

投稿類別：健康護理類

篇名：在所難「免」，「疫」力堅強，泡泡男孩為生命而戰

作者：

邱琪閔。私立永年高中。高三信班

蘇沛熏。私立永年高中。高三信班

張佑慈。私立永年高中。高三信班

指導老師：

廖于婷老師

壹、前言

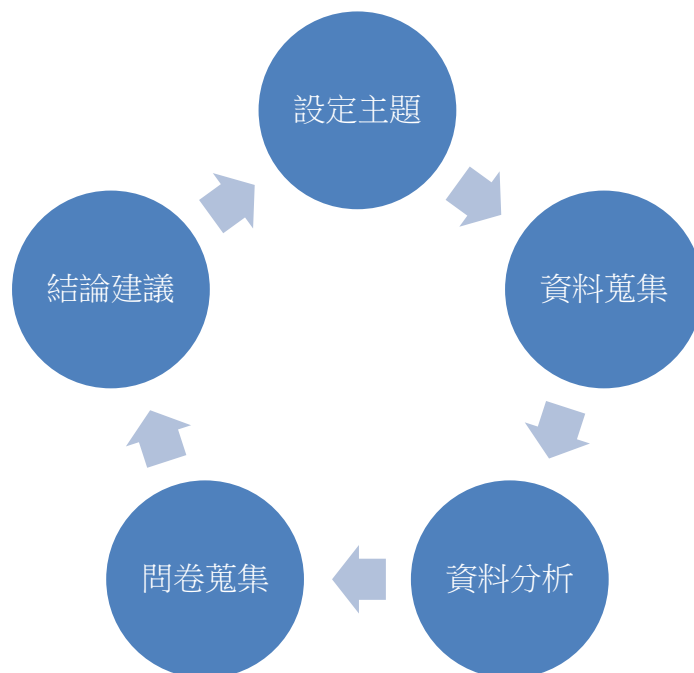
一、研究動機

電視上常報導著有許多來自世界各地的人因為染上疾病而一生都無法自理，其中最讓我印象深刻的是，有一個男孩罹患了嚴重複合型免疫不全症，由於這種罕見疾病會使人缺乏免疫功能，男孩從出生的20秒後就必須住進一個特製的泡泡裡，使他免於受到任何感染，所以他對於外界所有事物的接觸都必須隔著泡泡，這種痛苦對身體健康的我們大概是無法想像的，但幸運的是因為這個男孩，我們對這個疾病能有更多的了解，也因為他，建立了臨床醫學新的里程碑，因此我們想藉由這個機會，了解這個泡泡男孩的疾病，以及如何治癒。

二、研究目的

- （一）認識嚴重複合型免疫不全症
- （二）如何治癒嚴重複合型免疫不全症
- （三）國人對嚴重複合型免疫不全症之調查

三、研究流程



圖一：研究流程
〈圖一資料來源：研究者繪製〉

貳、正文

一、認識嚴重複合型免疫不全症

我們的免疫系統分為細胞免疫和體液免疫，而當這兩種免疫功能發生嚴重缺失的話，就稱為嚴重複合型免疫不全症，嚴重複合型免疫不全症簡稱 SCID，是一種先天性遺傳的疾病，這種疾病會導致免疫系統功能異常，主要原因是因為免疫系統中 T 細胞數量過低或功能缺陷而引起，患者更會因為免疫功能的缺乏受到細菌、病毒及黴菌的感染，罹患這種疾病的新生兒若沒有提早治療，大多會在一年內死亡，而且患者會被隔離在無菌艙，無法與外界接觸，這也就是為什麼被稱作泡泡寶寶的原因，但現今的醫術那麼發達，所以若能早點發現並早期治療的話，存活的機率便能高達百分之 75 至 90。

（一）嚴重複合型免疫不全症的症狀

罹患此種疾病的新生兒大約會在 3 到 6 個月大時出現症狀，因為慢性腹瀉及反覆感染而造成生長遲緩，其中長期的慢性腹瀉，嚴重的話可能引起營養不良，甚至是死亡，也因為免疫功能異常，患者容易受到重覆性的細菌、病毒及黴菌感染，最常見的有中耳炎、肺炎、呼吸道感染、皮膚感染及口腔黏膜感染等，嚴重的話可能導致全身性黴菌感染，而皮膚黏膜嚴重損害的話便會導致剝落性皮膚炎、皮膚紅疹、舌黏膜的深部潰瘍，這些症狀有時會因為不易與其他疾病區分而延誤了治療的機會。

（二）如何確診為嚴重複合型免疫不全症

可經由臨床症狀的評估、淋巴球數量及功能分析、扁桃腺及淋巴結檢查和頭部及胸部 X 光檢查，或是家族史中有成員不尋常的反覆感染、嬰兒早期死亡等現象判斷，而對於未出生胎兒的產前診斷，也可以由胎兒血中的淋巴細胞數目和分析，或將 X 染色體去活化的自由度等方式得知。

（三）關於嚴重複合型免疫不全症的遺傳

嚴重複合型免疫不全症的患者多為男性，由於較常見的是與 X 染色體有關的遺傳模式有關，更會使男性得病的機率大於與女性。

此種症狀的遺傳模式與基因位置有關，其中較常見的是 X 染色體的性聯隱性遺傳疾病，而性聯隱性的嚴重複合型免疫不全症的發病原因，是因為在 X 染色體上的淋巴激素內接受器的基因異常，導致有許多淋巴激素都無法與接受器結合，這樣就無法使其發揮作用，更會嚴重地影響到 T 細胞與 B 細胞的功能，除了能靠 X 染色體性聯遺傳的這種模式遺傳，體染色體隱性遺傳也是有可能會發生的。

二、治癒嚴重複合型免疫不全症方法

因嚴重複合型免疫力不全症，免疫能力相當薄弱，若無法及時接受治療，多數會在出生後一年內死亡，可藉由骨髓移植、基因療法、酵素療法進行治療，目前成果顯示 75~90% 以上的嬰兒可以存活，如患有嚴重型免疫不全症的患者，須避免接種活性疫苗，包括卡介苗，口服小兒麻痺疫苗，口服輪狀病毒疫苗，水痘疫苗，麻疹疫苗，具有全身散發性感染，包括細菌，病毒和黴菌，需及時使用適當的抗生素，抗病毒藥物和抗黴菌藥物，以下介紹各種治療方法。

（一）骨髓移植

血液幹細胞即是指這些具有增生能力的造血母細胞，這些造血幹細胞主要在骨髓裡約佔骨髓中有核細胞的 1 到 4%，而在周邊血液中卻非常稀少，不到 0.1%，骨髓裡的造血幹細胞不斷繁殖與分化製造出來的是人體內血液細胞，其中包括紅血球、白血球及血小板。

這些血液幹細胞在臨床上可以使用細胞培養方式來確定，使用特殊標誌染色去定量，利用這些血液幹細胞可以作為骨髓移植或周邊血液幹細胞移植時恢復病人的血液免疫系統。

（二）基因療法

這幾年出現最具革命性的醫療技術非基因療法亦稱基因治療莫屬。有別於目前多數醫療，基因療法是針對疾病的根源而不是表現的症狀來治療。簡單來說，基因療法的定義，是指將新的並且正常無恙的基因，通過載體，導入人體細胞中有缺損或有變異基因的部份，以替代缺損或變異的基因，從而治療疾病的一種方法。使用反轉錄病毒來治療這個疾病，它可以非常有效地把基因插入宿主的 DNA，約有 30 個 SCID 孩童接受治療，超過 90% 治癒，比起骨髓移植的 50% 治癒率，是醫療一大進展。

（三）酵素療法

正常細胞為了維持正常工作，必需日日增援 45 種營養素，但只有充足的營養素是不夠的，你的身體需要代謝性酵素把這些營養素造成血液、神經、器官和組織；如果指派大部份的酵素去消化食物，僅剩微量去維持生理運作，將會導致身體衰弱，對於嚴重型免疫不全症的患者，必須以額外酵素補充來幫助消化，你將會有足夠的酵素活力使細胞正常的運作。

(四) 臍帶血移植

胎兒血液循環中的一部分是臍帶血，不相通於母親的血液循環。臍帶血內含有豐富的幹細胞，是人類製造血液及免疫系統的主要來源。正常成人在骨髓中才含有豐富的幹細胞。臍帶血移植是指從臍帶血提供幹細胞來進行骨髓移植。所以骨髓移植能治療的疾病，都可以用臍帶血移植來治療，人類臍帶血中含有豐富的原始造血細胞，而且這些細胞較骨髓中相對的細胞，更易作為基因轉載體，進行各種遺傳病的基因治療手段。

	項目	解釋
臍帶血之優點	採集容易	臍帶血是來自正常足月分娩胎兒的臍帶和胎盤，對於捐贈者沒有任何危害或疼痛
	再生力強	臍帶血增生能力高，並與骨髓裡的造血幹細胞和原始細胞濃度相比大於 10-20 倍。
	可長期保存	透過準技術分離精，臍帶血即可長期冷凍，保存研究顯示保存臍帶血十五年之後其細胞活性仍可使用。
	即時性	治療時效相當重要，臍帶血幹細胞解凍後即可使用。
	移植後低排斥性及組織相容性大	組織相容與免疫辨認的反應是由 HLA 所控制，捐受間 HLA 是否完全配合，是為成功移值的重要因素，臍帶血幹細胞因尚未受外在刺激，辨識外來抗原的能力較低，HLA 要求低，發生移植物抗宿主疾病機會少，程度也較輕。
	移植配型要求較低	臍帶血細胞較為原始，所以一般來說臍帶血移植沒有限制年齡或性別。臍帶血移植只需四～五個人類白血球抗原配對相同。
臍帶血之缺點	基因缺失	臍帶血幹細胞可能帶有些許基因缺失，有機率導致接受者生病。
	幹細胞數目有限	因一單位臍血所含的幹細胞數目不多，對一位成人體重而言，些許人可能不夠用的。
	感染風險高	因為植入後恢復時間長，導致致感染風險增高，可能隔離住院期間長。
	免疫耐受性	HLA 相容性要求雖不高，但慢性移植物抗宿主疾病仍會發生。
	臍帶血是較前期的幹細胞	移植後在受贈者體內分化需要較長的時間內，生長速度會比植入骨髓移胞慢。

表一：臍帶血之優缺點
〈表一資料來源：研究者整理〉

三、國人對嚴重複合型免疫不全症之調查

我們在一零六年九月，在 Google 發放問卷，進行國人對嚴重複合型免疫不全症之了解概況。依據所查詢的資料，經過縝密的設計問卷，發放關於嚴重複合型免疫不全症之相關問題問卷，共八題，回收問卷 252 份，有效問卷回收率為 100%，進而統整、分析，得知總結。

大家好！我們是永年高中的學生，這份問卷採用不記名方式，且僅用於小論文之參考，請安心填寫。

還記得幾年前轟動各國，讓許多人憐憫的美國休士頓男孩維特嗎？生前曾是德州醫學中心為出名的病人，他因為生前「免疫系統缺陷」，終身住在特製的隔絕罩中，不能接觸外界，他，是全國唯一的「泡泡男孩」，直到生前才解除泡泡的束縛，他的病魔，「複合型免疫不全症」是最嚴重的一種免疫缺乏疾病，早期免疫細胞基因發生突變，導致免疫功能嚴重缺乏而使病人失去對病原菌的抵抗力。

麻煩各位撥出五分鐘填寫這份問卷，非常感謝你們！

永年高中高三信 邱琪閔、蘇沛熏、張佑慈

1 請問您的性別？

☐ 男 ☐ 女

2 請問您是否有嚴重複合型免疫不全症？

☐ 是 ☐ 否 ☐ 不清楚

3 接觸過嚴重複合型免疫不全症的人嗎？對他/她的感覺？

☐ 是，感覺容易遭人憐憫 ☐ 是，與一般人無異

☐ 否 ☐ 不清楚

4 關於複合型免疫不全症的症狀哪些你覺得可能是正確的？(可複選)

☐ 生長不良 ☐ 皮膚起紅疹 ☐ 腹瀉頻繁

☐ 免疫力不足 ☐ 不清楚

5 你覺得複合型免疫不全症可能經後天治癒嗎？

☐ 是 ☐ 否 ☐ 不清楚

6 你覺得確認診斷可能要做哪些項目？(可複選)

☐ 血液淋巴球分析

☐ X 光照射

☐ 尿液檢驗

☐ 免疫球蛋白數量分析

☐ 臨床感染狀況

7 這種疾病的治癒方法可能有？(可複選)

☐ 骨髓移植

☐ 復健治療

☐ 酵素補充療法

☐ 藥物治療

☐ 基因治療

8 覺得誰最有可能得此種病？

☐ 男性

☐ 女性

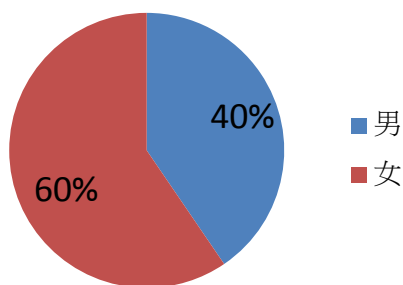
☐ 都有可能

☐ 不清楚

非常感謝您的填寫！

四、問卷分析

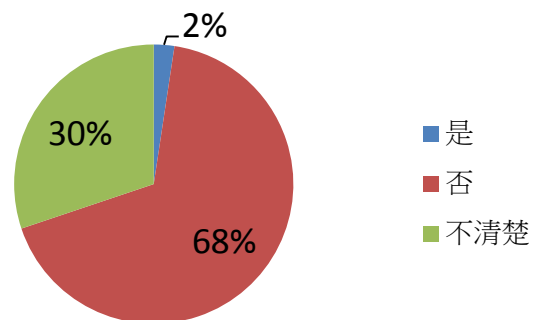
請問您的性別？



圖一

由圖一得知受訪者 60%女性 40%的男性。

請問您是否有嚴重複合型免疫不全症？

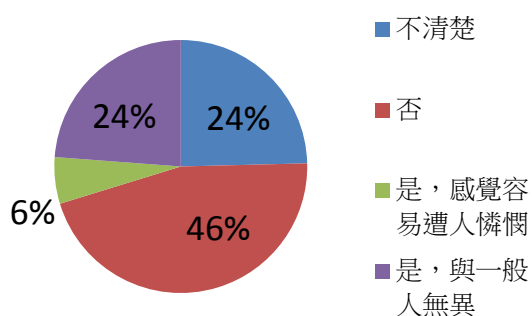


圖二

由圖二可得知，有 2%的受訪人患有嚴重複合型免疫不全症，則 30%的受訪者不清楚，68%的受訪者不是嚴重複合型免疫不全症的患者，顯示嚴重複合型免疫不全症為少數人才患有。

接觸過嚴重複合型免疫不全症的人嗎？

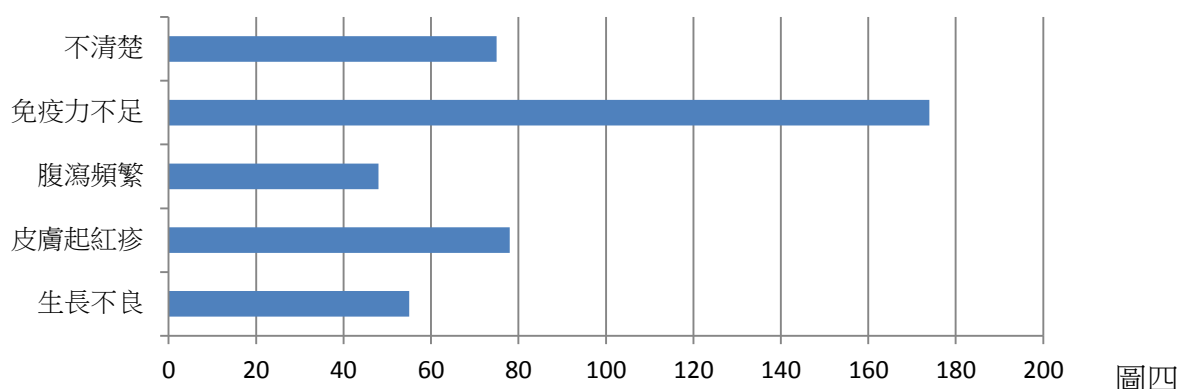
對他/她的感覺？



圖三

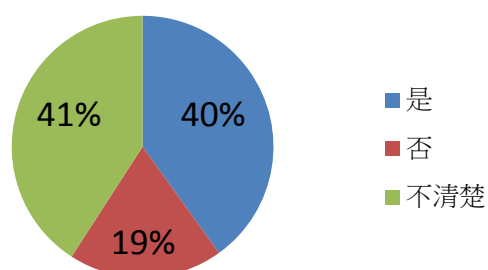
由圖三得知，受訪者有 6%有接觸過嚴重複合型免疫不全症患者，並感覺容易遭人憐憫，24%有接觸過嚴重複合型免疫不全症患者，並感覺與一般人無異，24%不清楚，46%為沒接觸過嚴重複合型免疫不全症患者，嚴重複合型免疫不全症非常罕見大多數人都沒接觸過，但接觸過受訪者大多覺得容易遭人憐憫。

關於複合型免疫不全症的症狀哪些你覺得可能是正確的？(可複選)



由圖四得知，大多數人為免疫力不足，根據（一）認識嚴重複合型免疫不全症得知，大眾對於嚴重複合型免疫不全症的觀點大略正確。

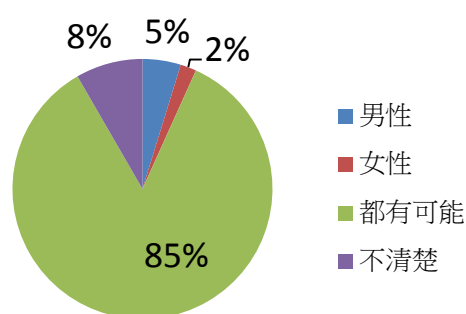
你覺得複合型免疫不全症可能經後天治癒嗎？



圖五

由圖五得知，40%的受訪者認為能經後天治癒，19%為否，41%為不清楚，根據（二）如何治癒嚴重複合型免疫不全症，可以知道嚴重複合型免疫不全症患者能接受骨髓移植、臍帶血移植、酵素補充療法、基因治療等經由後天治療使得痊癒或改善，雖大多數人為不清楚，但部份人的觀念是正確的。

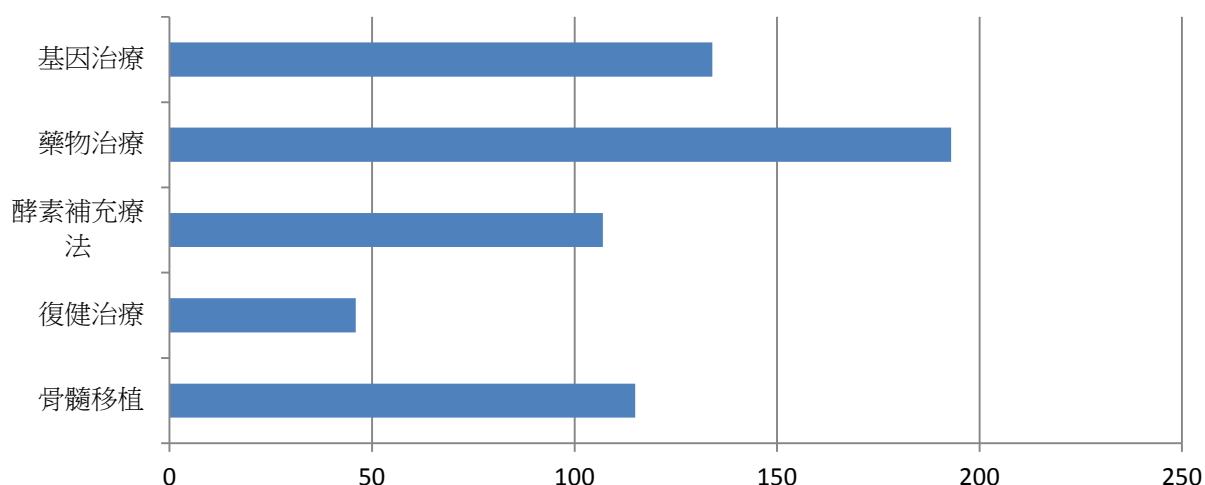
覺得誰最有可能得此種病？



圖六

由圖六得知，2%的受訪者認為女性較會得嚴重複合型免疫不全症，5%的受訪者投給男性，8%不清楚，85%受訪者認為這兩性都有可能，根據（一）認識嚴重複合型免疫不全症的（3）關於嚴重複合型免疫不全症的遺傳可以知道男性比女性患有此症狀的機率還大，由此可知，無論什麼性別都有可能患有嚴重複合型免疫不全症只是男性患有機率較大，透過調查我們可以知道大眾對嚴重複合型免疫不全症的認知是正確的。

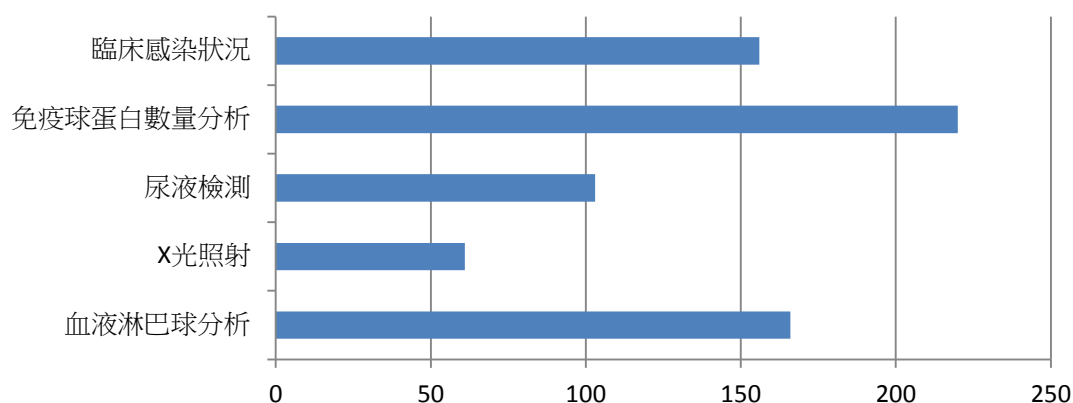
這種疾病的治癒方法可能有？(可複選)



圖七

由圖七得知，大家都認為藥物治療能夠治癒嚴重複合型免疫不全症的患者，由此可知多數受訪者不瞭解嚴重複合型免疫不全症的治癒方法，一半受訪者以為藥物治療、復健治療是治癒方法之一，但事實上正確的治癒方法只有基因治療、酵素補充療法、骨髓移植，經由調查結果我們可以知道大部分的受訪者對治癒方法的錯誤的認知，可以從本論文知道正確的治癒方法也能透過網路上的資訊，更了解嚴重複合型不全症的治癒方法。

你覺得確認診斷可能要做哪些項目？(可複選)



由圖八得知，一半的受訪者認為免疫球蛋白數量分析及臨床感染狀況及血液淋巴球分析能夠確認嚴重複合型免疫不全症，由此可知大多數受訪者觀念為正確，少部分受訪者認為尿液檢測及 X 光照射能診斷嚴重複合型免疫不全症，由此點可以知道他們的觀念不清楚。

參、結論

在過去醫療不發達的日子裡，嚴重複合型免疫不全症的患者只能在像是泡泡的無菌艙裡過日子，並等待哪天有好的方法可以治癒他們，然而在現今這個醫療發達的社會裡，我們已經有辦法檢驗新生兒是否有此種疾病甚至可以治癒他們，當然我們也不能忘了，沒有了當初的那個男孩，我們也無法進而發展出更多的治療方法，而不是只像過去一樣，只能苦等是否

在所難「免」，「疫」力堅強，泡泡男孩為生命而戰
有適合的骨髓能夠移植。

根據本次的問卷調查的結果發現，大家對嚴重複合型免疫不全症此種疾病並不是非常了解，甚至有不少人不知道什麼是嚴重複合型免疫不全症，因此藉著這次小論文研究，希望可以讓大家更認識嚴重複合型免疫不全症，也讓大家知道這並不是一種無藥可醫的疾病，所以即使是碰到有嚴重複合型免疫不全症的病患，也不用害怕他們在世間只能活上短暫的時間。

我們也希望在未來，醫院可以對有新生兒的家庭做有關於嚴重複合型免疫不全症之症狀的說明，讓他們可以早點發現早點治療，才不會導致病情的惡化。

肆、引注資料

1. 宜蘭縣政府衛生局〈2013〉。卡介苗接種與嚴重複合型免疫不全症。宜蘭縣：衛生局。
<http://epaper.ilshb.gov.tw/view.php?id=355>
2. 彰化基督教醫院〈2013〉。2017年11月2日，取自
http://www.cch.org.tw/news/news_2_detail.aspx?oid=2225&no=4
3. 黃叔牧。骨髓移植知多少—何謂骨髓移植。2017年11月2日，取自
<http://www.kmuh.org.tw/www/kmcj/data/8601/860111.htm>
4. 林凱信〈2003〉。神奇的臍帶血～萬能的幹細胞。2017年11月2日，取自
<https://www.ntuh.gov.tw/Ped/health/DocLib6/%E7%A5%9E%E5%A5%87%E7%9A%84%E8%87%8D%E5%B8%B6%E8%A1%80%EF%BD%9E%E8%90%AC%E8%83%BD%E7%9A%84%E5%B9%B9%E7%B4%B0%E8%83%9E.aspx>
5. 黃麗華。(2004)。基因治療—二十一世紀的醫療新科技。2017年11月2日，取自
<http://juang.bst.ntu.edu.tw/CBT/General/BioMed/Biomed1/Biomed1Huang.htm>
6. 東元綜合醫院—小兒感染科(2005)。SCID 嚴重複合型免疫缺乏症。2017年11月2日，取自
http://w3.tyh.com.tw/Clinical_ser/article/13/20150501_13_001.htm
7. 財團法人罕見疾病基金會。2017年11月2日，取自
http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/201
8. 優活健康網新聞部。什麼是臍帶血。2017年11月2日，取自
<http://www.uho.com.tw/sick.asp?aid=15979>
9. 邱玟惠〈2005〉。臍帶血幹細胞及其衍生物之法律地位。東吳大學法律研究所：碩士論文。

10. 林建良〈2014〉。癌症基因治療發明之保護—以專利適格性為中心。國立臺灣大學法律學研究所：碩士論文。
11. 楊秀玲〈2005〉。病童歷經骨髓移植治療過程之同化與調整行為。國立台灣大學護理系研究所：碩士論文。
12. 詹珮君〈2007〉。嬰兒時期接種過卡介苗的兒童期皮膚結核菌素測試反應的分布。國立臺灣大學流行病學研究所：碩士論文。