

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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，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
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8916
臺中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
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#4740
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
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 02-2358-1424
- 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



行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5154
網址：<http://www.bhp.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>

認識罕見遺傳疾病 系列. 41

肌萎縮性側索硬化症

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局・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。

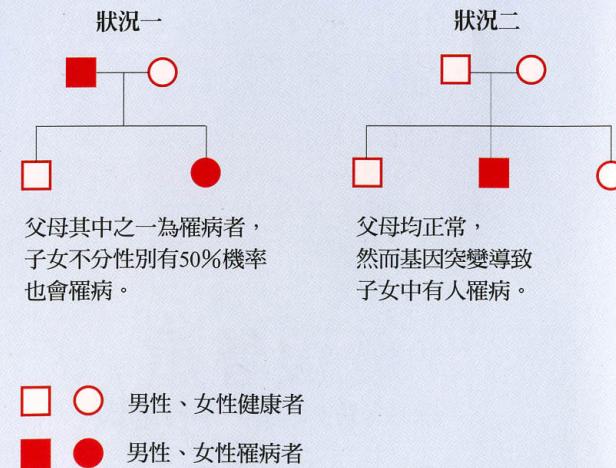
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。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？

肌萎縮性側索硬化症 之遺傳方式

體染色體顯性遺傳（部分遺傳性個案）



幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

凍不了的愛
——身處困境 微笑向前

「我永遠忘不了七年前醫師確定我的疾病時說的話」漸凍人許志洋先生以平靜的口吻娓娓道來，因為那一天是他被確定診斷為肌萎縮性側索硬化症患者的日子，「還記得當時醫生說：『目前全世界沒有任何的醫藥，也沒有任何的復健方式可以醫治這種疾病，回去做你想做的事吧！』」自此他的生活有了重大的轉變。原本是年收入百萬SOHO族的他，因為疾病的關係，手腳逐漸沒有了力氣，只能零星地接案，一個月賺不到兩千元，一家四口就依賴著妻子每月兩萬元的收入支撐。

自從得知生病後，許先生開始自怨自艾，從此躲在家足不出戶。不過老天爺雖然關了他一扇門，卻也幫他開了另一扇窗。他在家中聽著廣播，看著自己的藏書，慢慢從中獲得了啟示。他瞭解到要等心情沉澱下來再來看事情，轉個念頭看事情的角度就會不一樣。太太也跟著他說：「醫生說去做你想做的事，你就當作是提早退休吧！」於是，許先生開始走出家門，揹起相機、重拾畫筆。他騎著代步車到處走，有時會看看展覽；有時候拜訪朋友。永和頂溪捷運站的斜坡道就是在他的建議下拓寬迴轉處，才能讓代步車有辦法通行。

重新出發後的許先生，瞭解到這一路走來的辛酸，於是，他開始積極參與各項活動，開展他的人生。曾經有一次，他為了探望久病臥床的病友，由於雙腳無力只好用「爬」的上病友家位於六樓的住處，讓這位病友「起身」相迎。他的現身說法感動了許多病友家屬，也鼓舞了不少仍陷在低潮的病友。此外，原本就喜歡美術的許先生，在重拾畫筆後還曾與病友合開好幾次的書畫和攝影展，他展現的毅力讓許多人為之動容。

經歷了幾次呼吸、吞嚥困難的情形，好不容易都從鬼門關前又繞了回來，所以他已學會把每天都視為「只有今天」地心懷感恩、珍惜當下，同時亦學會了身處困境仍能微笑向前。



肌萎縮性側索硬化症

罕見遺傳疾病(四十一)

肌萎縮性側索硬化症（Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS）是一種進行性運動神經退化症，俗稱漸凍人，好發於40~60歲的中年人，臨床流行病學調查顯示，本疾病的發生率大約是每10萬人口中，每年會有1至2個新病例產生。

本病症初期開始於手部肌肉無力或是動作笨拙、腳或踝部肌肉無力，進而擴及到身體其他部位，最後影響到咀嚼、吞嚥、說話及呼吸等功能。患者症狀主要以運動神經退化為主，但感覺神經並沒有受到侵犯，患者的意識清醒，仍然可看、聽、聞、嚐，也有感情、意志和思想。

本病依臨床症狀大致可分為二型：

一、侵犯四肢開始：症狀首先是四肢肌肉某處開始萎縮無力，然後擴及至全身，最後呼吸衰竭。

二、以延髓肌肉麻痺開始：在四肢活動功能未受影響前，就已出現吞嚥、說話困難的症狀，四肢症狀隨後出現，病情較快惡化。

肌萎縮性側索硬化症的原因不明，但10%的患者源自於基因缺陷，遺傳模式大部分是體染色體顯性遺傳，約20%是由於一種清除自由基的酵素（Superoxide Dismutase 1, SOD1）的缺陷，可能間接導致細胞失調或過多的自由基堆積，造成神經細胞凋亡。但90%的病例並非遺傳，且並無明顯致病因素。

本病早期較難被診斷出來，因它症狀很類似其他神經性疾病。可使用肌電圖、神經傳導檢查、磁振造影（MRI）、血液、尿液檢查及肌肉切片組織檢查等，排除其他導致肌肉萎縮的原因；且由神經內科醫生詳細的檢查並長期追蹤，是正確診斷的必要過程，但這個過程可能需數個月之久。

目前沒有積極有效治療的方法，但一種叫Riluzole的藥物可稍延緩病程。治療方法主要是儘量使病患能舒適，維持其生活品質。治療通常需要多方面的專業人員介入，如醫師、職能治療師、營養學家、社工人員及醫院護理人員等，給予藥物治療、物理及職能治療、聽語治療、營養諮詢、呼吸照護等。

中華民國運動神經元疾病病友協會（漸凍人協會）
會址：112台北市北投區實踐街56巷13號1樓
電話：02-2820-1357, 2820-3839
傳真：02-2820-1431
網址：<http://www.mnda.org.tw/>
E-mail: mnda2874@ms39.hinet.net