

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。

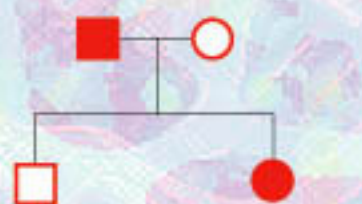
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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？

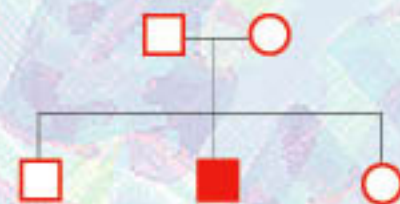
進行性肌肉骨化症 之遺傳方式

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。