

粒線體缺陷 (Mitochondrial Defect)

👉 病因學：

粒線體是身體內細胞產生能量 (ATP) 的地方，可比喻為「細胞的發電機」，當它生病了就無法釋出足夠的能量，所以對於能量需求量大的器官裡會產生病變。

👉 發生率：

在不同細胞中粒線體的數目沒有一定，決定於該細胞的代謝水平，代謝活動越旺盛的細胞粒線體越多。而每個粒線體內又有 2~10 個粒線體 DNA，每個粒線體 DNA 都有發生問題的可能性。

在台灣目前已知可能與粒線體缺陷相關的疾病已有 50 多種，粒線體疾病已被納入政府公告罕見疾病之列；而國內 300~400 個家族有粒線體基因缺陷現象，缺陷率達 1/10,000。

👉 遺傳模式：

若是細胞質中胞器(粒線體)中的 DNA 發生突變，大部份為遺傳性疾病，但也有部份是因自體基因突變所造成。粒線體疾病通常是由母親遺傳給下一代，因為在精

卵結合時，精子的粒線體並不會進入卵子內，也因此受精卵的粒線體 DNA 全部來自母親。

臨床表徵：

就發生年齡而言，從新生嬰兒至成年人都有可能發病，其中臨床表現更是千變萬化。有些是持續而明顯的症狀表徵(如發展遲緩、抽搐等)；有些為非特異性症狀(如偏頭痛、身材矮小等)。粒線體 DNA 的突變量通常要達到一定的閾值才會表現癥狀，大約是高於 70% 粒線體 DNA 發生突變才會造成粒線體疾病。

各器官視不同症候群之表現而有不等程度的病變

部位	表徵
腦部	頭痛、抽搐、意識障礙、皮質性視盲、半身癱瘓、智力不足、精神運動發育遲緩、腦幹功能異常等
肌肉	各種不同程度的肌肉病變
心臟	心肌肥大、心房室傳導異常
眼睛	眼瞼下垂、外眼球肌麻痺、視神經萎縮、視網膜病變

腎 臟	腎小管功能異常
肝臟	肝功能異常
腸 胃	嘔吐、腹瀉、假性腸阻塞
胰 臟	糖尿病
骨 髓	功能異常
其 他	耳聾、身材矮小、週邊神經病變、皮下脂肪瘤等等

診斷：

主要靠臨床症狀判斷，加上一些輔助檢查，如測定血中乳酸值、眼底檢查、腦部核磁共振、肌肉功能等。最後的確認需做粒線體酵素定量分析與基因檢查。

治療：

此病仍無根治方法，目前還是採支持性療法。

雖然目前仍缺證據支持粒線體疾病患者使用維生素和輔因子的關係，然而有些粒線體疾病患者在使用輔酶

Q10 (coenzyme Q10)後宣稱有助益，缺乏粒線體蛋白複合體次單元 complex I 或 complex II 的患者口服核黃素 (Riboflavin)或許有所幫助。

 預後：

由於粒線體缺陷帶因者未必會在出生後立即發病，有的人雖然帶因，但或許到發病前還有 20~30 年的健康生命。

參考相關資料：

[財團法人罕見疾病基金會](#)