

罕見疾病

簡介

簡單地說，罕見疾病指的就是盛行率低、少見的疾病；罕病法對於罕見疾病的定義為：盛行率在萬分之一以下、遺傳性及診治的困難性，以上述三項指標為參考原則。較為人熟知的罕見疾病包括：苯酮尿症、重症海洋性貧血、成骨不全症(玻璃娃娃)、黏多醣症(黏寶寶)、脊髓性小腦萎縮症(企鵝家族)……等，這些疾病在國內已知的病患人數從數百人到千餘人不等，更有一些罕見疾病，在全世界僅有數個病例，你我都鮮少聽聞。

目前政府公告之罕見疾病共 151 項 171 種疾病(更新日期為 97.01.31)，可於下列網站或行政院衛生署國民健康局取得詳細清單。

資料來源：罕見疾病基金會。罕病知多少。2008/12/18 取自：罕見疾病基金會。http://www.tfrd.org.tw/rare/

關鍵字：

MeSH Heading 醫學標題	正式名稱及(俗稱)、Entry Term 檢索款目(可用關鍵字)	類號
Mucopolysaccharidoses (type I ~ type VI)	黏多醣症(type I ~ type VI)(黏寶寶) Mucopolysaccharidosis (1974-91)	WD205.5 .C2
Osteogenesis Imperfecta	成骨不全症(玻璃娃娃) Fragilitas Ossium; Lobstein Disease; Lobstein's Disease	WE250
Amyotrophic Lateral Sclerosis	肌萎縮性側索硬化症(運動神經元疾病/漸凍人) ALS; Amyotrophic Lateral Sclerosis, Guam Form; Dementia With Amyotrophic Lateral Sclerosis; Gehrig's Disease; Guam Form of Amyotrophic Lateral Sclerosis; Lou Gehrig Disease; Lou Gehrig's Disease; Motor Neuron Disease, Amyotrophic Lateral Sclerosis	WE550
beta-Thalassemia	重症海洋性貧血 Anemia, Cooley's; Anemia, Erythroblastic; Anemia, Mediterranean; Hemoglobin F Disease; Thalassemia Major; Thalassemia Minor; Thalassemia (1966-1992)	WH170
Multiple Sclerosis	多發性硬化症 MS; Multiple Sclerosis, Acute Fulminating; Sclerosis, Disseminated	WL360
Spinocerebellar Ataxia (SCA)	脊髓小腦性共濟失調(小腦萎縮症/企鵝家族) Spinocerebellar Ataxias, Dominantly-Inherited; Spinocerebellar Atrophies; Dominantly-Inherited Spinocerebellar Ataxias; Ataxia/genetics (1965-1999); Cerebellar Diseases (1966-1999); Spinal Cord Diseases (1966-1999); Spinocerebellar Degenerations (1987-1999)	WL400

推薦影片

片名：一公升的眼淚	索書號	登錄號
	987.8	DO004928-9



※欲觀賞影片，請洽櫃檯※

本片是以「脊髓小腦病症」患者木藤亞也 14 歲到 21 歲期間中所寫的日記為主軸，將其努力對抗病魔及對生命熱情奮鬥的感人片段拍攝而成的電影。

初中三年級，正面臨聯考沉重壓力的亞也，在某日上學途中，突然不自覺地摔倒在地。母親潮香從主治醫師山本纘子處得知，亞也罹患了不治之症「脊髓小腦病變」，潮香心中決意，她要盡一切的努力去幫助亞也，充實亞也所剩無幾的生命。

歌唱、寫字、牽手、奔跑、甚至用嘴咀嚼食物……在一般人眼中是多麼平凡的行為，但在亞也身上全成為遙不可及的幸福。要忘記健康的自己，要忘記吞嚥食物的滋味，不久，亞也癱瘓在床，喪失她一直努力想維持的行走能力。支持她生存的意義，除了家庭，就是不肯對病魔妥協的強大意志力，以及她對未來生活的微小憧憬。

7 年來，亞也努力用筆紀錄生活中對生命的思維與堅持，她並不怨恨父母給予她的身體、她並不怨恨上天為什麼殘忍剝奪她生存的權利，她只是一直為自己的身體而奮鬥，拖著日漸衰弱的身軀，慢慢朝前方那一道狹窄卻存在的生存之門前進，一直到 21 歲她喪失意識……

25 歲那年，亞也離開了人間，「哪怕是多麼微不足道的弱小力量，我還是希望能夠幫助別人。」亞也的文字裡沒有華麗誇張的詞藻，卻能讓讀者心底強烈感受到無形卻是最基本的渴望——「我想活下去」。對亞也來說，能夠活著，原來就是一件最快樂的事。

其他館藏資料

題名	索書號	登錄號	館藏地
尋求奇蹟系列：肌肉萎縮症	415/8335	VB002803	總館
多發性硬化症	415.9/8573	DO006017	總館
絕地花園：八個罕見病友的真摯故事	415.18/8756	DO007027-30	總館