

擁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#71922
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#3089
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#38129
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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

- 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
- 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#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>

認識罕見遺傳疾病 系列 69

甘迺迪氏症

Kennedy 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

認識罕見遺傳疾病

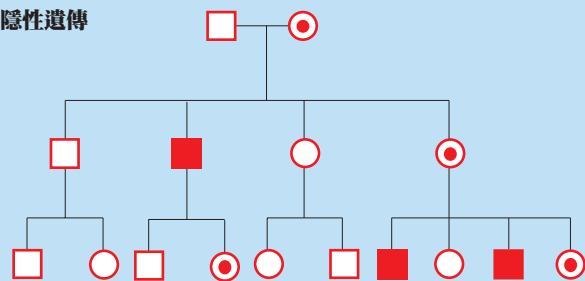
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

甘迺迪氏症之遺傳方式

性聯隱性遺傳



● 女性帶因者（症狀通常較男性患者輕微）

■ 男性罹病者

○ 正常女性

□ 正常男性

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

作自己生命的主人

在發病以前，蘇大哥是技術純熟的油漆工人，常常往返於各處工地。然而，10多年前雙手開始不聽使喚地顫抖與發軟，讓他遍尋名醫尋找病因及治療的方式。

原本以為工作太疲累所造成手部癱軟，在休息過後並沒有改善，反而越來越頻繁，朋友家人建議他去看神經科，卻也檢查不出病因，輾轉看了許多醫生及科別，卻都無法獲得確切的診斷，都只說是運動神經元的疾病。曾經為了詳盡檢查，醫師在蘇大哥的手腳、喉嚨甚至下巴都插上神經傳導針，讓他疼痛不已嚐盡苦頭。幸好，念護理的女兒，為了想幫爸爸的無名病找出原因，主動詢問學校教授後，帶著爸爸到北部醫院檢查。醫師瞭解蘇大哥的症狀後，初步懷疑可能就是甘迺迪氏症，留院5天後即獲得確診。

確診後的蘇大哥仍持續工作，但是，疾病的進程慢慢影響到腳部，手部的狀況也越來越嚴重，直到前年蘇大哥自工地鷹架上摔落後，只好停止他最愛的工作。蘇大哥說，當日常行生活行動逐漸受到影響時，他都不敢跟別人提起自己真正的病因，只以身體太勞累回答別人的關切詢問。後來，因為宗教信仰及樂觀態度，再加上參加基金會活動時，看到許多的病友，和他一樣都在疾病的路途中奮鬥，讓蘇大哥更有自信面對疾病。現在就算不能工作，他也會擔任同事的顧問，幫他們解決工作上的問題。

由於他現在腳部行動不便狀況愈來愈嚴重，常常踢到東西或遇到有一點坡度的路面就會跌倒，吞嚥與呼吸也因為疾病逐漸不順。即便如此，蘇大哥還是很樂觀地說：生命的價值不在於其長短，而在於是否有把握時間，努力生活。現在的他在家中還是盡量找他能做的家事作，就算出門，也堅持盡量使用拐杖慢慢行走，讓自己一直保持著「動」的狀態，使自己身體不至惡化太快。平時會上網的他，也常藉由網路與外界保持溝通。

蘇大哥很慶幸三個女兒都很貼心，也都知道未來婚前必須做好檢查，以免生出患病的孩子。蘇大哥說，未來只希望能繼續把握時間，作自己想做的事情，好好利用時間，作自己生命的主人！



甘迺迪氏症

罕見遺傳疾病(六十九)

甘迺迪氏症(Kennedy Disease)是一種性聯隱性遺傳疾病，由美國的甘迺迪醫師首次於1968年完整報告而得名，因為患者的脊髓和延髓會退化、神經細胞失去功能甚至壞死，而導致肌肉萎縮無力，所以又被稱為「脊髓延髓性肌肉萎縮症」(Spinal and Bulbar Muscular Atrophy; SBMA)。

目前已知病因是由於X染色體上的AR基因發生突變，使得其中的CAG片段重複達35次以上，造成神經細胞內雄性激素接受器(Androgen Receptor)產生無法作用的蛋白質。該疾病主要好發於男性，且患者多在青壯年發病，女性則多為無症狀或症狀輕微的帶因者。根據國外統計，疾病的發生率約為1/50,000。

由於本疾病在臨床症狀上和漸凍人(ALS)和脊髓性肌肉萎縮症(SMA)頗為類似，導致診斷上容易發生混淆，在鑑別診斷上以基因突變分析為主，並輔以家族病史紀錄及神經理學檢查。患者發病後的病程進展大多緩慢且症狀多變，早期常見症狀包括：雙手不自主顫抖、行走困難或快跌倒樣、肌肉痙攣及皮下肌束自發性震顫，而患者肌肉無力的狀況常從近端脊髓開始延伸，之後臉部、舌頭和喉頭的延髓肌肉可能因無力，而導致患者吞嚥與說話困難，也容易因此而引發吸入性肺炎，最終可能得倚靠輪椅活動或四肢癱瘓。因為雄性激素蛋白質無法正常作用，使得男性患者常有雄性激素缺乏及雌激素過盛的情形，故常會有男性女乳症、精蟲數量低與不孕等生殖系統的問題。除此之外，也有部分患者會伴隨有非胰島素依賴型糖尿病。

目前尚無有效治療甘迺迪氏症的方法，部分研究嘗試從改善內分泌的藥物著手來治療該疾病，但皆仍處於臨床試驗階段，尚未有具體之實證，因此在臨床仍以提供患者症狀治療和支持療法為主，而持續的物理和復健治療將可延緩其肌肉的退化和萎縮，患者應定期回診進行神經學及肺功能等評估，而有家族史者則建議可接受產前遺傳診斷與遺傳諮詢。