

認識罕見遺傳疾病 系列.⑨

脊髓性小腦萎縮症—

# 脊髓小腦性 共濟失調

Spinocerebellar  
Ataxia

## 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。

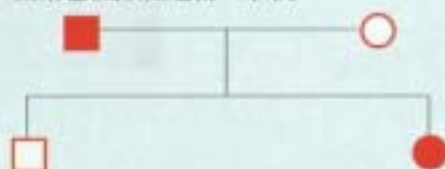
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有五到八萬個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中幾個基因若發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

脊髓小腦萎縮症之遺傳方式

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

### 主很愛我，我要勇敢—— 不怕跌倒的薛先生

薛先生42歲時，一邊照顧動作不協調、靠著輪椅代步的父親，一邊還要上班，他自己開了一家報關行，每天勤奮快樂地工作。可是有一天他發現自己走路也開始跌跌撞撞，他記得父親發病時是六十多歲，但他歷根沒想到父親的生病與他有關聯。

薛先生四處求醫問藥，成天騎著摩托車四處奔波，在他身體抖得更厲害，病況不見改善之下，他不得已結束公司、拄起拐杖，往後，跌跤成了家常便飯，經求醫多年後，他才得知自己罹患了遺傳性的脊髓小腦萎縮症。他的動作愈來愈遲緩，眼珠轉動異常，講話也漸漸不清楚。

52歲時他跌成大腿嚴重骨折，有人建議家人把他送進養老院，但他的孩子堅持要親自照顧他，也就因為這次的住院，他認識了榮德神經內科的宋秉文醫師；幾年下來，他每天按照醫師的囑咐服藥，讓薛先生的病況大有改善。

經歷14年的病程，今年56歲的薛先生，並沒有被疾病挫倒，他接受自己，每天把自己打點地乾淨舒服、看報、看電視新聞、和病友聯絡，更重要的是閱讀聖經，創世紀的每個人物，他都如數家珍。家中地板被父親和他的輪椅拐杖磨出一道道刻痕，他的牙齒因跌倒斷了好幾顆，但薛先生卻心寬自足。醫師、護士的關懷及長老教會牧師的拜訪，都是他生活中的樂事。自己打翻尿壺時，他不生氣，「把地上擦乾淨，換上乾淨衣服就好啦！」，興致一來他就到門口走動。講到聖經，他總像個孩子般憶起小時候和爸媽一起上教堂的點點滴滴。「主很愛我！跌一千次我還是要勇敢。」薛先生笑著說：「跌倒就爬起來，我要勇敢，做主的見證！」

## 脊髓性小腦萎縮症－脊髓小腦性共濟失調

### 罕見遺傳疾病(九)

脊髓小腦萎縮症 (Spinocerebellar Ataxia) 是一種顯性遺傳性神經疾病，遺傳機率達50%，不過即使是同一家族，發病年齡和病徵也不盡相同。其病理是小腦、脊髓、腦幹之退化萎縮所致。小腦是人體中樞神經系統中很重要的構造，小腦如有病變，通常會發生運動及平衡失調。一般脊髓小腦萎縮症患者之主要病徵如下：

1. 身體會抖，動作變慢、精準度變差。走路步態不穩，容易跌倒，兩腳通常要張得開開的。
2. 眼球轉動異常。
3. 講話含糊不清、吞嚥困難。

近年來藉著分子生物學的檢測，已經可以對患者做更詳細的分類與診斷。在體染色體顯性遺傳的運動失調中，目前可歸納為十二型，而以脊髓小腦平衡失調 (Spinocerebellar Ataxia 1-12) 稱之，簡稱SCA1-12。臨床上的表現除了小腦退化外，有些患者會摻雜著其他神經系統的症狀。雖然每一型有其特色，不過單靠臨床症狀去分類並不容易，正確的分類還是要靠基因的診斷，而國內已有數家醫學中心，可以作SCA1至SCA12的檢測，及提供症狀前檢查及產前遺傳診斷的服務，目前此病可依靠藥物之治療，控制其病症之惡化。

Spinocerebellar Ataxia 1-12



## 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>