**【個案故事】禁錮輪椅卻讓文字飛揚-陳威全**

年齡：21歲

疾病名稱：裘馨氏肌肉失養症

獎項：奮發向上獎

***=====================================================================***

**雖然身體上的病痛限制了行動，威全依然積極樂觀面對的所有事物，並透過喜愛的文學及電影，盡情探索這寬廣的世界。**

本次獲得奮發向上(清寒)助學金的威全，罹患的是裘馨氏肌肉失養症，裘馨氏肌肉失養症是一種罕見的遺傳疾病，也是許多肌肉萎縮症的其中一種；威全於小學二年級時發病，小學三年級後就因病開始無法行走需要以輪椅代步，隨著病程的進展，肌肉的退化逐漸變的嚴重，目前僅剩右手手腕、手掌，以及頸部以上能夠輕微活動，其餘部分均無法自行移動，需仰賴他人協助與照料。

威全的哥哥同是罹患裘馨氏肌肉失養症，由於哥哥病情較重目前已臥床無法自理生活，因此兄弟倆日常生活的照護全由母親一人承擔，母親為了照護兄弟倆無法外出工作，家中的經濟重擔全由父親一肩扛起。體恤父母辛勞的威全也特別珍惜這得來不易的學習機會，雖然常因脊髓歪斜壓迫到腹部，讓他身體不適徹夜難眠，但威全每天仍舊準時到校，從不缺課。

個性樂觀內向的他目前就讀真理大學台灣文學系，課堂上從不以身體受限為藉口，始終付出比常人更多的努力勤奮學習，而他積極認真的學習態度除了令師長大為感動外，也激勵了許多班上的同學，帶動了班上整體讀書風氣。熱愛電影與文學的威全，平常也會請同學協助他去尋找課外讀物及影片欣賞，今年更榮獲2017「珍愛母親 讓愛永恆」徵文比賽第三名，相信威全繼續朝他熱愛的文學創作努力，未來必定會有所成就。

這次除了威全本人之外，威全的同學諭湘也受薦成為「友善扶持獎學金」的得主，由於威全罹患的裘馨氏肌肉失養症使他全身無力無法握筆寫字，還好有自願擔任愛心小天使的諭湘協助，除了協助威全課業上的筆記抄寫、複習功課、將他口述及手機輸入的文字整理成報告，甚至課業外，也還幫威全尋找寫作比賽及申請相關獎學金。諭湘表示:「來自清寒家庭的她，也曾受過社會上的關懷幫助，更讓她想要回饋社會，在自己的能力範圍內幫助其他有需要的人。」這也是基金會設置「友善扶持獎學金」的主要目的，鼓勵更多默默行善幫助罕病的善行義舉被社會看見。

裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne muscular dystrophy)

裘馨氏肌肉萎縮症在男孩的盛行率為三千五至五千分之一，是兒童期最常見的肌肉萎縮症。病因為人體性染色體中的X染色體(Xp21)漏失了一段DMD基因所致。DMD基因會製造一種重要的肌肉萎縮蛋白(Dystrophin)，一旦缺少這種蛋白質時，肌纖維膜會變得無力脆弱，經年累月伸展後終於撕裂，肌細胞就很容易死亡。裘馨氏肌肉萎縮症患者的肌肉隨著年齡的增長會逐漸退化衰亡，包括其呼吸肌肉；過去許多患者至疾病末期時，常因呼吸功能的減退，產生肺部併發症或呼吸衰竭而導致死亡。

初期病徵大約在3-7歲時，出現鴨子般搖搖擺擺的步態、腰椎前凸、經常跌倒，從地板上站立和攀登樓梯時出現困難，常見某些肌肉虛弱如腓腸肌和三角肌膨大，因為這些肌肉無力，患童跌倒時不易自然地站起，需要使用雙手按在膝部，然後按在大腿上慢慢地從腿部「爬」上來，以取得直立的姿勢，此稱為「高爾移動」(Gower manoeuvre)。 肩膀、手臂及胸部的肌肉群，隨病程進展漸漸虛弱無力之外，移動這些部位也愈來愈困難。隨著年齡增長，患者的肌肉病變和萎縮也變得越來越嚴重。到12-13 歲時，患者便需倚賴輪椅出入。同時由於肌肉的不正常活動能力，很多關節也有不同程度的畸形變化，因此對患者的照顧造成不便，也會影響患者的心肺功能。患者的心臟肌肉也會因此病而引起變化，導致心肌病。嚴重的話可發生心律不整，心臟衰竭等病狀。

裘馨氏肌肉萎縮症為一種X染色體性聯隱性遺傳的進行性肌肉萎縮症，女性擁有2個X染色體能彼此互償，所以不會發病，為隱性帶因者，若生下男嬰，母親會將遺傳帶有缺陷的X染色體傳給兒子，而男嬰就會罹患此症；若生下女嬰，即使健康，也有可能成為隱性帶因者，將缺陷基因繼續遺傳給下一代。也有可能因自發性新的突變(fresh mutation)或是性腺嵌合體(gonadal mosaicism)所導致。

臨床症狀為診斷疾病的第一要件，透過抽血檢查血中肌肉酵素(CK、GOT、LDH等)、影像檢查(心電圖和肌電圖)、肌肉切片及基因分析，協助疾病確診。目前裘馨氏肌肉萎縮症多仰賴症狀治療來緩解不適，透過復健治療及適當運動來協助延緩肌肉功能的退化。搭配輔具使用，提升自我照顧能力及增加生活品質。因呼吸道感染而過世的情形，已因醫學的進步與患童家長們的合作而大為減低。

參考資料：<http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/94>

罕見疾病一點通<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/article.html?articleID=Duchenne%2520muscular%2520dystrophy&submenuIndex=0>