

Q 罕見疾病可以預防嗎？

A 及時透過適當的檢查診斷，減低每一個新生命發生遺憾的可能性，是你我都能作得到的！

建議您採取罕見疾病的三道防治措施—

- 一、結婚或懷孕前的健康檢查。
- 二、針對一般性產檢發現異常，或是已知具有家族遺傳病史的產婦，在懷孕14~18週內進行產前遺傳診斷。
- 三、新生兒出生滿48小時或餵奶滿24小時後，採腳跟血進行先天性代謝異常疾病新生兒篩檢。

Q 什麼是新生兒篩檢？

A 「新生兒篩檢」就是針對已有篩檢與治療或控制方法，以及發生率較高的先天性代謝疾病，進行全面性的初步篩檢。

目前衛生福利部的新生兒篩檢項目為11種疾病（先天性甲狀腺低能症、半乳糖血症、蠶豆症、先天性腎上腺增生症，以及使用串連質譜儀分析之苯酮尿症、高胱胺酸尿症、楓漿尿症、中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症、戊二酸血症第一型、異戊酸血症及甲基丙二酸血症）。

此外不必另行採血，亦可藉由串聯質譜儀分析，同時偵測之短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症、長鍊脂肪酸去氫酶缺乏症、卡尼丁吸收障礙、3-甲基巴豆鹽基輔酶A羧化酶缺乏症等20餘項的先天代謝異常疾病。請準父母一定要為新生寶進行新生兒篩檢。



小小螢火蟲不會發光
如同罕見疾病患者
因為遺傳和基因變異
承受生命傳承的風險
邀請您加入關懷與防治行列
共同燃起生命的希望之光



財團法人罕見疾病基金會

核准文號：衛署醫字第88022340號函

劃撥帳號：19343551

戶名：財團法人罕見疾病基金會

捐款洽詢專線：(02) 2521-0717轉168

網址：<http://www.tfrd.org.tw> 電子郵件：tfrd@tfrd.org.tw



北部總會

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

中部辦事處

地址：404台中市北區進化北路238號7樓之5

電話：(04) 2236-3595 / 傳真：(04) 2236-9853

南部辦事處

地址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3

電話：(07) 229-8311 / 傳真：(07) 229-9095

螢火蟲發出點點微光 林野彷彿星空
黑暗處 有個牠奮力振翅 卻不見光點
一如罕見疾病患者 因為遺傳缺憾 致病甚而致命

罕見疾病



小小螢火蟲的基因秘密



財團法人罕見疾病基金會 印製

是螢火蟲，就會發光吧？

又是螢火蟲的季節，郊區的夜被螢火蟲妝點得萬分美麗。

然而滿山谷點點螢光中，飛舞著「不發光的螢火蟲」，被基因作弄的小小螢火蟲不發光，隱身在同伴的點點螢光之間…

罕見疾病的患者在人群中就像是「不發光的螢火蟲」。

別因「罕見」就以爲事不關己！

罕見疾病的出現是在生命傳承的過程中，每一個人都可能面對的小小風險，機率極其微小，但只要生命傳承延續，這些風險就不會消失！

人數極少的罕見疾病患者，承擔了多數人面臨的風險，帶著缺憾的生命來到人間，隱藏在社會的各個角落。我們很難體會罕見疾病與每個人的關係如此密切，生下一個健康的寶寶，是件幸福而且幸運的事實，而你我都可以扮演罕見疾病防治與關懷的第一線。

Q 什麼是罕見疾病？

A 簡單地說，罕見疾病指的就是盛行率低、少見的疾病。較為人熟知的罕見疾病包括：苯酮尿症、重型海洋性貧血、成骨不全症（玻璃娃娃）、黏多醣症（黏寶寶）、脊髓性小腦萎縮症（企鵝家族）…等，這些疾病在國內已知的病患人數從數人到數百人不等，更有一些罕見疾病，在全世界僅有數個病例，你我都鮮少聽聞。

Q 罕見疾病的成因為何？

A 大部分的罕見疾病主要成因是基因發生缺陷，導致先天性的疾病，而基因缺陷，有些是突變而來的，有些是遺傳而來的。然而也有部分的罕見疾病，至今還不知道確實的致病原因。

Q 誰可能得到罕見疾病？

A 一般人由於對於罕見疾病缺乏認識，總認為事不關己。事實上，罕見疾病發生率雖低，卻是每一個新生命誕生都需要面對承擔的風險。

人體約有二萬～二萬五千個基因，如果婚孕的男女，雙方碰巧擁有同一隱性致病基因，或是某一方家族有病史，或是基因偶發地產生突變，下一代都可能會出現基因異常的罕見疾病。

Q 罕見疾病有藥嗎？

A 罕見疾病不一定就是「無藥可救」的病！大部分的罕見疾病，若能及早發現，可避免造成患者心智障礙、發展遲緩等較為嚴重後果。

由於治療藥物研發製造需要大量經費，但是使用人數過少，廠商在利潤的考量下，往往不願投入開發、製造或引進的意願低，所以他們所需的治療藥物又被稱作「孤兒藥」。

我國已通過「罕見疾病防治及藥物法」，由政府補助罕見疾病病患維生所需的藥物及特殊營養品，這可是全世界各國第五個罕見疾病專屬法案哦！