

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	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
花蓮慈濟醫院	03-8561825 #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 (137)

Alexander氏病

Alexander 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。

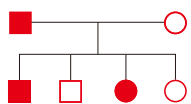
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Alexander氏病的遺傳模式

體染色體顯性遺傳

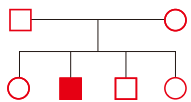
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



■ 男性罹病者 ● 女性罹病者
□ 男性健康者 ○ 女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

橘色的勇氣

現年七歲個性活潑的樑樑，每看到橘色的東西都能勾起他的興趣，在與常人無異的外表下，他小小的身體卻受到病魔的摧殘。

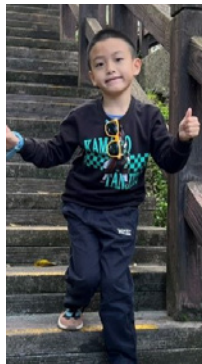
在一個清晨，兩歲的樑樑眼睛無力地向上翻轉，喉嚨發出不尋常的聲音，家人們立刻將他送往最近的醫院；在醫院裡，醫生們忙碌地進行檢查，最初醫生認為只是普通的發燒引起的痙攣，但出院後不久，同樣的症狀再次發作，這次他們決定進行更深入的檢查。腦波檢查揭示了大腦中某些部位的異常放電，經過一連串細致的檢測，最終確診為基因缺陷所導致的Alexander氏病。

這個罕見的疾病對樑樑的生活產生了巨大的影響。使他在學習和記憶文字方面遇到了困難，與同齡孩子相比，他在知識吸收上有明顯的差距。長期的學習挑戰使他在面對困難時更容易放棄，對於不感興趣的事物，他甚至會顯得昏昏欲睡。

然而，就在所有希望似乎都在逐漸消逝之際，母親發現了樑樑的一項特殊才能，他對圖像和聲音的記憶能力出奇地好！這個發現為樑樑的教育方式帶來了革命性的變化，母親開始使用圖卡來幫助他記憶英文單詞，並在課文中加入旋律，以提高他的學習專注度。這種堅持不懈的精神不僅支持著樑樑，也激勵著母親更認真觀察關於樑樑的一舉一動，找尋他的長處及媒合合適資源，讓樑樑以比退化還快速的進度成長。

隨著時間的推移，持續的物理及職能治療，樑樑的進步超出了所有人的預期。七歲的他不僅能夠自由奔跑，還學會了騎腳踏車，也不再如此依賴矯正器。而家人始終關注著他的頭圍和體溫，這些都是評估他健康狀況的重要指標，因該疾病容易造成水腦症病發，一不小心發燒超過一定的溫度，就會使之前的治療前功盡棄。

儘管醫生和母親都知道樑樑陪伴他們的時間可能不會很長，但他們仍然堅信每一天都是值得珍惜的。家人們用愛和耐心陪伴著樑樑成長，讓他的每一天都充滿快樂和滿足。



Alexander氏病

罕見遺傳疾病（一三七）

Alexander氏病是一種罕見的進行性遺傳疾病，影響中樞神經系統，特別是腦幹和腦白質，通常在嬰兒期或幼兒期就會出現症狀，其發生率估計約為1/1,000,000。此症是由於*GFAP*基因發生突變，使得髓鞘質（myelin）受損，影響神經傳導功能，也導致蛋白質聚集和纖維結構的異常，生成蛋白沉澱物「羅森塔爾纖維」（Rosenthal fibers），堆積在腦部星狀細胞中損害細胞功能。

Alexander氏病可以分為兩種類型，主要區別在於症狀的嚴重程度和發病年齡：

第一型（Type I）：多於4歲前發病，通常表現症狀包含癲癇、水腦、頭部逐漸增大（大頭畸形）、發展遲緩、肌張力異常等，此型的預後較差。

第二型（Type II）：通常於4歲後發病，症狀包含漸進性運動功能失調、自主神經失調、脊椎側彎、吞嚥與說話困難等，通常病程較緩慢，平均壽命較第一型長。

Alexander氏病為體染色體顯性遺傳模式，多數患者家族中無相關疾病史，是自身基因突變所致，除了可藉由*GFAP*基因檢測來診斷外，MRI亦可作為診斷依據。

Alexander氏病的治療以症狀控制為主，透過定期追蹤、使用藥物控制癲癇和緩解肌肉僵硬，鼻胃管餵食改善進食困難，並以復健延緩病程進展。行動、溝通及呼吸輔具可提升生活品質。社會與心理支持亦不可忽視，病友團體的經驗分享和情感支持能幫助患者面對疾病挑戰。