

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，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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。

本項疾病已出版照護手冊，歡迎來
電洽詢，電話：(02)2521-0717

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#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
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

- 國防醫學中心 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
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署

地址：10341台北市大同區塔城街36號

電話：(02) 8590-6666

網址：<http://www.doh.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>

認識罕見遺傳疾病 系列. ⑯

脊髓性 肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·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。

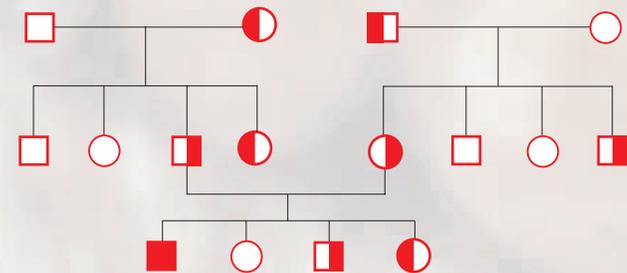
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

脊髓性肌肉萎縮症之遺傳方式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親結婚)



- 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
■● 男性、女性罹病者
□○ 男性、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

6個月就會叫爸媽、滿週歲就會從1數到10，自小聰明伶俐的培培，竟然過了週歲還站不起來。直到在成大醫院做肌肉切片檢查，才得知她罹患了「脊髓性肌肉萎縮症」。而不幸中的大幸，她得的是第二型，而非發生率較高且病情較嚴重的第一型。

雖然如此，但家人仍無法接受培培無藥可治的事實。鄒爸爸持續半年，每週帶著她做脊椎整療及試驗點穴、針灸和民間偏方，都無力阻止她四肢持續萎縮。自此，維持呼吸的慢性疾病照護病房就成了她的家。

在這病房中，意識清楚的培培，被護士暱稱「小班長」。阿姨們對善良開朗的她也特別疼惜，除了例行幫她洗澡、餵食、換洗、每半小時抽痰外，還替她綁辮子裝扮。雖然培培下肢功能幾乎完全退化，手連養樂多都握不住，但她總是笑臉迎人，特別當爸爸來探望時，更開心地跟爸爸撒嬌。鄒爸爸從培培3歲起便獨力撫養她，面對每個月兩萬多元病床費的壓力，讓他不得不無奈地告訴培培：「爸爸能養妳多久，就養妳多久」。

鄒爸爸教導培培明白是非，不要因身體有疾，就變得驕縱蠻橫，連帶心智也生了病。他說：「我眼中的女兒是個朋友，不是個病人」。或許是父女同心，培培知足開朗，不像長年臥榻的小病人。鄒爸爸知足地說：「我比別人幸福，她還活著，我還能聽他叫我爸爸」。單親爸爸撫養四肢癱瘓的小女兒，向政府力爭長期照護補助未果，因為經濟壓力寄住友人人家……，鄒爸爸雖有滿腹辛酸，但他還是說：「感謝神，讓我經歷了這個孩子。」



台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會
807高雄市三民區凱國路66號
電話：(07) 313 - 4802
傳真：(07) 315 - 4663
<http://www.taiwansma.org.tw>

脊髓性肌肉萎縮症

罕見遺傳疾病(十六)

脊髓性肌肉萎縮症是因為脊髓的前角細胞（運動神經元）漸進性退化，造成肌肉麻痺、萎縮無力，但智力完全正常。脊髓性肌肉萎縮症屬體染色體隱性遺傳，父母大都是致病基因【運動神經元存活基因（Survival Motor Neuron, SMN gene 第5號染色體長臂5q11.2-q13.3）】的帶因者，子女若遺傳到父親和母親的變異基因便會發病。發生機率約1/10,000，台灣每年出生的新生兒當中約有25個罹患此症。

依發病年齡和嚴重度可分為三型：

1. 嚴重型脊髓性肌肉萎縮症

(Werdnig-Hoffmann Disease, SMA type I) :

每兩萬名嬰兒中約有一名，為最常見的一型。嬰兒在子宮內或出生後3個月內，便會出現四肢無力、哭聲無力及呼吸困難等症狀。由於患者易感染呼吸道疾病，多在1歲內便可能死於肺炎，如未積極給予支持性呼吸治療，很少會活過3歲。

2. 中間型脊髓性肌肉萎縮症

(Intermediate form type, SMA type II) :

症狀常發生在出生後6個月~18個月。病患下肢呈現對稱性無力、無法站立行走、肌腱反射減退、舌頭或手部偶爾會顫抖。四分之一患者常在2歲前死於呼吸道感染，其他存活者，多因持續肌肉無力造成脊椎側彎，影響肺部功能而導致呼吸困難，需要支持性呼吸治療以維持生命。

3. 輕度型脊髓性肌肉萎縮症

(Kugelberg-Welander Disease, SMA type III) :

症狀發生的時間不一定，從出生後18個月到青少年、成人期都有可能。症狀是輕度對稱的肢體近端肌肉無力，上下樓、行走跑步不便，患者長期存活的情況還算不錯。

肌肉切片是確定脊髓性肌肉萎縮症最重要的方法。自1995年起直接抽血檢驗SMN基因病變可以快速且準確地做出診斷，此方法也可以應用到產前遺傳診斷，避免罹病家庭再生育有病的下一代。目前對此類病症尚無積極有效的療法，只能經由按摩、水療及物理治療等來改善四肢行動的靈活度，做腳部矯正及在物理治療師指導下，練習用橫隔膜呼吸，使用可攜式的治療器材，幫助肺部呼吸並排除支氣管中的痰及照護呼吸系統，較為嚴重的病人則需要仰賴呼吸器及其他積極的支持性呼吸治療才能存活。目前有研究性質的藥物治療正進行人體測試，療效未卜。未來則要靠分子生物學研究找出缺損基因及其致病原理，才能在治療上有進一步突破。