan%2520Anemia%2520%28DBA%29&submenuIndex=0>
2. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/diamond-blackfan-anemia#>

先天性單純紅血球再生不良疾病的中醫觀

彰基中醫部 邱重閔 兼任醫師
中國醫藥大學中西醫結合研究所 博士班

Diamond-Blackfan Anemia為先天性單純紅血球再生不良，主要症狀為貧血引發的頭暈、食欲不振、面色蒼白、精神疲勞、發育遲緩等，某些患童以一些身



體發育異常表徵，如小頭畸型、特殊面部特徵如寬眼距、小耳等等。中醫角度觀察患童貧血特徵如面色不華、食欲不佳、肌肉無力等，會歸類為血虛，又因此為先天症狀，要責之於"腎"，故調理體質時要以補腎填精為主，加上補氣血、健脾胃的方法。脾胃指的是消化系統，試著用藥物改善其腸胃系統，使進食後的腸胃吸收效率提高、同時加上補血藥物來使體內吸收進來的營養物質儘量轉往身體造血之用。如果患者短期內經醫師評估無法骨髓移植者，或以類固醇治療副作用太多、或不接受類固醇治療者，可考慮在輸血治療的同時，配合中藥使用。患者有大約20-25%的比例會隨時間自癒，欲配合服用中藥者須在小兒專科醫師追蹤下觀察疾病變化，期能在觀察期之中減少疾病帶來的症狀。