

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；在遺傳醫學生日異下，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。

社團法人中華民國肌肉萎縮症病友協會

總會

會址：807高雄市三民區九如一路58號3F-3
電話：(07)380-1000

中區辦事處

地址：434台中市龍井區田中里龍北路312號66號
電話：(04)2639-2046

北區辦事處

地址：110台北市信義區松山路540巷3弄3號1樓
電話：(02)2346-5497

網址：<http://www.mda.org.tw>

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 #66708
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	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	038-563092
長庚紀念醫院高雄院區	07-7317123 #6230
奇美醫院	06-2812811 #55509
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：③

裘馨氏 肌肉失養症

Duchenne 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

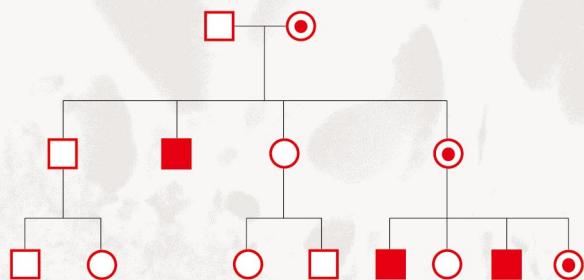
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

裘馨氏肌肉失養症之遺傳方式

聯隱 遺傳



● 女 帶因者

■ 罹病男

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

每一天，都全力以赴—— 李家兩兄弟

活潑開朗的李家兄弟，和時下一般青少年沒有兩樣，喜歡電玩遊戲、熱門音樂。不過，他們有一項特殊的行 經驗，那就是曾為爭取更好的就學權利，與家人、師長一起到立法院遞送陳情書，更特殊的是，他們兄弟倆都是 馨氏肌肉失養症的患者，全身僅有手指靈活，但他們勇敢的活，而且每天全力以赴。

哥哥4歲開始，經常跌倒、蹲站吃力，愛子心切的爸媽，即帶著他輾轉求醫，終於在榮總神經科醫師的診斷下，確知罹患了 馨氏肌肉失養症，而弟弟，也無法擺脫遺傳的宿命。

小學階段，兄弟倆因行動日漸遲緩，常遭老師處罰而悶悶不樂，近乎自閉。後來他們跟隨父親修博士學位到美國住了5年，才從國外尊重生命的醫療體系及學校教育、社會文化中獲得紓解與力量，兄弟倆還曾多次參加殘障奧運會，奪得金、銀獎牌。

回國後，兄弟倆因為國語文程度不好而重讀國三兩年；他們想繼續升學，卻落榜了，他們深刻體會國內不合理的特殊教育制度。身障生還要接受嚴苛的職業測驗 — 搬運東西和使用訂書機。於是兄弟倆和家人、師長一起到立法院遞送陳情書，終於爭取到進入普通高中就讀的權益。

然而，病痛與死亡之神，始終關注著李家兄弟，一刻都不停歇。最後，哥哥在2004年病逝於台大醫院，得年22歲。隔年，李爸爸的身體亦在長期累積照顧壓力下，亮起紅燈，不論是生、心理狀態都瀕至臨界。而在弟弟鼻息吐盡之際，選擇一同前往另一個世界，徒令眾人唏噓與不忍。早逝的生命總令人不捨，徒留親人難以承受的悲痛。這樣的意外卻也喚醒社會大眾更加重視照顧者的角色。李家父子三人雖已離我們而去，但是他們曾經為身障者權益奮鬥的精神，卻永留我們心中。

裘馨氏肌肉失養症

罕見遺傳疾病 (三)

裘馨氏肌肉失養症（Duchenne Muscular Dystrophy，簡稱DMD）是法國神經學專家Amand Duchenne於1861年首次描述而命名的遺傳疾病。疾病起因於人體性染色體中的X染色體上的DMD基因突變所致，為性聯隱性遺傳模式；女性帶有此缺陷基因僅為帶因者，不會發病或症狀輕微；男性帶有此缺陷基因則會發病。DMD基因會製造一種重要的肌縮蛋白（Dystrophin），一旦缺少這種蛋白質時，肌纖維膜會變得脆弱無力，經年累月伸展後終於撕裂，肌細胞就很容易死亡。

初期病徵大約在3-7歲，出現走路蹣跚如鴨子般的搖擺式步態、墊腳尖走路、經常性跌倒、困難從地板爬起及攀登樓梯、小腿腓腸肌呈假性肥大且無力，導致無法跳躍及單腳站立。患童在跌倒時不易自然地站起，需要用雙手按在膝部，再按在大腿上慢慢地從腿部「爬」上來，取得直立姿勢，此稱「高爾移動」（Gower manoeuvre）。由於肌肉組織隨著年紀增長而退化，肩膀、手臂及胸部肌肉群逐漸虛弱無力且移動困難，在10-13歲時，通常需要倚助輪椅出入。因肌肉萎縮之影響，患者需注意脊柱側彎、關節變形、心肌病變等問題，後期患者常因呼吸功能減退而產生肺部併發症或呼吸衰竭而導致死亡。

裘馨氏肌肉失養症目前尚未有積極治癒方式，主要依患者症狀進行治療與控制，早期復健治療或使用類固醇治療可以協助加強其肌肉耐力，延緩疾病進行，藉著使用輔具提升自我照顧能力與改善生活品質。國外正在進行相關藥物研發及臨床試驗研究，等待相關醫療研究測試成果通過後，將為患者帶來福祉。

