

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#2547、 2548
長庚紀念醫院林口分院	03-3281200#8278
臺中榮民總醫院	04-23592525#4026 04-23509615
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#2203
中國醫藥學大學附設醫院	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#6465 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092

- 國防醫學中心 02-8792-3311#16073
- 台北醫學大學附設醫院 02-27372181
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2397-6471#375
- 彰化基督教醫院 04-722-5121#2233
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121#5007
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123#8715

行政院衛生署國民健康局

地址：台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5234
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>

財團法人罕見疾病基金會

地址：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 33

進行性肌肉骨化症

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva

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。

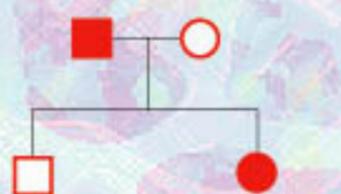
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125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？

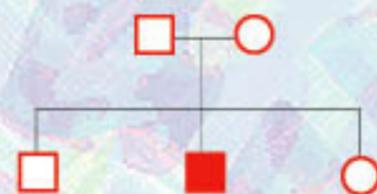
進行性肌肉骨化症 之遺傳方式

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

國際醫療合作的促成 ——期待開啟宜臻最真的夢

宜臻從小就愛笑、愛說話、愛撒嬌，吳媽媽最記得宜臻八歲那年，與姊姊在游泳池畔追逐嬉戲的情景。哪裡知道隔天在學校的小意外，就此改變宜臻往後的生活。

宜臻受傷的左邊肋骨腫起約柳丁大小的腫塊，休養之後，未見好轉，背部竟然也腫起來，手臂亦無法舉起，從肩膀以下開始僵硬鈣化，上身幾近完全僵直，兩條腿也逐漸不聽使喚。經過許多的檢查，終於證實宜臻罹患的是極為罕見的「進行性肌肉骨化症」。

儘管此一疾病目前並無有效的治療方式，資料也相當稀少，不過吳媽媽仍然積極地尋求各方的協助，翻著英文字典，查著網路上的資料，不放棄任何一絲幫助宜臻的希望。身體已經僵硬骨化的宜臻，雖然行動不便，卻是吳媽媽眼中的「小管家婆」，母女倆的笑鬧聲，經常充滿著整個家庭，宜臻的樂觀堅強，是支持吳媽媽繼續向前的最大動力。

由於國內目前無法提供患者適當治療，為了給宜臻更適當的醫療服務，吳媽媽隻身前往美國尋求國際醫療合作的可能，一切只為了挽救孩子的生命。吳媽媽的積極與毅力，感動了美國麻州總醫院醫療團隊，決定要為宜臻進行手術及質子放射治療。雖然首波的治療因為宜臻的病情加重而無法進行，但是吳媽媽的努力，打開了罕見疾病國際醫療合作的大門，希望將治療的經驗帶進國內，造福其他的患者。未來，美國的醫療團隊將對宜臻進行荷爾蒙治療，將對她的病情帶來另一絲曙光。對此，吳媽媽堅毅地相信，有了大家的支持與愛，宜臻一定能順利地戰勝病魔。



進行性肌肉骨化症

罕見遺傳疾病(三十三)

進行性肌肉骨化症（Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP）是一種非常罕見的遺傳疾病。患者在發病之後，全身的肌肉會逐漸鈣化、發硬，最後會失去靈活運動的能力。

該病症為顯性遺傳疾病，但是大多數的患者為突變、自然產生，不一定會有家族史。發生率不明，依據美國之統計結果，約為兩百萬分之一。目前台灣約只有三至五例。

此症之特色為：骨骼先天異常及進行性的肌肉骨化。骨骼異常包含：粗短的手腳指及股骨頭、耳聾、頸椎變形等。患者的大腳指只有一個指關節，為此症之特色。另一特色為進行性的肌肉骨化，可為自發性，也可因受傷造成。發病前患者一切如同常人，一但發病之後，患者會像珊瑚一樣，不斷地分泌鈣質，導致肌肉骨骼逐漸硬化。而不當的復健或治療，都可能加速病情的惡化。

患者一般於十多歲時，由於肩關節及脊椎骨鈣化變形，影響其手臂的活動，之後髖關節也會受到波及，行動會受到限制，最終只能長期臥床。到最後往往因胸廓的硬化，而導致呼吸衰竭。

此症目前尚無有效的治療方法及藥物，有些患者發病時間較晚，有些患者發病後惡化速度緩慢，發病後生存期可能長達十多年以上。國外雖有許多相關的試驗性治療，包括骨髓移植、基因療法，不過都仍在研究階段，是否對於病情有所幫助，仍需要更多的觀察與研究來加以證實。