



Huntington's Disease

認識罕見遺傳疾病 系列.⑦

亨丁頓舞蹈症

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

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

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。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，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，罕見疾病的定義是發生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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的八十九種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。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。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

亨丁頓舞蹈症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 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。

體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

讓爸爸平安無憂度餘生—— 亨丁頓症家屬的告白

王先生的父親65歲退休在家頤養天年時，家人發現他得了亨丁頓舞蹈症，醫生同時告訴王先生這是顯性遺傳性疾病，家族中很多人都有患病的可能。「為什麼是我，不可能！我為什麼那麼倒楣！」，痛苦、怨恨、不肯接受的情緒不斷地翻攪著，但在蒐集許多亨丁頓舞蹈症的醫療資訊後，他想通了，「那一個人年老了不會有病痛？」，於是王先生和家人溝通，決心要讓辛苦一生的爸爸有個快樂的晚年，爸爸喜歡騎腳踏車四處跑，他們輪流陪爸爸玩遍各地；家裡父親必經的通道加裝扶手，浴室舖上止滑墊，爸爸能做的事情鼓勵他自己做，不把爸爸當成病人，讓爸爸有尊嚴、快樂的安享餘年。對於自己以及兒女可能遺傳的機率，也因對病症的了解，王先生一家人智慧泰然、無所疑懼。

王先生更以自己照顧爸爸的切身經驗走出去，關懷其他病友，他發現很多痛心的情形，「其實亨丁頓舞蹈症並不可怕，但是很多病人自己和家人不接受這個病的事實，不尋求適當的治療，讓病人非常痛苦，更淒慘的是一些病友被家人遺棄，站不得、坐不得、躺也躺不下，他們其實智力還是正常的，但卻活的沒有尊嚴與生活品質，而很多病友家庭經濟的沉重負擔，更是讓人不忍。」

王先生和病友、醫生積極籌組病友組織，呼籲病友尋求正確醫療管道及資訊，以榮總為例，神經內科、婦產科遺傳診斷部門及精神科已整合很好的醫療資源，他期待家人善待病友，病人能有信仰的力量支援，更呼籲政府及早提供嚴重患者照護，減輕患者對於未來的恐懼，得以安度餘年。

亨丁頓舞蹈症

罕見遺傳疾病(七)

亨丁頓舞蹈症 (Huntington's Disease) 是一種家族顯性遺傳疾病，肇因於基因突變或第四對染色體內DNA (去氧核糖核酸) 基質之CAG三核苷酸重複序列過度擴張，造成腦部神經細胞持續退化，患者會有不自主動作，末期則會智能減退、身體僵硬。

病人的病徵不盡相同，成年或典型患者會在三、四十歲發病，極少數的少年型患者二十歲以前會發病。比較顯著的病徵如下：

1. 情緒異常，變得冷漠、易怒或憂鬱。
2. 手指、腿部、臉或軀幹出現不自主動作。
3. 智能衰減，判斷力、記憶、認知能力減退。

中度的患者會有動作的不協調、平衡問題，甚至不良於行。一般說來，末期最常導致患者死亡的原因為跌倒、感染或其他併發症。目前藥物可控制、減緩情緒或動作的問題，但無法治癒亨丁頓舞蹈症。亨丁頓症患者語言失調時，重覆患者說的話，可以幫助患者知道是否被了解。許多患者智能仍相當敏銳，應做語言治療增加患者溝通能力。讓患者在安全的環境中多走路、持續運動。其食用的食物需要切碎過濾，避免患者進食時因動作不協調而噎到。有家族病史者，婚前或產前宜做遺傳檢查，並接受遺傳諮詢服務，以獲得正確的醫療資訊。

HUNTINGTON'S DISEASE

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。

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

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 02-2321-0151-726
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2871-2121-3467
台大醫院 02-2312-3456-6702
- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-359-2525-4068
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學院附設醫院 04-2473-9595-2206
- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-3121101
- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-561-825-3602
- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 三軍總醫院 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-23961637
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200
- 彰化基督教醫院 04-7225121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-2327
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123
- 高雄婦幼綜合醫院 07-555-2565



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151 傳真：(02) 2397-9154
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市民生東路一段25號6樓之30
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>