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

●財團法人罕見疾病基金會　02-2521-0717

●衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

醫院名稱	聯絡電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
臺北榮民總醫院	02-28712121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-3281200 #8544
臺中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	04-7238595 #7244
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	038-563092 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

●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　02-2391-6470
●台北慈濟醫院　02-6628-9779

衛生福利部國民健康署
地址：10341臺北市大同區塔城街36號
電話：（02）2522-0888
網址：https://www.hpa.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

經費由國民健康署運用菸品健康福利捐支應

108.11第一版1,000份

認識罕見遺傳疾病　系列. 110

MLD症候群

Metachromatic Leukodystrophy, MLD

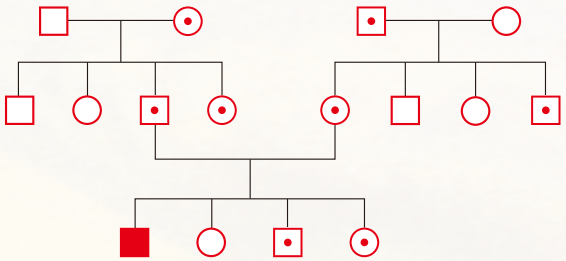
愛與尊重
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

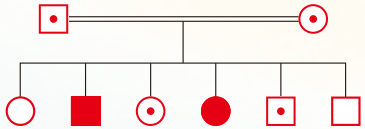
MLD症候群的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



男性帶因者　女性帶因者
男性罹病者　女性罹病者
男性健康者　女性健康者

罕見遺傳疾病個案

永不放棄　相信希望

潤潤從小方向感極佳、愛好乾淨、體貼善良，然而卻在國中時突然生活自理能力、視力嚴重退化，容易跌倒，獨自扶養她的媽媽驚覺到事態嚴重，遂帶著孩子跑遍各大醫院，只為了解潤潤究竟患了什麼疾病，讓她連說話都無法完整表達，也對環境髒亂沒有自覺。

看診後許多醫生判斷潤潤是患了ADHD（注意力不足過動症），以為只要持續服藥，並對她有耐心，狀況會慢慢改善。直到學校老師提醒媽媽，潤潤狀況與以往接觸的ADHD孩子有些不同，服藥後沒有明顯改善外，突如其來的感冒讓潤潤行為更加退化，才讓媽媽警覺到她患的可能不是ADHD，輾轉透過診間其他家屬交流、介紹，16歲才終於被確診患有MLD症候群，但目前此病沒有藥物可治療。晴天霹靂的消息讓媽媽大受打擊，潤潤似乎心有靈犀感受到媽媽瀕臨潰堤，反覆說著：「媽媽，我還不想去天堂，我想待在你身邊」，這句話成為媽媽堅定積極找尋治療方式的動力。

為母則強，家屬從各處蒐集資訊，主動與醫生、國外學者專家溝通詢問「基因治療」的可能性，終盼得國外醫師的回應，表示目前MLD治療仍為臨床試驗階段，能否治癒潤潤仍為未知數，但家屬積極爭取這唯一的機會，希望減緩她退化的狀況。

潤潤罹患的是屬於較少見的「兒童型」發病患者（6～18歲），經過階段治療與持續追蹤，退化情況已獲控制。如今潤潤已24歲，走路及游泳成為現在「復健」的重心，減緩疾病造成的身體退化，維持活動力；重拾英文練習與歌唱興趣，更是媽媽工作上的得力小幫手。媽媽更積極促成MLD病友聯誼會，希望家屬不要再像無頭蒼蠅般，四處奔忙於診間。

罕見遺傳疾病 (一一〇)

異染性腦白質退化症(Metachromatic Leukodystrophy, MLD)為一種體染色體隱性遺傳疾病，發生率約1/40,000～1/160,000不等。硫酸鹽－醣脂(Sulfated Glycolipid)為神經髓鞘的主要成分，由於ARSA或PSAP基因的突變，硫酸鹽－醣脂無法有效被分解，逐漸堆積的硫酸鹽－醣脂導致整個神經系統中白質進行性的破壞，包括中樞神經與周邊神經系統；白質損害影響智力、運動功能，患者也會出現四肢感覺喪失、尿失禁、癲癇、癱瘓、無法說話、失明與聽力喪失等。

疾病發生於各個年齡層，依照發病年齡來區分，主要分為3種類型：

1. 嬰幼兒型：此型最為常見，50～60%患者2.5歲左右開始出現步態異常、動作發展障礙，隨著病程進展，語言、認知、粗大與精細運動技能都會逐漸消失；後續癲癇發作、視力與聽力受損，最終癱瘓臥床；若未及時治療，大多於發病後5年內死亡。
2. 兒童型：20～30%患者於2.5～16歲期間發病，首先出現在校表現落後或行為異常，增加學習上的困難，疾病症狀與嬰幼兒型相似，但病情進展較慢，多數患者於20歲前死亡。
3. 成人型：約16歲後發病，開始是步態不穩、動作、認知障礙，可能因精神異常、人格改變導致表現退步，漸漸地喪失運動能力，病程與兒童型類似，但進展較慢。

疾病的診斷，可在核磁共振檢查發現大腦白質髓鞘脫失、神經纖維切片出現異染性顆粒，或是進一步分析患者尿液、血液中ARSA酵素活性，另外，產前可藉由分子生物技術檢測是否帶有缺驗基因。

該疾病尚無積極有效治療的方法，基因治療與酵素補充療法仍在臨床試驗階段，目前以症狀治療、癲癇控制為主，復健與支架的輔助治療，以避免骨骼關節變形；當患者吞嚥困難時，應備軟質甚至糊狀食物，若有嚴重嗆食情形，可考慮以鼻胃管或胃造廔進食。