

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 #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. 97

肢帶型肌失養症

Limb-Girdle 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

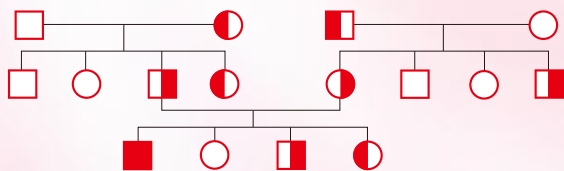
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

肢帶型肌失養症的遺傳模式

體染色體隱性遺傳



體染色體顯性遺傳



父母其中之一為罹病者，子女不分性別有50%機率也會罹病。

父母均正常，然而基因突變導致子女中有人罹病。

- ◻ ◯ 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- ◼ ● 男性、女性罹病者
- ◻ ◯ 男性、女性健康者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

迎向陽光 活在當下

阿忠及阿義倆兄弟從小父母離異，分別由祖父母、外祖父母扶養，各自歷經輟學、翹課、當學徒、晝伏夜出的夜生活，直到成年後才再次相聚，在接受自己的不完美，選擇奉獻自己棉薄之力，相信心中有愛一切無礙。



哥哥阿忠10歲時開始以墊腳尖姿勢走路，當時誤以為是車禍或跌倒受傷所影響，沒有多加理會，但自此懼怕周遭人群注意的目光，盡可能避開人群；20歲時，手部漸漸無力、無法高舉，腰部無法長時間支撐與蹲站，影響工作，過著自暴自棄的生活，直至有了信仰依靠。雖然醫生曾說他的下肢只會漸漸無力，但他堅持不放棄，自我訓練肌力，如扶著固定物練習站立、手舉高緊靠櫥櫃等動作，成為每日的功課。

阿義是18歲當兵前體檢被驗退，才驚覺自己身體的異樣，後續手臂、大腿漸漸感到無力，也常感冒生病、抵抗力差，每天生活作息顛倒，因身體狀況影響工作、收入不穩，造成夫妻不斷爭吵而離異，曾消極的想結束生命，卻因還有年幼的兒子，成為牽掛。曾和孩子談過爸爸以後無法行走，兒子體貼地回他：「爸爸你以後不能走，我可以揹你呀！」感謝上天給他一個乖巧的孩子，讓他決定振作、面對自己。

兄弟倆30、31歲時才經由高醫將檢體送至日本，確診為「肢帶型肌肉失養症」，由於先前的生活頗不平順，獲知這個病會「遺傳」後，真是無法接受！直到兩人移居友人家，接觸信仰、獲得多方關懷，重新認識、接納自己，透過在教會服務、擔任志工，體認到自己還有能力幫助他人，從中獲得成長與滿足。這是目前兄弟倆的生活重心與目標，希望未來還能與他人經驗分享，積極參與社會活動。

肢帶型肌失養症

罕見遺傳疾病 (九十七)

肢帶型肌失養症是一群退化性肌肉疾病的統稱，幼兒期至成年期都可能出現徵象和症狀，受影響較大的是最接近身體的肌肉（近端肌肉），特別是在肩膀、上臂、骨盆區和大腿的肌肉，大部分患者其延髓肌肉通常不受影響。

肢帶型肌失養症主要分為兩型，第一型（LGMD1）以體染色體顯性遺傳為主，症狀多出現於成年早期，近端肌肉無力為常見特徵，較少有關節攣縮或心臟併發症；而第二型（LGMD2）為體染色體隱性遺傳，發病年齡及臨床表徵較多樣化，從幼兒期到成年期、輕型到嚴重型都可能發生，患者通常會四肢骨骼肌無力，近端肌肉比遠端肌肉嚴重，上下樓及跑步困難、小腿肌肉肥大、翼狀肩胛、關節攣縮、脊椎側彎等情形，甚至出現心病變、呼吸功能不全。相較於第二型，第一型呈現緩慢的肌肉退化，發生率較低臨床表現也較輕微。此疾病尚細分為二十多種亞型，目前只有少數分型有發生率的報告，推估其盛行率約1/14,500~1/123,000。

疾病診斷除了觀察患者外觀及臨床症狀外，尚需搭配實驗室的檢驗，如：血中肌肉酵素（肌酸磷酸激酶，Creatine Kinase）顯著上升；肌肉病理切片，顯示退化、新生夾雜及不同程度的纖維化；肌肉核磁共振攝影、肌電圖、神經傳導檢查、基因檢測等，目前已知的致病基因超過50個，有家族病史者，必須徵詢遺傳諮詢，可於懷孕10-12週利用絨毛膜取樣或15-18週利用羊膜穿刺檢查，來確定胎兒是否帶有異常基因。

肢帶型肌失養症治療目標著重在維持尚存的肌肉功能、提升生活品質及延長壽命，支持性療法是不可少的，控制體重避免肥胖，藉由物理治療、伸展運動來增加肌肉強度、預防攣縮；利用輔具如助行器、輪椅，幫助患者移動，增進其機動性；輔助支架的使用、復健、手術來矯正脊椎側彎；每年進行心肺功能檢查，早期確定功能是否受損以便預防治療；家人的情感支持與社會大眾的協助，將增加病友社會參與的意願。