

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶實是何等地幸福。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，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，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

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
臺中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
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
花蓮慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 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 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5145
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10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 49

肌肉強直症

Myotonic Dystrophy

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

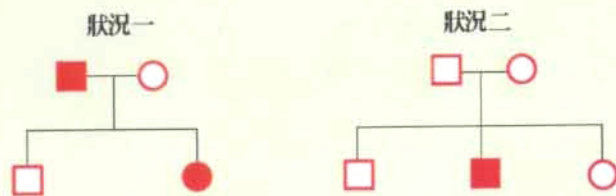
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，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，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是發生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。

肌肉強直症 之遺傳方式

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、女性健康者
■ ● 男性、女性罹病者

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

別讓人生僵住

阿娟從20歲起就發現自己邁步比較吃力，上下樓梯有些困難，需要用扶手才比較方便。而且這種無力似乎有愈來愈厲害的現象，讓她無法隨心所欲地進行一些手部動作。

40多歲時，阿娟覺得體力愈來愈差，晚上睡不好，白天也昏昏沉沉的。阿娟經人轉介，接受了神經科醫師仔細的檢查。醫師除了發現阿娟的手腳較細且肢體無力之外，也注意到她的手在握緊後有不易放鬆的現象，敲擊大拇指肌肉會讓母指揪起來。也就是說，一般人握手後想要放開手，馬上可以鬆開，但阿娟心理打算鬆手時，卻無法立即辦到。這種現象，在阿娟的幾個姊妹身上也可看到，只是症狀比她輕微些。

阿娟的父親早逝，且死得很突然。父親生前是否也有無力的情形，阿娟並不清楚，但依稀記得父親禿頭。後來到醫院進行檢查，醫師發現做肌電圖檢查時，阿娟的肌肉出現了高頻率的自發性放電現象，肌電圖的喇叭出現像俯衝轟炸機的聲音。此外，家人也發現，阿娟在睡覺的時候，有換氣暫停的現象。所以，阿娟再次前往醫院做了更徹底的檢查。經過基因檢驗，最後終於在不同科別的醫師會診之後，證實了她是一位肌肉強直症的患者。多年來家人心頭的疑慮總算找到了答案。

不過，醫師卻表示，目前醫學無法根治這種病。肌肉不易放鬆的部分可以用藥物控制，讓此病帶來生活的痛苦與不便的程度減至最低。同時，醫師還建議阿娟要定期檢查是否有白內障。而至於一般肌肉強直症患者較容易出現血糖高及心律不整的現象，也必須定期追蹤。

背負著罕病，彷彿在阿娟的生命中烙下了難以抹滅的印記。所以，阿娟衷心盼望醫學進步使治療早日出現轉機，別讓她的人生因病而僵住，反而讓每個生命在生理與心理方面都受到應得的尊重！

肌肉強直症

罕見遺傳疾病(四十九)

肌強直(Myotonia)是一種肌肉收縮後不易放鬆的症狀。有肌強直症狀的肌肉疾病通稱為肌強直症(Myotonic dystrophy)，可依其原因及遺傳的模式區分為多種疾病。肌肉強直症是成人發病的肌肉疾病中最常見的一種，為自體顯性遺傳的疾病。

患者一般而言在5歲至25歲當中會出現「肌強直」的症狀，大部分的患者並不因肌強直而感到困擾，且可用藥物治療。最讓患者困擾的是肌肉無力及萎縮的現象，肌肉無力的範圍除了四肢外，還包括臉部肌肉、咀嚼肌及頸部肌肉。

臉部特徵方面，有前禿、臉部削長、眼皮下垂、太陽穴處內凹等特點。中樞神經系統方面，患者看起來會比較懶散，給人一種無精打采的感覺；亦可能出現心律不整及心臟傳導異常等情形，甚至導致暴斃，所以定期的心電圖檢查是必要的，如果情況嚴重，要考慮裝心律調節器。呼吸系統方面，患者會有換氣機能不足的情形，所以需定期的肺功能檢查。另外，有些患者會有睡眠換氣暫停症候群(Sleep Apnea Syndrome)，導致血氧下降及二氧化碳蓄積，睡眠受打斷、白天昏昏欲睡，久了會影響心肺功能。消化系統方面，患者可能出現吞嚥困難，胃腸蠕動減慢，進而導致便秘、腹脹、常肚子痛等。眼睛方面，可能出現白內障，視網膜病變，眼壓過低，外眼肌無力等症狀，所以必須每年找眼科檢查一次。女性患者懷孕時的併發症較多，包括流產、羊水過多、產程延長、胎盤滯留、前置胎盤等，新生兒的死亡率也較高。因為患者對胰島素的反應較差，易有糖尿病。且在麻醉時易產生併發症，所以手術時要照會麻醉科醫師。

臨床上分為兩型。第1型，約佔98%，為第十九對染色體的DMPK基因之三核苷酸(CTG)重覆過長導致，CTG重覆的數目愈多，臨床症狀就愈嚴重。第2型，約佔2%。突變基因為ZNF9，為四核苷酸(CCTG)的序碼重覆過長導致蛋白功能異常，第2型的臨床特徵較第1型輕微。產前診斷可於孕期10至12週抽取絨毛膜或孕期16至18週羊膜穿刺術進行基因分析。