

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	02-2312-3456 #71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #38129
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	03-856-3092

- 三軍總醫院 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
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 #8107
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



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>



102.1 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 84

慢性兒童型腦硬化症

Pelizaeus-Merzbacher Disease

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

財團法人罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

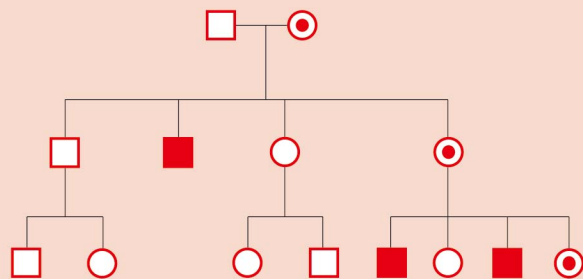
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，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，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，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。

慢性兒童型腦硬化症的遺傳模式

性聯隱性遺傳



● 女性帶因者

■ 罹病男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

甜蜜的愛與負荷

「罕見疾病機率雖低，卻是每一個新生命誕生都需要面對承擔的風險」，這句話對於小隆與阿愷這對兄弟檔來說，是再真實也不過了。他們雖然相差8歲，但卻罹患相同的疾病，同樣承擔了伴隨基因舞動而產生的痛苦。小隆出生幾個月後，媽媽即發現他有些許異樣：身體非常柔軟，眼球常發生異常地轉動。於是媽媽將小隆送往醫院就診，但醫院認為小隆罹患的是腦白質病變，直到弟弟阿愷的出生才改變這一切。阿愷出生後沒多久，媽媽察覺阿愷當時的症狀竟與小隆相同，醫師特將兄弟的血液送往美國進行檢查，方才確定兄弟倆罹患的是慢性兒童型腦硬化症（Pelizaeus-Merzbacher Disease）。

兩兄弟確診後，隨之而來的照顧問題才是令人頭痛的開始。因為疾病的關係，兄弟倆在肢體上有明顯障礙，例如手會不自主抖動，致使無法拿起筷子或畫筆等物品。阿愷因為剛發病不久、且體型也因年紀關係較為瘦小，因此平日的照顧沒有太大的問題；但哥哥小隆就不一樣了，其肢體障礙較為嚴重、且體型已接近一般發育中的青少年，且因為爸爸在外地工作的緣故，使媽媽的照顧工作更為吃重。「平常晚上幫他洗澡的時候都好辛苦呀，好希望有人可以一起幫忙」，這番話透露了家有罕病兒照顧者的心情。

雖然肢體障礙限制了行動，但卻沒有對他們的情緒及智力造成太大的影響，因此平常不會給媽媽增添額外的麻煩，平日的休閒娛樂都以靜態活動為主。因此，媽媽渴望帶兩兄弟出門走走，一圓無法出遠門遊玩的心願。這樣的願望終於在基金會的病友旅遊達成了，「他們倆玩得好開心，而我也終於可以稍微休息一下了」，媽媽臉上堆滿笑容的說道。

現在，媽媽依然無悔的照顧兩兄弟，偶爾會到大賣場走走散心。雖然兄弟倆的肢體障礙日趨嚴重，但這責任卻是幸福洋溢的；無論如何，小隆與阿愷永遠是媽媽心中的寶貝，就算只有一個人照顧，只要看著他們逐漸長大，也就心滿意足了。



慢性兒童型腦硬化症

罕見遺傳疾病（八十四）

慢性兒童型腦硬化症（Pelizaeus-Merzbacher Disease；簡稱為PMD）是一種X染色體性聯隱性遺傳性疾病，由德國的Pelizaeus和Merzbacher醫師於1885年和1910年研究中，發現同一家族成員多位患者皆有異常眼球運動、小腦共濟失調及智力發育遲緩的病史，因此而命名。此症為侵犯大腦白質及脊髓之中樞神經病變，且好發於幼年期，故又稱為慢性兒童型腦硬化症。

目前已知病因是由於X染色體（Xq21.33-q22.1）上轉譯為類脂質蛋白（proteolipid protein）的PLP1基因發生突變，類脂質蛋白是保護神經傳導之髓鞘的重要成分，若發生缺陷會使得神經髓鞘化（myelination）的過程發生障礙，導致中樞神經系統受影響而致病。此疾病在全世界盛行率為1/100,000-1,000,000，患者多為男性，但某些女性帶因者，因X染色體去活化作用（X inactivation），也會出現臨床症狀。

慢性兒童型腦硬化症分為典型（Classic PMD）、新生兒型（Connatal PMD）、過渡型（Transitional）以及X-linked Spastic Paraplegia (SPG2) 型。其中症狀較為嚴重的是新生兒型，主要由錯譯（missense mutation）突變所致，初顯現的症狀為眼球震顫，亦會有肌肉張力低下、痙攣、認知發展及語言發展遲緩、呼吸喘鳴、呼吸困難、餵食困難及無法自行行走的症狀。典型PMD為較常見的一型，為PLP1基因過量重複（duplication）所致，通常在1歲到5歲內出現肌肉無力、眼球震顫、動作發展遲緩症狀。患童年齡漸大時，眼球震顫會有所改善，此型患者通常可成長至成人期，有些患者可存活至60多歲。

而過渡型則介於典型與新生兒型之間，但進程變異很大。臨床較為輕微，因PLP1基因不表現所致，於5歲內出現症狀，無眼球震顫但影響下肢及周邊神經病變，行動力較不受影響。SPG2型為最輕微的一型，多為錯譯突變所致，行走受下肢麻痺輕微影響，另有眼球震顫及膀胱麻痺等問題，可存活至70多歲。

診斷方式，除了臨床症狀表現外，核磁共振攝影（MRI）檢查以及神經學檢查都很重要。分子生物學及細胞遺傳學技術有助於疾病確診，可偵測PLP1基因變異，基因檢驗報告可作為家族內或產前診斷的參考。

目前採支持性療法，如服用抗痙攣藥物，並輔以物理治療、語言治療等，早期療癒可促進患童認知的發展，適當輔具的介入亦可協助解決行走的問題。若侵犯到呼吸系統，必要時在醫師的建議下可施行氣管切開術。另外，外科手術亦可矯正嚴重脊柱側彎以及關節攣縮的問題。