從音符看見自己

▲《從音符看見自己》，格林文化出版。

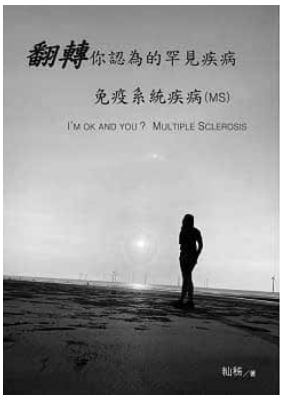
文/小彥（其他型肌肉萎縮症病友，愛與希望寫作班學員）

罹患遺傳性視神經萎縮（LHON）的承澐，在疾病影響下，讓原本健康的他，半年內的視力，從1.0退化到0.01。由於這種罕見疾病，目前尚無有效的治療方法，承澐只能用餘光來感知世界。本繪本以深入淺出的方式，帶領讀者進入承澐的世界。剛開始發病後，承澐用僅存的視力，感受生活周遭的不便，如擠牙膏、扣扣子等簡單的日常小事，但承澐就是做不好，即便接受許多醫學治療，仍然無法改善視力逐漸退化的事實。

某次在教室彈琴中，意外獲得同學們的掌聲和歡呼，他理解到自己也能做喜歡的事，逐漸的累積信心後，漸漸地，他不再害怕外出、及尋求他人幫忙。甚至曾到民宿以彈琴的方式打工，獲得老闆肯定。累積了足夠自信後，後來透過一些方法，調整居家生活，讓擠牙膏、扣扣子等日常，不再成為他的困擾。

藉由繪本的真人故事，承澐想以自身經驗，表達接納疾病及自我之間的轉變，期望能帶給社會及讀者一些正能量。

翻轉你認為的罕見疾病：免疫系統疾病（MS）



▲《翻轉你認為的罕見疾病：免疫系統疾病(MS)》，梁籽精出版社。

文/蔡文霈（結節性硬化症病友，愛與希望寫作班學員）

26歲發病的籼秭被診斷罹患多發性硬化症（Multiple Sclerosis），這是一種中樞神經系統的免疫疾病，視力受損、身體容易疲倦、肌肉麻木與刺痛、身體協調和平衡出現問題、認知能力受損（記憶力下降、難以集中精神、邏輯推理能力下降），與排泄問題等，反覆的病情會影響患者的活動能力，有些甚至需要借助輪椅的幫助，讓患者生活上極度不便。儘管他們外表上和一般人看起來無異，旁人亦常常誤會他們的需要，以為他們在裝病，而造成患者心理上的無形壓力。

籼秭除了常規的治療外，藥物服用（類固醇、beta干擾素），亦嘗試中醫針灸推拿、使用保健食品、增加蔬菜的攝取、減少肉的食用量、停止喝咖啡、調整生活作息睡眠時間、降低生活壓力，試圖讓病症的不適感逐漸趨緩。

以積極正面不放棄的生活態度，及面對壓力時心態上的調整，而翻轉了身體的主控權，疾病為他帶來生活上許多的不便，但是藉由主動出擊，讓籼秭重新找回精采的自己，往更好的人生方向前進。

小聚人齊心協力　「餃」出好成績

文/李鈺潔、陳心圓（台北大學社會工作學系碩士班實習生）

軟骨發育不全症病友關懷協會於2020年創立「小聚人」火鍋店，打造屬於身心障礙者的工作環境，幫助罕病病友擁有屬於自己職場的一片藍天。患有Crouzon氏症候群的店員小芬，從罕病基金會刊物中得知小聚人火鍋店開幕訊息，決心跨出求職的第一步；而患有狄喬治氏症的店員小恂也透過引薦，來到這裡展開新的工作旅程。如今，一進到店裡便能看見小芬熱情招呼、介紹菜單的身影；目光拉至內場也能瞧見小恂細心洗滌餐具的背影，全心投入工作成了他們日常生活的一景。

5月，新冠肺炎疫情襲捲而來，「小聚人」配合三級警戒暫停營業，大頭店長腦筋動得快，為了不讓員工斷炊，他決定將火鍋料變成蔬菜箱、肉品盒、海鮮盒販售，並且捲起袖子包起和牛水餃。起初，製作手工水餃的過程並不順遂，員工們的學習能力、手型以及手部較不易施力等，常包出大小不一的水餃，幸好後來找到模具，統一步驟和品質，將新事業慢慢步上軌道。小芬和小恂在模具的輔助下，熟能生巧，從一竅不通到包出興趣，訂單量大時甚至會自主提早上班，只為了盡快完成訂單，在成袋的手工水餃背後，是大家揮灑汗水的成果。

事實上，「小聚人」轉型初期，銷售成績並不如預期，幸得貴人相助，主動將消息傳達至新聞媒體，曝光後訂單才能直線成長，一天可賣出2,000多顆的佳績，包到員工們「哀鴻遍野」，喊歸喊，大家心裡可是開心極了！小恂說道：「我原本一天包10斤，到現在可以包15斤，包完後我還可以去幫別人包呢！」，彼此打氣與協助，此時的火鍋店不僅是個工作場域，更是在舉步維艱的日子裡，最幸福溫暖的港灣。

警戒降為二級後，「小聚人」將蓄勢待發復業，火鍋飄香、手工水餃持續販售，除此之外，也將發展古早味雞蛋糕，讓民眾多了更多暖心選擇。感謝社會大眾、團體單位、媒體和網路社群的推廣支持，一場疫情，構築了火鍋店的轉機；一場及時雨，增添了「小聚人」的前途光景。

▲三級警戒期間，小聚人火鍋店轉型販售手工水餃。

▲祝賀「小聚人」古早味雞蛋糕生意興隆。

牽牽手烘焙　飄香十里的愛

文/李鈺潔、陳心圓（台北大學社會工作學系碩士班實習生）

二十年前與前夫離異後，靖雯獨自攬起經濟與照顧孩子的重擔，當時為扛家計，她向銀行貸款籌措成立早餐店。然而，女兒小涵四歲半時，身上經常出現不明原因的瘀青，為檢查出原因必須時常往返醫院，以致早餐店時不時拉下鐵門，久而久之生意不佳，靖雯不得已再次向銀行周轉，債臺高築無疑是雪上加霜。

「上天為你關一道門，會再為你開一扇窗。」歷經漫長的求醫，小涵終於確診為血小板無力症，靖雯放下心中大石，宛如拿到一把希望鑰匙，孩子正式走向治療的道路。而早餐店在她苦撐的過程中，意外牽起與現任先生的紅線，從相識到相愛，揮去了靖雯的愁雲慘霧，逐漸勾勒出屬於一家三口的幸福美景。在先生的鼓勵下，靖雯毅然決然收起早餐店，將舵駛向烘焙的航道，她透過網路自學，打起烘焙的基礎，不斷精進自我，最終考取烘焙證照。而後成立了FB粉絲專頁「牽牽手烘焙」，主打手作甜點、杯子蛋糕等，從小訂單累積客群，利用網路打響知名度。僅有的兩台烤箱與兩台冰箱是她終日為伍的好工具，丈夫和小涵則是最佳得力助手，一家人在小廚房忙進忙出，好不快樂。

這回疫情來勢洶洶，網路訂單一夕驟減，先生也遭逢失業，打擊著靖雯家的經濟根基。面對燃眉之急，靖雯沒有氣餒，她反而看準「減少外食」的商機，增加冷凍烘焙食品品項，如麵包、鹽可頌及貝果等，同時因應中秋節推出波蘿蛋黃酥，短短兩周內，便創造佳績。

許多事跌跌撞撞後終歸步上軌道，眼見一手打著麵糊，一手抱著甫出生8個月的女兒「迷你蛋」，靖雯游刃有餘。在疫情之下雖有低潮與挑戰，但有了先生及孩子們的支持，她說：「不管日子過得再辛苦，那又如何，腳踏實地永遠是最重要的事情。」未來一家四口將與「牽牽手」繼續努力下去，當然這並非靖雯的終點站，努力耕耘是為了完成更遠的夢想－重新開設屬於自己的早餐店！

▲「牽牽手烘焙」FB粉絲專頁。

▲窄小廚房是靖雯大展烘焙身手的小天地。

▲疫情期間研發出的菠蘿蛋黃酥，熱銷好評。

讓心更靠近　罕病家屬互動紓壓

文/顏春華（中部辦事處社工員）

家庭是孩子成長的搖籃，而家長如何與孩子溝通互動，病友與手足如何建立正向關係、如何幫助病友及家屬處理學校，日常生活的人際關係等，有鑑於此，中部辦事處特別邀請「蛹之生心理諮商所」劉家鈞諮商心理師，帶領「搭起幸福橋梁．罕病父母手足互動策略」座談。因應疫情關係，以線上視訊方式進行三次（7月3、4、11日）討論，每次兩小時，共10種病類、11個病友家庭，33人次參與。

如何建立孩子自信心與自我價值感、面對無口語孩子如何溝通互動等，心理師帶領大家思考並認識溝通的本質，對人的理解、自我覺察，早年經驗、內在思維及價值觀均可能影響對待他人的方式，家長若能以身試法示範良好的溝通方式，引領孩子練習表達具體且真實的情緒，盡可能避開要求、命令、批判、比較等親子溝通方式，有助於建立良好的關係。

對於部分病友因病影響口語表達能力，日常溝通除觀察其表情、肢體動作等，可從小訓練以圖卡作為媒介，嘗試接觸表達性藝術治療（繪畫、音樂、遊戲等），找到適合孩子情緒抒發管道，亦能減輕彼此的壓力。最後，壓力紓解與情緒管理方法，心理師分享睡前可嘗試放鬆技巧，經由引導專注在自己的身體，進入深層放鬆，練習讓自己放空、大腦休息、停止紛亂的思緒，獲得內心的平靜，每天持續5分鐘漸進式的拉長練習，對於睡眠障礙與降低焦慮將有所幫助。

▲罕病家屬、手足一同學習溝通的技巧。

這場線上座談中，家長們勇於發言與主動提問，即便橫跨各種年齡層，家庭背景與罹患罕病大不相同，大家對於本次談論的議題深有所感，心理師最後鼓勵大家，不急於解決我們所認知的問題，應先讓自己和家人們儲備正向能量、活在當下，珍惜所擁有的生活態度，讓彼此的心更加靠近。

【病家分享】

小玉（性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症病友與家屬）

今年基金會中部辦事處舉辦的「罕病父母、手足互動策略與紓壓放鬆」課程，因疫情關係改由線上方式進行，其實有很多的主要照顧者，除了照顧病友過程中辛苦，更不捨家人所承受的病痛，甚或帶著歉疚的情緒，積累許多壓力無法順利排解。時間久了，情緒的載體（身體）也會開始出現徵兆！此時，家庭中的親子溝通便成為一件很重要的事，如何表達自己的情緒，讓情緒流通，進而接納自己的感受，覺察、辨識、接納、療癒，便十分重要了。

感謝家鈞心理師在課程中，讓我們提出切身所遭遇的困境與大家分享，透過這次課程，學習讓情緒找到出路，成為內心強大的人！

罕病就學經驗線上座談會

文/廖敬宜（南部辦事處社工員）

當罕病兒進入就學階段，家長無不擔心孩子能否適應校園生活、學習狀況、同儕相處等，故盡可能多方蒐集就學資訊，以協助及陪伴孩子進入新的人生階段。為提供罕病家長關於孩子就學階段的參考經驗及資訊，基金會會南部辦事處於8月14日（六）首次辦理線上「罕病就學經驗座談會」，特別邀請到馬凡氏症病友小婕媽媽，以及於特教領域服務的資源班林堤塘老師擔任講師，小婕媽媽分享陪伴孩子就學的歷程經驗，林堤塘老師則是介紹目前就學安置型態及課程資源班的差異。此次座談共計7位家長參加，分別為7種不同的罕見疾病家庭。

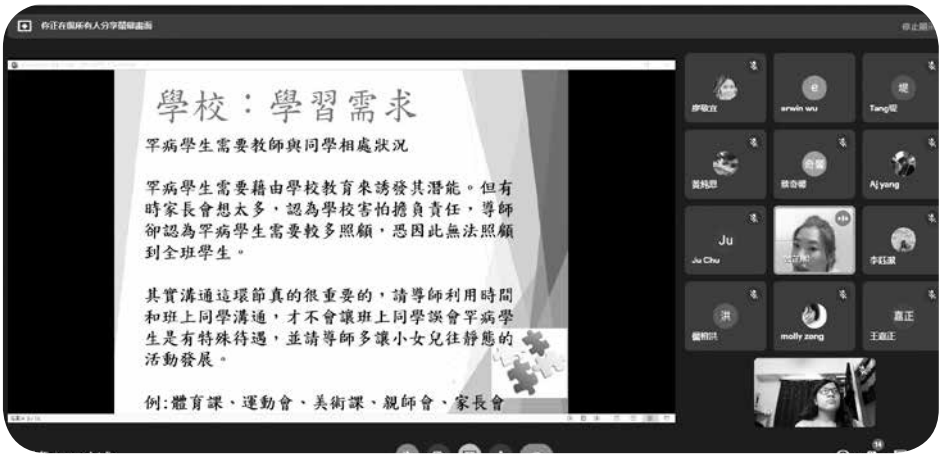
轉銜新環境　溝通需求為首要

小婕媽媽分享小婕轉銜幼兒園時，以及國小階段的就學經驗，整理出幾項小病友就學時的需求與建議，提醒家長們若孩子患有罕病，家長盡其所能提供學校教師關於罕病孩子的疾病狀況（包括疾病的嚴重性，或緊急應變措施等），協助老師們正確認識，並共同維護罕病兒及其他學童們的就學安全，小病友如有各項情況，需與學校保持溝通，可積極參與學校活動，如親師會等，讓其他家長也能了解罕病孩子，讓其學校生活更加順遂。

安置型態與課程　概念澄清助選擇

因就學安置型態多元，如何能幫助孩子選擇合適的教育類型，首先就需瞭解現有的教育型態，如資源班、巡迴輔導、集中式特教班、特教學校等，林堤塘老師清楚地講述每個型態的課程進行方式，以提供家長們認識安置的各類型態，討論並選擇最適合罕病學子的就學方式。

孩子新學期入學，一個全新的歷程及環境，家長們擔憂事項不在少數。座談會中每位家長分享有關孩子就學時，最希望別人瞭解的事情為何？雖然每位家長孩子的疾病都不同，但可能遭遇的狀況是相似的，如龐貝氏症媽媽提及小孩每週需回診打藥，家長們擔心針孔的疤痕會讓孩子被同學開玩笑；而神經母細胞瘤病友媽媽恰好曾遇過同樣的狀況，分享了自己如何引導孩子面對同學的詢問；尿素循環代謝異常的病友家長提出，擔心孩子在學校忘記吃藥的時間，小婕媽媽也熱絡的分享自己的經驗提供參考。此次的就學經驗座談會，讓罕病家長們透過交流，從中習得他人經驗，減輕面對孩子入學之焦慮，並獲得家長間支持的力量。



▲罕病家長們透過線上座談會，相互交流分享孩子就學經驗。

「愛在新埔」無障礙小旅行

文/陳安（活動公關組專員）

隨著疫情趨緩，基金會於9月舉辦今年度首場無障礙小旅行，特別為桃竹苗地區的病友量身規劃一日遊活動。此次延續到府接送精神，由桃園市新利達衛星車隊及新竹市紅帥衛星車隊的無障礙計程車司機們，於9月10日（五）接送13位乘坐輪椅行動不便的病友，及家屬共33人進行一場農村小旅行。

有許多桃竹苗地區病友是首次參與基金會活動，此次與众社會企業合作一日的行程，以「九芎湖休閒農業區」步道漫遊、及「金谷農場」農村體驗為主軸，與大家體驗新埔美景，及洗愛玉的體驗；除了美景外，亦拜訪在地美食－悶雞大餐、金漢柿餅，認識新埔著名的柿餅文化。

其中，新竹縣政府特別於九芎湖設置了無障礙步道，並於活動當天正式啟用，讓輪椅病友也能一同漫步欣賞農村之美，小山路兩旁滿滿綠蔭，環繞著清澈的小溪，一起享用美味已傳承超過十餘載的「劉家悶雞」。午餐後，一同散步到「金谷農場」，園區內設有電動小火車及餵魚區等親子童玩，並開放病友無限次免費乘坐小火車，病友家庭玩得不亦樂乎！接續著，一起挽起袖子，戴上手套體驗「洗愛玉」，歡笑聲不斷。

最後抵達「金漢柿餅教育農園」帶大家認識新埔柿餅文化，講師除了與大家介紹柿子的生長與柿餅製作加工過程，也安排一系列豐富的活動，如體驗柿汁刷染，讓每位拓印獨一無二的收納袋。最後大家都品嚐了香甜的「筆柿餅」及「柿霜粉」，為今天畫下甜蜜的句點。

活動小插曲，有位輪椅病友提出想回金谷農場買一棵樹，司機大哥也很樂意協助，特別繞回農場與病友一同挑選，再協助載送回家。基金會收到病友的回饋與感謝，表示短短的一日行程，對於行動不便的他們而言更是難能可貴的機會；許多苗栗的病友反映在苗栗預約無障礙計程車並不方便也不容易。展現出「無障礙」交通尚未普遍，需要更多社會大眾的關注及行動，無論是相關設施、規劃及服務等。期望透過無障礙小旅行，除了讓病友出外走走，也讓社會大眾看見病友的實際需求，促進「無障礙議題」更為普及，相關服務更臻完善，讓罕見家庭都能無憂無慮的享受到旅行的樂趣。

▲無障礙計程車體貼的服務，病友家庭備感溫馨。

▲病友及家屬一同體驗搓愛玉的樂趣。

以書為伴　心靈相會

文/劉懿心（病患服務組心理衛生專員）

今年度《心靈讀書會》分成三期不同主題的課程辦理，分別為「體驗班」、「成長班」、「進階班」三期。第一期「體驗班」於3月14日（日）、4月18日（日）下午2點至5點於本會病友服務中心舉行，本期學員共有20人，邀請本會愛與希望寫作班講師簡君玲老師帶領，引導學員閱讀張曼娟《以我之名，寫給獨一無二的自己》。

「體驗班」有別於以往的模式，經長年閱讀將文字內化到自身後，以書寫的方式將這些感悟輸出，君玲老師在課堂開頭中介紹本次閱讀內容的章節，請學員分享課前已讓成員認領的章節以及最有感觸的句子，輔以作者張曼娟的補充資料，課堂中也邀請學員寫下「給自己的一封信」、「創造屬於自己的幸福公式」，加上課前課後的作業內容，都讓成員在讀書會中獲得新的體悟與感觸！

以閱讀輕鬆、平淡的日常散文，吸引許多新加入的成員共讀。由於作者張曼娟與多數成員的年齡相仿，許多文章中提到的關鍵字都讓成員相當有共鳴，在成員分享的過程中不免回憶起過往與自己的生命話題，有歡笑、有淚水、有歌曲、有文字，也有心靈的舒緩與交流。

第二期「成長班」同樣於週日下午進行，邀請到陳莉芹心理師帶領學員閱讀潘妮・溫瑟爾《照顧別人，是一門不可能完美的藝術：一個全職照護者的生命故事，為照護之路帶來撫慰與希望》，本書相比前期選書較為艱深，在莉芹老師的講解下學員學習到許多自我照顧、情緒排解與相關心理學的小知識。

「成長班」第一堂課適逢母親節，老師與本會一同準備了「康乃馨手工皂花水晶球」，送給大部分身為母親也同時是照顧者的成員。接下來的課程因受到嚴重特殊傳染性肺炎（COVID-19）影響，改以Google Meet線上課程的方式辦理，每堂課亦調整為2小時，且讀書會在正式線上課程前，試舉辦一小時線上分享會，大家分享著三級警戒居家辦公、遠距上課的技巧，以及疫情期間關在家裡做的事。有的成員分享煮飯煮到頭昏、有的開始陪伴子女打電動遊戲，意外覺得很好玩！6月至8月的課程改以線上進行後，書本內容的分享變得較為困難，但成員改以在「聊天室」發布文字訊息，反而降低實體課程開口分享心情的緊張感。

兩期讀書會已順利落幕，期待這群照顧者們未來能夠有更多自我療癒的小技巧，隨時提醒自己放輕鬆、休息，尋求幫助，在照顧他人的漫漫長路上舒緩身心、也不忘照顧自己。

▲與讀書會學員們提前共度母親節。

家族線上見　聯誼不間斷

文/李鈺潔、陳心圓（台北大學社會工作學系碩士班實習生）、黃欣玲（病患服務組組長）

先天性巨型黑色素痣痣友線上聯誼

在本會及台灣弱勢病患權益促進會的協助下，聯誼會每年都不間斷延續痣友們的感情。今年因疫情嚴峻，8月1日（日）首次嘗試黑色素痣線上聯誼活動，共13個家庭、20人參與。台北、桃園、台東與台南等地的痣友們上線共襄盛舉，度過愜意的周末。本會洪瑜黛副執行長也加入為大家加油打氣。

活動序幕，會長琪琪爸爸分享孩子的就學歷程，也與大家分享若遇到他人好奇或是異樣眼光時，該如何應對，提供痣友們參考，以減輕家長們的擔憂。陽光基金會莊麗真專案經理受邀與會，她雖曾因面容上的黑痣而經歷不公平的對待，但她不洩氣，將所有負面的聲音化為力量，透過行走校園、拍攝宣導短片等方式向大眾倡導臉部平權，並分享議題及社福資源，讓大家受益良多。

痣友小愛媽媽藉由錄製影片與大家分享照顧孩子的心路歷程調適。透過本次交流，給予彼此最即時且真摯的支持，形成互助的網絡。感謝當天一同「上線」參與的痣友家庭，會長將陸續建立Facebook社團、粉絲專頁及Line群組，讓每個家庭可以即時分享醫療及生活照護的經驗，維繫痣友家庭的凝聚力。

▲痣友們線上相見歡。

CMT醫療講座暨病友聯誼

5月1日（日）於捷運北投會館辦理CMT病友聯誼活動，共23個病友家庭、24位病友，共43人參與，同時也有5家遠在國外或無法前來的病友，透過視訊線上參與。睽違兩年的聚會，讓參與活動的病友及家屬都相當期待。

醫療講座邀請到台北榮民總醫院神經醫學中心的林恭平醫師進行分享，介紹Charcot Marie Tooth 氏症（遺傳性運動感覺神經病變）的疾病類型，並整理了國內外的治療資訊，分享藥物適用時機、症狀等，與會的病友也踴躍提問，如持續性的退化過程中，應如何攝取營養及維持肌肉力量的運動，甚至孕育下一代前，需進行哪些檢查等。醫師暖心提醒病家需穩定追蹤並配合醫囑，認識自身病程發展。本會也在活動中因應病友所需，介紹會內的服務資源，如到宅復健、生育關懷、無障礙計程車補助等，讓參與者能有效運用。

病友會的幹部們總是熱心蒐集各項問題，讓遠在國外的病友都能透過視訊參與。病友們不吝分享自身在不同領域的發展，展現自己優秀的一面。夥伴們也會透過通訊軟體縮短彼此的距離，建立濃厚的病友凝聚力。

▲CMT病友聯誼會，展現凝聚力。

先天性肌失養症
(Congenital Muscular Dystrophy)

文/本刊

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」。而萱萱的妹妹也罹患同樣疾病。

萱萱一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二十歲。」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。

▲萱萱的日常手作部落格。

▲萱萱一家人一同擔任罕病志工培訓之講師。

▲萱萱的日常手作。

【疾病介紹】

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）、SEPN1-related CMD （強直型脊柱症候群）、LMNA-related CMD （核纖層蛋白相關先天性肌失養症）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。