

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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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

單 位	電 話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #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
花蓮慈濟醫院	038-561825 #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
- 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：<https://www.tfrd.org.tw>



認識罕見遺傳疾病 系列 (133)

泛視神經脊髓炎

Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders

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

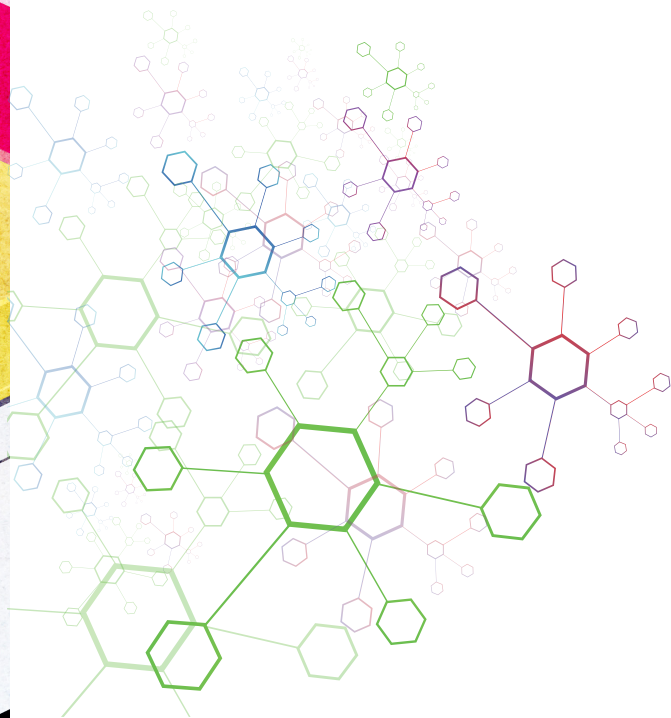
**罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。**

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有兩萬五千個基因，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。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

泛視神經脊髓炎的遺傳模式

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

練習與疾病共處 是一生的課題

30歲那年，慕凡如同普通人一樣，有份正職工作，但就在這看似平凡的日子中，疾病，卻悄無聲息的找上她。有天，慕凡的雙腳突然無力，走路時也容易跌倒，眼睛甚至突然看不見，面對突如其來的病症，讓慕凡不知該如何是好。

有醫師診斷她的疾病與免疫系統相關，然而走遍各大醫院，檢查不出原因，治療也不見效果。身體上的疼痛，讓慕凡沒辦法離開床，整日只能躺著，甚至好幾次讓她在生死關頭徘徊。這樣的身體狀況使慕凡失去穩定的工作，且難以回歸正常生活。

生活面臨巨大改變，慕凡不僅要面對身體不適，心靈上也需要調整，對當時的她而言，這無非是一件艱難的事情，所幸家人在旁不斷給予她支持。在疾病相對穩定後，慕凡每日辛苦復健，憑藉意志力，從原先雙腳無法走動，使用輪椅，到自行用雙腳走路。32歲這年，她的生活又再次回到發病前的正常軌道上。

看似已經恢復健康的身體，沒想到在慕凡40歲時，又再次迎來轉變，這一次，來得更讓人措手不及。確診新冠肺炎後，慕凡的身體再度出現與30歲時類似的症狀，這次甚至影響心臟，身體右半部也開始不由自主的抽搐，再度面臨相同狀況的她，實在感到相當無助。

歷經醫院繁瑣的檢查，在40歲這年，她正式確診為「泛視神經脊髓炎」，得知確診後，慕凡一時無法接受事實。「我從沒想過自己會得到罕見疾病」，面對突如其來的診斷及對疾病的未知，恐懼席捲而來，佔據她的內心。然而，慕凡也清楚，若是抱持著較負面的情緒，對現況並無幫助，於是她告訴自己，既然遇到了，那就去面對。懷揣著決心，慕凡努力復健，縱使過程辛苦、服藥帶來諸多副作用，她也未曾言棄。

練習與疾病共處的日子，是慕凡的人生課題，從發病到確診的這段歷程，她嚐盡人間冷暖，她感謝一路上伸出援手的助人者們。同時也期許在身體狀況更穩定後，能與普通人一樣，不因疾病的限制，自由自在做自己有興趣的事情，她想用雙腳與雙眼去感受世界。

泛視神經脊髓炎

罕見遺傳疾病（一三三）

泛視神經脊髓炎（Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder, NMOSD）是一種因嚴重免疫反應引起神經脫髓鞘及軸突損傷的中樞神經系統疾病，主要影響視神經、脊髓，少數情況下影響腦幹，導致視神經炎、脊髓炎及腦幹腦炎等症狀。NMOSD患者因視神經發炎造成眼內疼痛，之後視力迅速模糊，視覺敏銳度喪失，通常以單眼受影響居多，也有雙眼同時受累的情況。NMOSD患者若出現脊柱或四肢疼痛、下肢麻痺及腸道和膀胱功能異常，則因橫貫性脊髓炎所導致。亦有合併出現不同程度感覺異常、頸部僵硬、嗜睡、猝睡症、可逆性後腦病變症候群（PRES）或抗利尿激素分泌異常症（SIADH）等可能性。疾病症狀反覆發作而逐漸惡化，最常見死亡原因為腦幹病變引起繼發神經性呼吸衰竭。

NMOSD病因現仍不清楚，超過95%患者沒有家族病史，約3%患者有家族病史，患者以女性居多。研究顯示約50%病例與個人或家族自體免疫疾病病史有密切關聯，因此該疾病被認為是一種自體免疫性疾病。初期病症（視神經炎和脊髓炎），因與多發性硬化症（Multiple Sclerosis, MS）相似，臨床上可能較難區分。但症狀發作程度，NMOSD較MS嚴重，更會引起永久性失能。在NMOSD患者血清中發現特異性抗體：水通道蛋白4免疫球蛋白G抗體（Aquaporin-4 immunoglobulin G antibodies, AQP4-IgG），約有75~80%患者血清中的AQP4-IgG呈陽性反應。搭配核磁共振影像檢查確認是否有影響至少三個椎體節段的廣泛性脊髓病變，以及檢測腦脊液液中是否含有發炎相關蛋白（即腦脊液寡系列帶，Oligoclonal Bands）檢測來確定疾病診斷。

NMOSD急性發作時以靜脈注射高劑量皮質類固醇為標準治療，無效則改用血漿置換治療，並以全身性免疫抑制療法來預防症狀復發。現有三種藥物，一種皮下注射：Satralizumab（Enspryng®）；兩種靜脈注射：Eculizumab（Soliris®）& Inebilizumab（Uplizna®），對於AQP4-IgG陽性反應的NMOSD患者，具有減少症狀發作的有效治療，相關訊息請諮詢神經或免疫專科醫師。透過藥物控制病情外，配合適當運動與均衡飲食，可維持身體功能及生活品質。