

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

- 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#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	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 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：100台北市中正區愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>

96.12第一版10,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 58

進行性神經性 腓骨萎縮症

Charcot-Marie-Tooth Disease

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

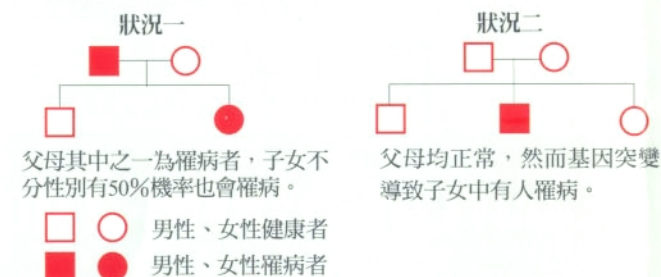
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

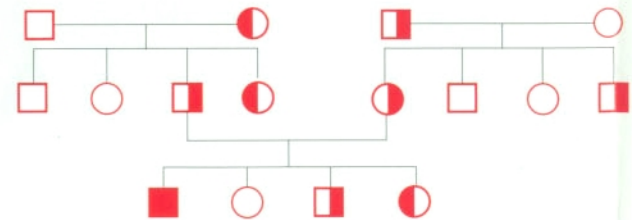
Charcot-Marie-Tooth 氏症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳

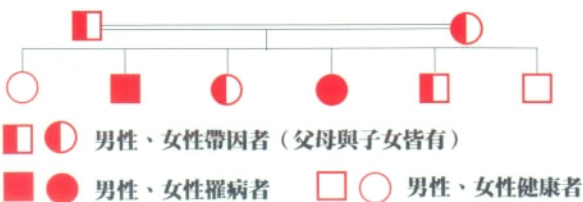


體染色體隱性遺傳疾病

(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）



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

身體的重心 V.S. 人生的重心—— 屢仆屢起的白衣天使

自從阿鳳有記憶開始，只要一個不小心，就很容易摔跤。從前在學校，總是視體育課為畏途，不能像其他同學們一樣追趕跑跳，加上走路的姿勢怪異，引人側目，小學老師甚至以「重心不穩」做為阿鳳的期末評語，讓她從小自卑的陰影。

阿鳳一家五個兄弟姐妹當中，除了最小的妹妹以外，跌倒、扭傷都是他們的家常便飯，而身為大姐的阿鳳是最嚴重的一個。不但如此，她的雙足像奶奶的一樣，「足弓部」特別隆起，而且力氣特小，腳踝上端細瘦、手部感覺不甚靈敏。只不過，由於日常生活並未受到重大的影響，起初家人倒也不以為意。一直到小弟兵役體檢時，才開始正視這個家族性的健康問題。

小弟體檢後，被判斷患有「運動神經元疾病」而不須服役，但當下並未得到明確的診斷。不過，此事件也讓阿鳳全家對奶奶、爸爸，以及兄弟姐妹三代6人類似的異常狀況，有了初步的醫學概念。

過了幾年，小弟又因腳部扭傷就醫，榮總神經內科遂建議阿鳳全家做一次徹底的檢查。經過抽血、肌電圖、神經切片、基因分析等檢驗之後，方才確定阿鳳家罹患的是罕見疾病Charcot-Marie-Tooth氏症，並無積極的治療方式，僅能以運動和物理治療舒緩或訓練肌肉。儘管這對全家來說，是一種無情的打擊，卻反而讓阿鳳有種真相大白的釋然！

曾經，因為從小經常性的跌倒和他人異樣的眼光，阿鳳內心充滿自責、恐懼與憂慮，甚至一度造成夢魘——夢到自己變成小兒麻痺！而在工作上，疾病也帶來很大的困擾，因「高足弓」久站造成腳底外圍起繭，一次選擇跌破褲管，在眾人前出醜！但是，儘管如此長期與病魔纏鬥，阿鳳仍不乏上天特別的眷顧：父親明智地教導她選讀護校，成為工作穩定的「白衣天使」；婚後擁有體貼的先生與一雙懂事的兒女，而且孩子並未遺傳到她的先天缺陷，這更讓阿鳳滿心感謝！

建立家庭、生兒育女之後，向來柔弱的阿鳳，為母則強，明白抱怨或自責皆於事無補，進而坦然面對疾病，接受自己的限度和不可逆轉的事實。至於別人怎麼看她，阿鳳只是盡力溝通但不求改變他人。她也樂意分享自己的經歷，讓同病相憐的病友與家屬少走一點冤枉路。

也許是天性豁達使然，阿鳳一家從不曾因「無藥可醫」而尋求偏方或嘗試民俗療法。她只服用骨骼保健品，並慎選可以平穩支撐的鞋子；對於罕藥的發展亦不抱任何期待，只希望疾病不要令她退化得太快，雙腳可以使用到老，畢竟生命值得努力把握。正如她一再強調，面對跌跌撞撞的人生，「如何過生活才是重點」！

Charcot-Marie-Tooth 氏症

罕見遺傳疾病(五十八)

Charcot-Marie-Tooth 氏症（簡稱CMT）是遺傳性周邊神經病變疾病之總稱，因致病基因目前已被確認的就有30多種，根據基因及症狀嚴重程度不同，分為多種類型，大致分為一、脫髓鞘型（Demyelinating）-CMT type 1、CMT type X及CMT type 4；二、軸索型（Axonal）-CMT type 2以及三、顯性中間型（Dominant-intermediate）。除CMT type X屬性染色體遺傳外，其他每一型又細分為多種亞型，分為體染色體顯性及隱性遺傳。

正常的周邊神經內，由運動神經元來接受大腦訊息並指揮末端肢體的運動，由感覺神經元來接受外界溫度及觸覺而傳送至大腦，由於患者的周邊神經功能缺損，使得肌肉運動功能及感覺中樞功能皆受到影響。一般而言，根據周邊神經受損的部位，分為兩類：一、脫髓鞘病變，即為神經細胞外層發生病變而導致。CMT type 1為此類型，屬於體染色體顯性遺傳，為CMT中最高為常見的類型；二、軸突退化，即神經細胞本身發生病變所致。

此疾病通常無性命危險，也幾乎不會傷害腦部功能。高足弓（high arched foot）通常為第一表徵，也有患者為扁平足，腳部呈現拱形及易彎曲的腳趾頭。由於末端神經逐漸退化，緩慢地喪失正常手腳功能，末端肌肉因而無力，肌腱反射漸漸消失，遠端肌肉消瘦且薄，影響患者行走能力，跌倒或扭傷是常見之事。患者手部功能因肌肉無力而無法做某些動作，如寫字、扣扣子、拉拉鍊等，需進行職能治療來改善。

有些患者會喪失感覺中樞功能，例如觸覺，患者無法感受溫度變化，或是受傷了不自知。由於肌肉萎縮、活動下降及循環變差，會有手腳冰冷現象或是腳部水腫情況。呼吸肌無力的情況較少見，一旦發生會有生命危險，需要呼吸治療師協助評估是否需要呼吸器。

針對過去病史、家族史詳細地問診是很重要的，除了身體檢查外，臨床診斷可利用肌電圖/神經傳導速度檢驗（EMG/NCV test），也可做腓腸神經切片（Sural Nerve Biopsy），確定診斷需要基因分析。

目前並無根治的治療方式，僅能症狀治療。維持運動是很重要的，物理治療應針對患者需求設計適合的動作，訓練尚未萎縮的肌肉。足部變形可穿矯正鞋，協助患者行走，並配合適當的復健，有計畫的中等程度運動可以幫助肌肉成長及關節活動。飲食方面須注意體重控制，避免體重過重而影響行動，並增加關節與肌肉的負擔。

有一些藥物對周邊神經有副作用，例如：Vincristine、Cordarone、Antabuse、Vitamin B6、Taxols等，CMT的患者應特別注意，如需服用，應與醫師評估討論之。