

# 彰基原力醫學院(彰基罕見疾病委員會) / 澳亞醫學會罕病組

## 週電子報

第二期 (N20180418) 2018/4/18 出刊

發行人：陳穆寬 院長 \ 郭守仁 協同總院長 \ 劉青山 副院長 \ 陳 明 原力醫學院副院長  
執行秘書：邱重閔  
行政秘書：美慧、文玲、涵薇、惠茹、純真

### ◎ 重要國內外消息：

#### CARD9 缺陷的新罕見疾病報告 /華盛頓特區 / 20170613

國家罕見疾病組織 (NORD) 發布了關於 CARD9 缺乏症的報告，作為其正在進行的一系列促進罕見疾病的宣傳和教育的一部分。

患有罕見疾病的人往往難以找到關於他們病情的準確和容易理解的信息，NORD 的罕見疾病數據庫報告的目的是提供信息和資源，以幫助那些可能處理鮮為人知和誤解的醫療狀況的人。

這份新報告是對 NORD 教育材料的一個受歡迎的補充，以幫助告知患者和醫療保健從業者有關罕見的基因免疫缺陷，稱為 CARD9 缺陷，提高對這種疾病的認識對於確保及時進行正確的診斷非常重要，以便能夠採用正確的治療方法。

CARD9 缺陷是由 CARD9 基因 *CARD9* 突變引起的免疫系統罕見的疾病。CARD9 缺乏與某些真菌感染的易感性增加有關，這些真菌感染可能導致諸如黑癬病、侵入性真菌病、真菌病等病症的發展。CARD9 缺陷是一種原發性免疫缺陷；一組超過 300 種罕見的慢性疾病，其中身體的免疫系統缺失或功能不正常。

NORD 在其罕見疾病數據庫中發布了 1,200 多個疾病特異性報告。建立 NORD 的患者倡導者認為，為患者及其家屬提供有關罕見疾病的信息是重中之重。因此，於 1983 年在 NORD 成立後不久開始發展罕見疾病數據庫。

---

### 第二屆國際患者研討會

時間：2018/4/23~4/24

地點：利物浦的 Bluecoat，RopeWalk 地區中心

詳情請複製下方網址：

<http://www.akusociety.org/aku-event-calendar/second-international-patient-workshop>

### ◎ 重要國內會議消息

台北醫學大學神經學科即將舉辦 2018 2nd Taipei Medical University International Stroke Submit (TMU-ISS)

會議時間：2018 年 5 月 4 日(星期五)09:00~17:30

會議地點：台北醫學大學醫綜大樓前棟四樓誠樸廳

請有興趣的會員踴躍報名參加

報名網址:<https://goo.gl/forms/aO3dzCyem9sAX14H2>

聯絡方式:

衛生福利部雙和醫院 (委託臺北醫學大學興建經營)

神經科 秘書 呂千慧

TEL : (02)2249-0088 分機 8112

地址 : 235 新北市中和區中正路 291 號

EMAIL : [13179@s.tmu.edu.tw](mailto:13179@s.tmu.edu.tw)

---

2018 第九屆小腦及運動失調症研究學會大會(SRCA)

會議日期:2018/5/16~2018/5/19 為期四天

會議地點:NTUH(臺大醫院)國際會議中心

台北市中正區徐州路 2 號 (台北)

詳情請洽: <http://snerd.biomed.org.tw/index.php/news/378-srca-2018>

## 1.彰基罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼 : E75.25 Metachromatic leukodystrophy(MLD 症候群) ◎

### 描述

異染性腦白質營養不良是一種遺傳性疾病，其特徵是細胞內稱為硫昔脂的脂肪堆積。這種累積特別影響神經系統中產生髓磷脂的細胞，這是隔絕和保護神經的物質。被髓磷脂覆蓋的神經細胞構成稱為白質的組織。在產生髓鞘細胞中的硫昔脂累積導致整個神經系統的白質逐漸被破壞。

在患有異染性腦白質營養不良的人群中，白質損傷會導致智力功能和運動技能的逐漸惡化，例如行走能力。受影響的個體也會產生周圍神經病變、失禁、癲癇發作、癱瘓、無法說話、失明和聽力下降，最終，他們失去了對周圍環境的意識並變得無法回應。儘管神經學問題是異染性腦白質營養不良的主要特徵，但已報導硫昔脂在其他器官和組織中的累積效應，最常見的是膽囊。

異染性腦白質營養不良的最常見形式，影響所有患有該病的個體約 50% 至 60%，稱為晚期嬰兒型。這種疾病的形式通常出現在生命的第二年。受影響的孩子失去了他們已經發展的任何言語，變得虛弱，並且出現行走問題(步態障礙)，隨著病症惡化，肌張力通常會下降。

在 20% 到 30% 的患有異染性腦白質營養不良的個體中，發病發生在 4 歲和青春期之間。在這種少年形式中，障礙的第一個跡象可能是行為問題和增加學習困難。該病症的進展比晚期嬰兒型慢，受影響的個體在診斷後可以存活約 20 年。

異染性腦白質營養不良的成人影響大約 15% 至 20% 的患有該病症的個體。在這種形式中，最初的症狀出現在青少年時期或之後。酗酒，吸毒或學校或工作困難等行為問題往往是首先出現的症狀。受影響的個體可能會出現精神症狀，如妄想或幻覺。患有異染性腦白質營養不良的成人形式的患者在確診後可能存活

20 至 30 年。在此期間，可能會出現一些相對穩定的時期，而其他時期則會出現較快的下降。

異染性腦白質營養不良的名稱來源於在顯微鏡下觀察時出現硫酸鹽堆積的細胞。硫昔脂形成被描述為異染色的顆粒，這意味著當染色用於檢查時它們拾取的顏色與周圍的細胞材料不同。

## 頻率

全球 40,000 至 160,000 人中有 1 人發生異染性腦白質營養不良。

## 遺傳變化

大多數具有異染性腦白質營養不良的個體在 *ARSA* 基因中具有突變，其提供了製備酶芳基硫酸酯酶 A 的說明。該酶位於稱為溶酶體的細胞結構，這是細胞的回收中心。在溶酶體內，芳基硫酸酯酶 A 有助於分解硫昔脂。一些具有異染性腦白質營養不良的個體在 *PSAP* 基因中有突變。該基因提供了製造蛋白質的指導，該蛋白質被分解成更小的蛋白質，幫助酶分解各種脂肪。其中一種較小的蛋白質稱為 saposin B；這種蛋白質與芳基硫酸酯酶 A 一起分解硫昔脂。

在突變 *ARSA* 或 *PSAP* 基因導致分解硫昔脂，從而導致細胞的這些物質的積累能力下降。多餘的硫昔脂對神經系統有毒。積累逐漸破壞產生髓磷脂的細胞，導致異染性腦白質營養不良中發生的神經系統功能受損。

在一些情況下，具有非常低的芳基硫酸酯酶 A 活性的個體沒有顯示異染性腦白質營養不良的症狀。這種情況被稱為偽芳基硫酸酯酶缺乏症。

## 遺傳模式

這種情況是以常染色體隱性模式遺傳的，這意味著每個細胞中的兩個基因拷貝都有突變。具有常染色體隱性病症的個體的父母每個攜帶一個突變基因的拷貝，但是它們通常不顯示病症的體徵和症狀。

& 罕病介紹內容摘錄至 [National Institutes of Health](#) &

**2.彰基諮詢顧問醫師：兒童神經科 - - 張通銘醫師**

**3.彰基罕病照護委員會暨關懷、臨床研究團隊公告**

3-1 本周截止各系統罕見疾病收案進度

總收案人數~84 人

3-2 各職類分享

無