

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：
敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

●已罹患罕見疾病者：
正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

●準備孕育下一代的準父母：
•無家族病史者——
配合產前檢查，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

•有家族病史者——
做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳醫學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫療諮詢單位

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：10341台北市大同區塔城街36號
電話：(02) 8590-6666
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 ①9

多發性硬化症

Multiple Sclerosis

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

* 病因未明，多為偶發病例

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

終結大提琴家杜·普蕾演奏生涯的就是「多發性硬化症」。病友形容它是來無影去無蹤的一種罕見疾病，23歲時的小臻，就深刻體驗了這句話。

在小臻12歲時，因為複視、平衡感變差、經常嘔吐而就醫，醫生一度懷疑是腦瘤作祟，但經電腦斷層及抽脊髓液檢查後，斷定她罹患的是「多發性硬化症」。小臻復原的很快，她不以為意，直到國中有一次發作造成眼睛失明數日，在重見光明那一刻，她嚇得放聲大哭，才驚覺「多發性硬化症」的威力。

1995年家人帶小臻赴美就醫，以便獲取最新醫療資訊。回台後，她持續3年，每週施打一次干擾素。在治療的第一年，小臻並未發病，但第二年起舊病開始復發。每當急性發作，必須使用大量皮質類固醇救命，病情穩定後再轉往慢性病房與復健科，繼續接受治療，一年之中有近1/4時間在醫院度過。而反覆的發作使得小臻雙腳的肌力與平衡感更差、視神經受損、排尿失常；大量的使用類固醇，引發月亮臉、腹部腫大、身體疲勞等副作用。目前，她右眼接近失明，需靠助行器走路，現在家人嘗試讓她注射免疫球蛋白，看能否減少發病頻率。而小臻的父母親和同學、好友，是她對抗多發性硬化症的最大支柱。

雖然屢次被「多發性硬化症」侵襲，好強的小臻卻從不輕言屈服，她週一學鋼琴、週二週四學英文、週三週五做復健，一切都為了能過著和常人一樣的生活。環遊世界是她的夢想，但為了不讓他父母擔憂，只好先暫緩實踐這個夢想，而在網路的世界遨遊、結交知心網友。小臻笑笑說：「我每天睜開眼睛第一件事，就先動動腳趾頭，要是能動表示沒發病，我常會感動得流眼淚！」。既然無法計算明天，就開心把握當下，正是小臻現在的心情寫照。

中華民國多發性硬化症協會
112台北市北投區西安街一段367號2樓之2
電話：(02) 2821-9892
http://www.ms.org.tw
E-mail://ms@ms.org.tw

多發性硬化症

罕見遺傳疾病(十九)

人體的神經纖維外包裹著一層叫「髓鞘」的物質，它像電線的塑膠絕緣皮，可避免神經網路短路，並協助傳導神經訊號。而多發性硬化症，就是中樞神經系統發生髓鞘塊狀的脫失，導致神經訊息傳導受阻，產生各種症狀。

多發性硬化症的起因被認為是自體免疫性疾病，但也有研究懷疑是特殊病原體感染所致。患者多在20-40歲時發作，特別是31-33歲間最常見多發性硬化症的發生，兒童及老年人則極為少見，女性發生率約為男性的兩倍，白種人罹患的機率也較高。

多發性硬化症臨床症狀與髓鞘受傷部位有關。通常有下列的症狀產生（以下這些症狀可能消退，也可能長久持續甚或逐漸加重）：

1. 視力模糊、複視、視野缺損、不自主眼球跳動，甚至失明。
2. 失去平衡感、四肢無力，下肢或四肢完全癱瘓。
3. 因肌肉痙攣或僵硬影響活動力、抽筋。
4. 常感覺灼熱或麻木刺痛、顏面疼痛(三叉神經痛)、肢體痛。
5. 講話速度變慢、發音模糊、講話節奏改變、吞嚥困難。
6. 容易疲勞、頻尿、尿液無法完全排空、便秘、大小便失禁。
7. 短期記憶、專注力、判斷力會有問題。

臨床治療上使用乙型干擾素（Interferon beta-1a, Interferon beta-1b）及Copolymer-1來延緩病情惡化及減少復發次數；另外，以解痙劑或肌肉鬆弛劑來抒解痙攣，於大劑量類固醇靜脈注射後再加口服劑劑來治療視神經炎，以抗癲癇劑及抗憂鬱劑來減緩慢性疼痛，使用抗乙醯膽鹼劑（如Oxybutynin或Propantheline）治療排尿不正常。復發時的急救性治療，則是注射高劑量的皮質類固醇，但會有體重增加、高血壓、糖尿病、骨質疏鬆、白內障等多種副作用。另外，利用免疫抑制劑來降低免疫功能，減少髓鞘傷害的療法，則容易使患者受病毒與細菌感染，其療效仍在評估當中。

