

## 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。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

## 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 #3467
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 04-2350-9616
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #32337
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	038-563092

- 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 02-2389-9652
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 # 8107
- 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>



103.3 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 ㊦

# 貝克氏肌肉萎縮症

## Becker Muscular Dystrophy

### 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

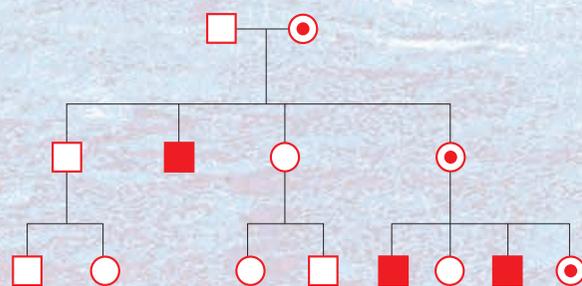
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。  
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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，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。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。

## Becker Muscular Dystrophy 貝克氏肌肉萎縮症的遺傳模式

### X染色體性聯隱性遺傳



- 女性帶因者
- 罹病男性

## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

## 跨越障礙 勇敢前行

回憶起從前，媽媽只覺得阿倫在幼稚園的各項活動中，與同年紀的玩伴相比，他的動作略慢，好像有點跟不上，除此之外其餘表現都與一般小朋友無異。直到升小六那一年，遷居至有樓梯的房子，家人發現阿倫上樓梯的背影顯得很吃力，儘管阿倫自己不覺得困難，但家人還是帶著他去求醫。一開始醫生判斷是裘馨氏肌肉萎縮症，後來轉診至台大醫院，方確診是貝克型肌肉失養症。然而，不管是哪種診斷，唯一可以確定的是，面對疾病嚴峻的考驗，在尚無有效治療方法之前，復健是每日必做的功課。

年幼的阿倫對於疾病還懵懵懂懂，就已經有不間斷的復健課程在前頭等待。除了至專業醫療機構做復健，媽媽也請物理治療師教導如何在家裡進行復健運動。從確診後開始，每天都要照著物理治療師設計的內容按表操課，在學校的時候利用健身房做復健，回家也要做全身肌肉運動。花在復健的時間與金錢已無法計數，但家人全心全意的支持陪伴，阿倫也毫無埋怨，僅希望能透過持續的復健，讓疾病的影響減至最低。

因為肌肉萎縮使得阿倫走路步伐不穩，跌倒便成為日常生活中最大的隱憂。在學校的時候，阿倫處理自己可以做的事情，較不方便的部份就需要周遭的人協助，例如他上樓比較慢，在學校課程換教室的時候，就請同學幫忙拿上課資料，讓阿倫可以好好走每一個階梯。甚至為了減少跌倒的風險，只要下大雨就會讓阿倫請假，因為在天雨路滑的情形下，上學路程以及學校換教室移動，對他來說都是十分危險的過程。家裡也做了無障礙設施的改善，例如在浴室內裝設扶手欄杆，地上鋪滿止滑軟墊等，都是為了盡力預防意外傷害。儘管已經非常小心，前陣子阿倫還是因為不慎跌倒，造成腰部受傷，休養了大半年才痊癒，從此之後對於行走安全更是小心翼翼。

除了行動上的不方便，阿倫笑著說自己跟疾病相處得還不錯，面對重複的復健行程，他也把這些都當成每天該做的功課。在升學的路上，阿倫忠於自己的興趣，選擇了數位遊戲與動畫設計系，期望大學生活可以精彩豐富。儘管有許多考驗等在前方，相信阿倫會與家人攜手前行，共同分享未來漫漫長路上的苦樂。

## 貝克氏肌肉萎縮症

### 罕見遺傳疾病 (九十)

貝克氏肌肉萎縮症（簡稱BMD），由於X染色體短臂Xp21處dystrophin基因有缺陷，使製造出的肌肉萎縮蛋白（Dystrophin）功能不正常。肌肉萎縮蛋白主要分佈在骨骼肌肉細胞的細胞膜上，若此蛋白功能異常將會造成肌纖維膜變得無力且脆弱，經過長期伸展後終於撕裂，最終造成肌細胞死亡。此症與裘馨氏肌肉萎縮症都是因肌肉萎縮蛋白缺陷造成，雖有相同的基因缺陷，但此症的肌肉萎縮蛋白只是部分缺陷，故此症患者的臨床表現較輕微。

此症發生率約為1/30,000（出生男嬰），為X染色體性聯隱性遺傳疾病，女性因擁有2個X染色體能彼此互償，因此女性無病徵不會發病，為隱性帶因者；若生下男嬰，有1/2機率將有缺陷的X染色體傳給兒子。此症也可能因偶發性新的突變所致。

BMD通常於10歲時開始出現症狀，部分患者於13-16歲時需輪椅代步，超過90%的患者可活超過20歲。臨床症狀包括：肢體活動遲緩、漸進性肌肉萎縮、近端肌肉無力等。出生時並無明顯症狀，起初下肢較無力，常跌倒，需借助手將身體撐起，也會有小腿假性肌肉肥大現象；後期患者往往因心肌病變、呼吸肌病變、萎縮，而需要使用呼吸器，最後可能因呼吸或心臟衰竭。

疾病診斷除了臨床症狀，也需搭配血清肌酐酸激酶（Creatinine Kinase, CK）、肌電圖（EMG）、骨骼肌肌肉切片、組織學檢查以確診，並透過基因定序分析確認突變點，用以協助家族中帶因者之檢查或產前遺傳診斷。

目前醫學上僅提供支持性治療，以延緩、改善症狀，(1)藥物：類固醇的使用被證實是可延緩肌肉的退化，但實際之藥物作用、機制尚未明確。(2)復健：利用物理及職能治療，延緩病程進展，加強肌肉強度，避免脊椎側彎等問題。此外，定期追蹤肌肉神經與心肺功能，並協助患者擁有獨立生活之能力，進而增進生活品質。