

## 囊腫纖維症/先天性雙側輸精管缺失

Cystic Fibrosis, CF/

Congenital Bilateral Absence of the Vas Deferens, CBAVD

### 疾病簡介

囊腫纖維症或先天性雙側輸精管缺失致病原因為位於第 7 號染色體的 CFTR 基因突變所致，依據 CFTR 變異的點位不同會有不一樣的疾病和臨床症狀。CFTR 基因製造的通道蛋白，存在於分泌黏液、唾液、汗水、淚液和消化酵素的細胞膜上，負責調控細胞內外氯離子和水分的進出，因此，當基因發生變異將影響離子和水分的運輸，導致器官通道的內壁細胞產生異常黏稠的黏液。異常黏稠的黏液如出現在呼吸道、消化道、胰臟等器官為囊腫纖維症的典型症狀；另外，當大量的分泌物僅在輸精管堵塞，則造成先天性雙側輸精管缺失，此類患者則有不孕的問題。

### 帶因率及發生率

CFTR 基因依地區不同，帶因率有所差異；平均帶因率約為 2~5%，而亞洲人帶因率約為 1.1%。囊腫纖維症的發生率與種族有關，好發於白人族群，發生率約 1/3,200，非洲裔美國人的發生率約 1/15,000，亞裔美國人的發生率約 1/31,000。非典型囊腫纖維和先天性雙側輸精管發育不全的發生率目前尚不明確，而先天性雙側輸精管發育不全約佔男性不孕症的 1%~2%。

### 遺傳模式

體染色體隱性遺傳，若父母親雙方皆為同基因突變之帶因者，其本身並不會發病或有任何症狀，則下一代不分性別有 1/4 的機率生下患者。

### 臨床症狀

- 囊腫纖維症：患者因無法正常分泌氯離子，產生異常的黏液阻塞身體多處器官，如消化道(食慾不振、腸阻塞、吸收不良等)、胰臟(胰島素及消化酶分泌異常)、汗腺(汗液濃縮)、生殖系統(男性輸精管發育不全、女性第二性徵發育不良)、呼吸系統(呼吸道易感染，嚴重者將會因呼吸衰竭而死亡)等。囊腫纖維症目前無法完全治癒，主要視患者狀況給予支持性治療，平均壽命為 30~40 歲。部分患者可能於出生後就因腸道阻塞而解不出胎便。



- 非典型囊腫纖維症：此類患者症狀輕微可能於成年才出現症狀，並僅表現一個器官系統的功能障礙，如慢性鼻竇炎、鼻息肉、復發性肺炎、胰臟炎或男性無精症等，壽命多半不受影響。
- 先天性雙側輸精管缺失：佔所有男性不孕症大約 1~2%，患者因外分泌腺異常，導致雙側輸精管缺損，也有可能僅發生在單側。當輸精管缺損、萎縮或是纖維化時，可能導致阻塞性少精症或是無精子症。
- 根據文獻報導，在囊腫纖維症的男性患者近 95%帶有先天性雙側輸精管缺失；然而在先天性雙側輸精管缺失的男性患者中，多數不具有囊腫纖維症的症狀，僅有輸精管缺損的問題。

### 建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並定期至相關醫療院所進行評估及追蹤。

### 參考資料

1. Pediatr Pulmonol. 2017;52(8):1020-1028.
2. Can Fam Physician. 2012 Dec;58(12):1341-1345
3. Front Genet. 2022;13:775123.
4. Mol Genet Genomic Med. 2024;12(1):e2364.
5. Hum Mutat. 2021;42(9):1165–1172.
6. GeneReviews®