

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3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，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。及早進行專業諮詢，才能及早因應與準備，用完整的愛迎接每一個獨一無二的小生命。

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

●衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口

<http://gene.hpa.gov.tw>

●財團法人罕見疾病基金會

02-2521-0717

●衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心名單

單位	電話
臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71923
臺北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292 #8485
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #2547 #2548
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8544
臺中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101 #7801 07-3114995
花蓮慈濟醫院	038-561825 #13780
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #53907
高雄榮民總醫院	07-3422121 #5023

●三軍總醫院

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

02-2391-6470

●佛教慈濟綜合醫院台北分院

02-6628-9779



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6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 (11)

Leber氏遺傳性 視神經病變

Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會

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。人體內約有兩萬五千個基因，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，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

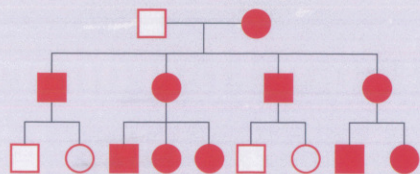
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這機率只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

Leber氏遺傳性視神經病變的遺傳模式

粒線體遺傳

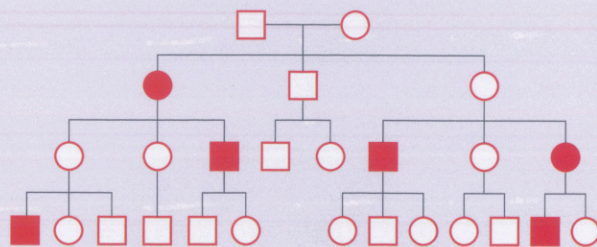
(A) 典型的粒線體遺傳方式：

罹病的女性會將粒線體疾病遺傳給每一個兒女，病情輕重不一致，而男性患者則不會將疾病傳下去。



(B) 非典型的粒線體遺傳方式：

粒線體缺陷雖仍是母系遺傳，但非每個遺傳到粒線體疾病者皆會發病，某些狀況更以男性較會發病。



■ 男性罹病者 ● 女性罹病者
□ 男性健康者 ○ 女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

衝破遮蔽視野 找尋光亮

悠揚的琴聲緩緩傳來，靈巧的手指、柔和的目光，一位充滿天賦的青年鋼琴家—吳承濤，14歲那年，一次看似平常的視力檢查，卻意外發現自己罹患了一種遺傳性的粒線體罕見疾病—雷伯氏遺傳性視神經病變。

升上國三開學前例行至眼科診所檢查視力時，發現眼睛異常，右眼單眼測量視力是1.0，測量左眼時，突然發現左眼眼前一片模糊，像是有塊白霧遮蔽了視線，起初以為是近視，但醫生發覺承濤的狀態十分特殊，建議他盡快至大醫院接受進一步詳細檢查，因此，父母帶著承濤跑遍了各大醫院找尋治療方式，起初曾一度誤診為視神經發炎，點類固醇眼藥水治療，視力仍持續快速惡化不見好轉，2個月後原先視力良好的右眼也開始發病，一週內視力從1.0降到0.3，不久便退化至0.1。視線由一個小白點的遮蔽，漸擴散成大範圍的白霧狀，讓他正前方的視線完全遮蔽。幾經波折，到了台北榮總眼科抽血檢驗基因，才確診罹患粒線體罕見疾病「雷伯氏遺傳性視神經病變」。醫生特別囑咐，目前醫學上尚無有效的治療方式，只能維持日常良好的生活習慣，不要抽菸、不要喝酒、不要做高耗氧運動，期能延緩疾病惡化的速度。

父母也從各處蒐集相關資訊，希望能治癒承濤，意外發現一直以為眼睛是弱視的舅舅也罹患了相同疾病，因症狀較輕微而未察覺。在醫師的建議下，媽媽託付友人從國外帶回艾地苯及Q10服用，也曾帶著他到武漢進行基因治療，希望能減緩他視力退化的情形，幾經嘗試但效果不佳，視力仍無法恢復。所幸有音樂的陪伴讓承濤找到了生命的另一個出口，鋼琴成為他低潮時前進的動力，讓他轉變心態，意識到自己還擁有許多。雖曾有一段時間不敢掀開琴蓋，害怕鋼琴已不是他能辨認的黑白琴鍵，而是一團模糊，直到放下心中的芥蒂與擔憂，再度觸碰琴鍵後才發現，儘管失去了視力，但靈敏的耳朵成為了雙眼，透過聲音與世界連結，讓音樂帶給他自信跟力量。



Leber氏遺傳性視神經病變

罕見遺傳疾病 (一—四)

Leber氏遺傳性視神經病變（Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON）是一種神經退化性遺傳疾病，患者發病主要症狀為短時間內發生無痛性單／雙眼視力衰退、辨色力變差，少部分患者亦可能合併其他神經症狀，如動作障礙、肌張力不全、姿勢性顫抖及肌肉協調差等，發病年齡多落於青壯年時期（10幾歲至30歲），而視力衰退問題的發生通常不晚於40歲。目前全世界的盛行率不明，而英國北部及芬蘭的盛行率大約1/30,000~1/50,000。

病因與粒線體DNA（mtDNA）突變有關，突變使粒線體功能異常，進而引發神經細胞凋亡，導致視力衰退。已知相關致病的粒線體基因包括：MT-ND1、MT-ND4、MT-ND4L或MT-ND6，其中以粒線體m.3460G>A、m.11778G>A或m.14484T>C三個點位突變最為常見。基因主要是以母系遺傳方式傳給下一代。臨床上發現男性發病的比例較女性高，然而並非帶有致病基因突變者（此處稱帶因者）皆會出現症狀，超過50%的男性帶因者及85%以上的女性帶因者不會出現視力衰退或其他相關健康問題，有學者認為環境因子如吸菸、飲酒可能與病症的誘發有關。

疾病診斷以眼科相關檢查為主，針對中央視覺視力、視神經與視網膜進行檢查，項目包括視野檢查、眼底檢查、眼睛電生理檢查等，粒線體基因檢驗則作為輔助診斷之依據。

目前此疾病尚無根治方法，多以支持性治療為主，如眼科視力矯正，搭配職能復健治療；神經症狀則須轉介相關科別治療。許多相關臨床試驗，如基因治療與小分子藥物研究正在進行，患者於日常生活中應避免吸菸、飲酒、暴露於污染毒物環境等，可能導致患者視力衰退影響生活品質。



承濤的
YouTube