

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>



109.12第一版1000份

認識罕見遺傳疾病 系列 (11)

先天性肌失養症

Congenital Muscular Dystrophy (CMD)

愛與尊重

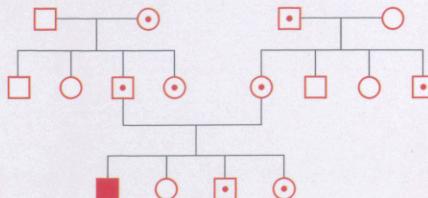
讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

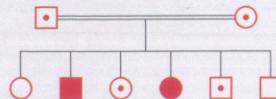
先天性肌失養症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



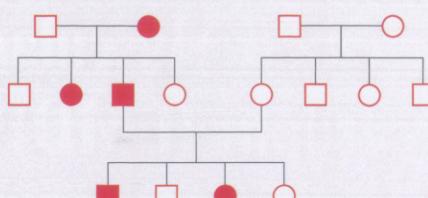
(B) 非典型之隱性遺傳家族譜（近親通婚）



體染色體顯性遺傳

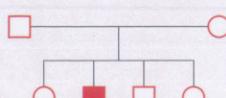
(A) 狀況一：

父母其中之一為罹病者，子女不分性別有50%機率也會罹病



(B) 狀況二：

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病



- 男性帶因者 ○ 女性帶因者
- 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

二十歲的奇蹟

萱萱媽媽懷孕時，產檢項目報告均顯示一切無異樣，直至萱萱呱呱墜地後，萱萱有肌肉張力低、肝指數偏高等狀況，即送入加護病房，醫護人員發現她吸吮能力極差，餵食特別耗費時間，半小時也僅能食入少量的奶水，綜合諸多徵狀，醫師懷疑她可能罹患肌肉病變類型的罕見疾病，幫她進行抽血、基因檢測、肌肉切片等檢查，但都沒有獲得確切診斷，輾轉多年的國內外送檢及檢測技術的精進，21歲時萱萱才獲得確診「先天性肌失養症」。而萱萱的妹妹也同時確診罹患同樣疾病。

萱萱1歲前坐與爬的肢體發展都與一般同齡孩子無異，僅有「站」動作需要支撐物才能站立，6歲前持續復健及使用腿部支架。稚嫩懵懂的她曾問過父母，為什麼不能跟其他同學一樣跑跳，父母也誠實解釋，因為父母遺傳的致病基因，她才會生病，影響肌肉發展。腿部的萎縮無力、僵硬，萱萱似懂非懂的接受自己生病的事實，而輪椅陪伴萱萱度過就學時期，小學三年級已能駕輕就熟地使用電動輪椅穿梭校園。

醫師曾對萱萱爸爸說：「這個孩子可能活不過20歲。」因為這個震撼的消息，讓萱萱爸爸改變教養的方式，不要求孩子們的學業成就，反而「希望孩子能開心體驗這個世界」成為他教育孩子的目標，家族的親友們也對姊妹們照顧有加。而今已28歲的萱萱，破除醫師當年的預言，雖然國中畢業後未再繼續升學，選擇了拼布、串珠手工藝豐富她的生活，儘管打結、穿針需要倚靠別人，手部功能限制卻不減她當個創作者的嚮往。萱萱除了行動不便外，仍需要每年追蹤心臟、血壓及血糖問題，至今持續著復健、職能治療、中醫穴道按摩等，減緩手部肌肉的退化，父母長期照顧這對姊妹們，更在寢室加裝按鈴，只要半夜姊妹倆有不適，即能通知父母前來查看，培養出相當的默契。

萱萱熱衷於繪畫、歌唱等活動，近年來會與父親一同到學校等地進行罕病宣導，「罕病」雖然侷限了她的行走能力，卻不阻礙她口語宣導的能力，而今成為罕病職人推展的新星，期待未來能經濟自主、生活自立。



先天性肌失養症

罕見遺傳疾病 (一·七)

先天性肌失養症屬一群遺傳性肌肉疾病的總稱。此症至少有30多種類型，影響不同的器官，並具有不同的發病年齡和遺傳模式，即使身在同一家庭的病友，嚴重程度也有很大的差異。目前主要依蛋白質和基因功能分類，以層粘連蛋白 α -2缺乏 (Laminin alpha-2 deficiency)、膠原蛋白缺陷 (Collagenopathies) (包括Ullrich先天性肌失養症和Bethlem肌肉病變)、醣基化功能缺陷 (Dystroglycanopathies)、強直型脊柱症候群 (SEPN1-related CMD)、核纖層蛋白相關先天性肌失養症 (LMNA-related CMD) 為常見分型。

各器官視受影響之蛋白質和基因有不等程度的病變：

1. 肌肉：肌無力、張力低下、吞嚥或餵食困難。
2. 腦部：大腦皮質發育異常、大腦白質異常、癲癇、智力障礙、認知障礙、語言障礙。
3. 眼部、臉部：視網膜病變、視神經萎縮、青光眼、白內障、眼肌麻痺、面部發育不全。
4. 心臟：心律不整、心肌病變。
5. 肺部：呼吸功能不全。
6. 骨骼：關節攣縮、脊柱側彎、胸椎前凸、低骨質密度。

診斷上除了疾病史、家族史、臨床評估包括神經學檢查與眼科檢查，血清肌酸酐值、肌電圖檢查都是參考依據。肌肉病理切片、基因檢測則可協助區分肌肉失養症類型，幫助釐清疾病預後及遺傳模式。在遺傳模式部分，一般先天性肌失養症的遺傳模式為體染色體隱性遺傳，但LMNA相關與Ullrich先天性肌失養症可能為體染色體隱性或顯性遺傳。

先天性肌失養症目前以症狀治療為主，藉由復健治療改善維持肌力、預防關節攣縮；利用輔具如助行器、輪椅，幫助患者移動；若有呼吸功能不全之患者，可能需使用呼吸輔助設備；體重過輕或餵食困難者，應增加營養的攝取；癲癇發作、心肌病變、心律不整、眼睛疾患、關節攣縮、脊椎側彎等皆需相關醫療專業介入。因為疾病牽涉多器官系統的問題，彼此之間的功能也會互相影響，因此建議於聯合照護門診定期追蹤檢查，以及早發現問題，及早介入治療，可預防併發症的產生，提升個案生活品質。

多數患者智能不受影響，但身體行動的限制，在社會參與適應上易出現無助、沮喪等情緒，建議透過諮商或參與同性質病友團體，藉此建立正向、樂觀態度。