

罕見疾病簡介



● 李美欣遺傳諮詢師

遺傳諮詢師 **李美欣** / 主治醫師 **邱寶琴**

『罕見疾病』顧名思義就是一種很少見的疾病，由於它的稀少性以至於影響它在臨床上診斷與治療的困難性，國內目前大多數『公告罕見疾病』與遺傳息息相關，使得許多病患家庭在確診的同時，也面臨許多不為人知的壓力。

正因為上述情況，在各方對罕見疾病家庭關愛與努力下，順利於民國89年1月14日由立法院制定『罕見疾病防治及藥物法』，同年2月9日由總統公布後於8月9日施行。內文主要以防治發生、早期診斷、加強照顧病患、協助病患取得適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品為主外，更獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展等。使得罕見疾病家庭獲得更有保障及適切的照顧。

依據『罕見疾病防治及藥物法』中明訂，我國的罕見疾病定義至少需符合：1、盛行率小於萬分之一（稀少性）。2、遺傳性。3、診斷及治療困難性。在符合此三要件後，由醫療單位送審並由『罕見疾病審議委員會』開會討論及評估適切性等，若通過則為我國法定之『公告罕見疾病』。目前國內公告罕見疾病已多達192項（100.09.20止）。

由於罕見疾病多與遺傳相關，以下是單基因疾病的遺傳模式簡介：

● 基因突變：父母雙方均正常，但在生命傳承過程中，基因發生突變，導致子女罹病或帶因者，可發生於『任何疾病』中。

- 體染色體顯性：父或母其中之一方為此疾病患者，每一胎子女不分性別，均有50%機率會罹病，如：軟骨發育不全症、結節性硬化症、亨丁頓氏舞蹈症等。
- 體染色體隱性：父母雙方均為帶因者，本身不會有臨床症狀，但每一胎子女不分男女，有25%正常、25%罹病及50%帶因，如：苯酮尿症、黏多醣症（除第二型外）、脊髓性肌肉萎縮症等。
- 性聯顯性遺傳：通常男性患者，症狀較女性患者嚴重。父親為患者時：缺陷基因不會傳給兒子，只會傳給每個女兒；母親為患者：懷孕時每胎不分兒與女均有50%是正常、50%患者，如性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症等。
- 性聯隱性遺傳：女性為帶因者，本身不會出現症狀。父親若是患者：缺陷基因不會傳給兒子，只會傳給女兒使其帶因；母親是帶因者：懷兒子時每胎有50%是正常、50%患者，懷女兒時每胎50%正常，50%帶因，如：裘馨型肌肉萎縮症、法布瑞氏症、黏多醣症第二型等。

雖然罕見疾病在診斷與治療上較不容易，但在醫療團隊、民間團體、政府部門各界的努力下，讓更多民衆對它有了初步的了解，使病患家庭享有『罕見疾病防治及藥物法』立法的保障外，在社會互動上亦可以獲得更多的資源與照顧，讓罕見疾病不再是孤單的孤兒族群！