

腎上腺腦白質失養症

Adrenoleukodystrophy, ALD

疾病簡介

腎上腺腦白質失養症是一種遺傳性代謝疾病，致病原因為 X 染色體上的 ABCD1 基因突變，導致製造腎上腺腦白質失養蛋白(adrenoleukodystrophy protein, ALDP)功能異常，造成無法代謝極長鏈脂肪酸(very long-chain fatty acids; VLCFA)，使得體內極長鏈脂肪酸逐漸堆積在大腦白質和腎上腺皮質中，破壞腦神經系統的髓鞘質，影響神經傳導功能，造成中樞神經發展遲緩或退化。

發生率及帶因率

腎上腺腦白質失養症的發生率約為 1/14,000~1/17,000；ABCD1 基因帶因率約為 0.01%。

遺傳模式

性聯隱性遺傳。女性若帶有一個 ABCD1 基因突變點位，則為帶因者。但由於 X 染色體去活化機制，亦有可能出現輕微的症狀；男性則因僅有一條 X 染色體，故只要帶有此基因突變點位，即為患者。

臨床症狀

患者依臨床症狀及發病時間主要分為 3 型：

1. 兒童期發病型(childhood cerebral forms)，約佔所有 ALD 患者的 35%，通常在 4~8 歲發病，初期會出現學習及行為問題，之後，語言、理解能力及其他自主能力會逐漸喪失，病程發展迅速，通常於發病後幾年內會迅速惡化，完全失去行動能力。
2. 成年期發病型(adrenomyeloneuropathy；AMN)，約佔所有 ALD 患者的 40-45%，患者多於二十多歲或成年後發病。主要的臨床症狀為漸進式的下肢僵硬和無力、無法控制括約肌，約 10%~20%的患者會出現嚴重的認知障礙、喪失行動能力。
3. 其他病變型(addition disease)，約佔所有 ALD 患者的 10%，於幼兒期至成年期皆有可能發病，臨床症狀以腎上腺皮質功能異常為主，還可能出現不明原因的嘔吐或疲倦。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢。

參考資料

1. Curr Neurol Neurosci Rep. 2014 ;14(10):486.
2. GeneReviews®
3. National Institutes of Health
4. 罕見疾病基金會

