

【成績優異國中組】

得獎人:連敏哲/15 歲

疾病名稱: Nemaline rod myopathy
(Nemaline 線狀肌肉病變)



勇敢前行，擊奏生命樂章

就讀國中的敏哲，一出生就住進加護病房，六個月大時，開始使用呼吸器、鼻胃管，兩歲時確診罹患罕見疾病「Nemaline 線狀肌肉病變」。每次外出都需要重重裝備，行動上以電動輪椅代步，更長期仰賴呼吸器，隨身攜帶抽痰機、氧氣鋼瓶等近 20 公斤的維生設備。

小學時敏哲經常進出醫院，疾病導致發展遲緩，理解和表達能力都落後同儕許多，在老師及家人鼓勵下，他把握每一個學習機會，花比別人雙倍的時間努力練習，優異的成績使他多次當選模範生，不僅鼓舞同學，也結交許多知心好友。在因緣際會下認識了爵士鼓，並產生濃厚興趣，「一開始根本找不到願意教他的老師。」儘管四處碰壁，敏哲的父母並沒有放棄，幸運地遇見了一位溫暖的老師。

肌肉低張的敏哲，剛開始因握力不足無法穩定拿著鼓棒，嘗試加重鼓棒重量、調整握姿，老師的耐心教學與陪伴，幫助敏哲找到快樂與自信。現在，他不僅能獨立完整演奏一首曲目，並多次受邀參加社區爵士鼓演出，練習爵士鼓除了幫助復健，更是他最療癒的美好時光。

音樂之餘，他也積極培養其他興趣，每年定期參加兒童畫展，也在校內硬筆書法比賽中獲得冠軍佳績，2022 年時更榮獲總統教育獎，再再肯定他的努力逐漸被更多人看見。「或許我的路比別人更艱難，走得比別人慢，但我有堅持到底的決心。」面對學習，敏哲從不畏懼，也期待未來可以從事電腦、剪輯相關的工作，持續學習，勇敢面對每個挑戰。

「我命由我不由天」是敏哲的座右銘。老天爺關了一扇門，卻留給他更廣闊的路。透過爵士鼓演出，他希望可以鼓舞其他罕見疾病的病友，也感動更多社會大眾。

【疾病介紹】Nemaline 線狀肌肉病變

- 國民健康署的通報個案數: 36 人
- 病因學:

是一種少見的先天性肌肉病變，特徵是全身肌肉無力，特別是在臉部、頸部、軀幹跟近端肌肉的部分，大部分患者在出生時症狀最為嚴重，隨著年齡增長患者的肌肉無力多呈現穩定，動作發展還是可能會緩慢進步。有許多基因會導致此症的發生，這些基因跟維持骨骼肌的正常結構與功能有關，因此一旦這些基因發生致病突變，便會對肌肉收縮的能力造成影響。此症最常見的致病基因是 NEB 跟 ACTA1 基因，NEB 基因突變約占有所有患者的 50%左右，症狀通常在出生後沒多久或童年早期發病；ACTA1 基因突變則佔 15%~25%左右，病情嚴重程度跟發病年齡差異很大。

患者可能會有吞嚥困難、足部畸形、脊椎側彎跟關節畸形的症狀。雖然有部分患孩學會走路的时间較慢，但大部分患者都可以行走。在嚴重的情況下，呼吸功能會受到影響而造成呼吸困難。

- 發生率: 此症發生率目前約為 5 萬分之一。
- 遺傳模式:

此症大部分為體染色體隱性遺傳模式，代表若父母親雙方同為此一缺陷基因帶因者，不分性別，每一胎則有 1/4 的機率會遺傳此症；但有少部分為體染色體顯性遺傳，代表若雙親其中一位患有此症，其子代則不分性別，每一胎有 50%的再發率。不過大部分的患者都是在沒有家族史的自發性突變患者。

- 臨床症狀:

此症的主要特徵是肌無力、肌張力低下和肌腱反射能力下降或消失，肌無力的狀況主要發生在面部、頸部跟近端肌肉，大肌肉動作發展較差，但大多數患者其他發育狀況是正常的。

嬰兒時期可能出現動作發育遲緩、生長遲滯及全身無力現象，全身低張力、呼吸衰竭、餵食困難。初期症狀為走路時易跌倒、爬樓梯困難。非進行性肌無力併肌

萎縮、骨骼異形、瘦長臉頰、高口蓋、脊柱側彎、弓形足。神經檢查可能發現顏面肌肉與四肢近端肌無力，肌腱反射消失等症狀。

- 診斷:

此類之先天性肌病最明顯的特徵在於肌肉的特異病理變化，可以觀察到肌肉組織中的肌肉結構的異常變化。此症肌肉切片的特徵是可發現明顯的線狀體(nemaline rod)存在。診斷上也需同時合併臨床症狀與肌肉病理檢查來加以確認。血清肌胺酸肌酵素(creatine, CK)則多為正常或輕微上升。

- 治療

此症主要還是依症狀治療為主，應由各領域的專家共同進行照護，治療及預防併發症的發生，如:呼吸道與肺部感染、呼吸功能不全、胃食道逆流、脊椎側彎和關節攣縮等。

目前有研究指出，使用左旋酪胺酸(L-tyrosine)可以改善患者的肌肉強度及清除口腔分泌物的速率。有部分口服左旋酪胺酸患者認為自身的狀況有所改善，特別是改善延髓功能和運動耐受性。在 ACTA1 突變的實驗小鼠中，也有發現左旋酪胺酸可以改善肌肉強度。因此左旋酪胺酸在未來可能可以作為治療此症的潛在藥品。

- 預後

建議對於每一個被診斷為先天性肌病患者，應接受整合性醫療照護，長期追蹤肺功能的變化，並接受復健治療以避免骨骼及關節之變形，以提高其生活品質。