

## 三好氏遠端肌肉病變

### 罕見遺傳疾病

三好氏遠端肌肉病變基因變異位置在第2對染色體（2q13.3-13.1），因肌細胞膜上的重要構造蛋白dysferlin的缺損（DYSF gene）導致遠端肌肉的無力。此基因的突變也會造成肢-帶型肌肉失養症（Limb-Girdle Muscular Dystrophy, LGMD），此兩類疾病臨床表徵上的差異和基因變異的位置並無明顯的相關性。根據日本的統計，此疾病的發生率約為1/440,000。

臨床表現上，患者的發病年齡在15~20幾歲左右，平均發病年齡為19歲，初期症狀為腿部遠端肌肉群的無力，尤其是小腿的腓腸肌及比目魚肌。患者通常難以用腳尖站立，但可用腳後跟站立，漸漸的大腿及臀部的肌肉亦會受到影響，導致患者爬梯、走路及站立越來越困難，而前臂的肌肉亦會漸萎縮且握力減低，但手部的小肌肉仍有其功能，手指動作功能不受影響，最後肩膀的肌肉亦還會漸無力。根據統計，患者大約於發病16年後需使用拐杖，並於發病約23年後使用輪椅輔助其行動。除此之外，患者心臟、肺部、腸道、膀胱、性功能、脊椎及周邊神經功能幾乎不受影響，亦沒有關節攀縮、臉肌無力或是智力受損的情形。

此疾病為體染色體隱性遺傳疾病，意指父母各帶有一個缺陷的基因，稱為帶因者（carrier），帶因者通常都不會發病，但在每一次懷孕中，他們的小孩有25%（也就是1/4）的機率，分別遺傳到來自父親與母親的兩個缺陷基因而罹病。

在診斷方面，血液的肌酸激（Serum Creatine Kinase Concentration）的指數在病發之前可能正常或是輕微升高，但在症狀出現之後數值會高於正常值的10倍以上；肌肉切片下可以看到輕微至中等程度的淋巴球細胞發炎聚集現象，所以有時會被誤診為多發性肌炎（polymyositis）。亦可經由基因診斷檢驗是否為DYSF基因缺損，若欲再生育下一胎亦可於懷孕14至18週時經由羊膜穿刺檢查確認胎兒是否罹患此疾病。

此疾病目前無有效的治療方式，也不需特殊的飲食控制，但需控制體重避免肥胖。患者若有腳變形及脊椎側彎的情形可經由外科手術矯正，而輕度的運動有助於減緩肌肉的萎縮。

## 不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

### 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。

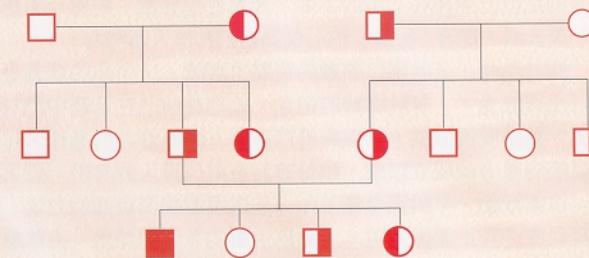
「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000個基因，藉著DNA（去氧核醣核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

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。

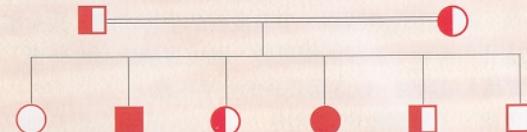
### 三好氏遠端肌肉病變之遺傳方式

#### 體染色體隱性遺傳疾病

##### (A)典型之隱性遺傳家族譜



##### (B)非典型之隱性遺傳家族譜（近親結婚）



- 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

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>

96.12第一版8,000份

認識罕見遺傳疾病 系列

## 三好氏遠端肌肉病變

## Miyoshi Myopathy

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾  
罕見疾病基金會與您一同用心關懷

# 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

## 罕見遺傳疾病個案

2006年10月1日的早晨，由本會委託台灣弱勢病患權益促進會製作、罕病患者楊玉欣策劃、主持的「角落欣世界」廣播節目，以探討罕病與弱勢為出發點，首度向全台聯播。激越的生命對話以電波的速度，飛躍過城市的喧囂與孤寂，揚起心靈的律動和芬芳。從此，罕見疾病的課題延伸至各角落，成為本會宣導發展上的重大突破。

「角落欣世界」的靈魂人物——「罕見天使」楊玉欣，一如她的封號，罕見的缺陷與逆境，淬煉出天使般的靈性與溫柔的心懷。一路行來，憑著對生命的熱情、毅力與想像力，積極活出意義，努力完成她的天賦使命！

## 罕見的真相，無解的病體

個性活潑的玉欣，從小和姊姊、弟弟一樣，體育測驗老是最後一名。長大後，只要在大太陽底下運動，遇熱便全身發癢、起紅疹，似烈火灼身。直到19歲，一再無預警地跌倒，四肢不聽使喚，玉欣才至各大醫院反覆就診，終於在臺大醫院確定為一種神經肌肉疾病——「三好氏遠端肌肉病變」所致，揭開三姊弟皆罹患罕見疾病的真相。

「三好氏遠端肌肉病變」的病例極少，目前醫學界仍無有效的治療方法。玉欣自發病以來，肌肉漸漸無力、隱隱作痛，失去行動的自主性，每天都感覺到肢體的能量一點一滴地流失。這期間，雖然往返醫院不下數百回，也嘗試過各種民俗療法，卻一次次無解，一次次徒勞而返。

## 自立自強，自強不息

起初，只要一摔跤，玉欣便會陷入極大的恐懼。漸漸地，她學會以理性面對，不讓憂傷與失落感奪走心中的平安。「我能夠很快走出來，全是因為信仰，以及對家庭的責任。」儘管長期背負著身心的疾苦，仍對生命有盼望、信心與勇氣，即使只剩下一絲絲，還是堅持下去，維持在不墜落的底限之上！

隨著年歲增長，跌倒成為家常便飯，輕則皮破血流，重則骨折，甚至讓她坐上輪椅，她仍不改本色，反而更加努力工作、貢獻己力，「生病的人沒有失望的權利」她說。縱然病痛造成期望與現實之間極大的落差，她笑說，「就是要自立自強，自強不息！」

樂觀，是她理性判斷的結果，更自詡為「樂觀的偏執狂」。往往在天人交戰的時刻，選擇不被感性拖走，不耽溺於傷感，勇敢地接受事實，不斷操練光明的想法，正如她一再強調，「不容許灰色地帶出現，乃至成為習慣，才能勝過。」

## 活著不只為活下去而已！

玉欣單純地相信，「神給我們的都是最好的」，堅信恩典必超過負擔，所以從不埋怨，也不問「為什麼」，因深知人生不是眼見的表象，乃是有更高的計劃在引領我們前進。經過不斷的檢視、調整、重新定義生命，她理出「衝向火燄」的生存原則與做法，為實踐生命意義找到獨特的詮釋與路徑。

「生命的缺憾，是一團熊熊燃燒的火燄，阻隔在現實與夢想之間。」這場病，讓玉欣決定要站起來衝向火燄、實現夢想！她認為，人生的意義就在「衝」的當下，去超越生命的限度，發揮最大潛能。若衝不過而身陷火中，也無怨無悔，因為生命的真義已因此實現！

## 使命：為受苦者奉獻

人類生命共同體悲壯的命運，獨落在罕病病患的身上，他們承擔了生命的瑕疵，揭示了我們一致的擔憂與限制。所以她呼籲人們看重生命的本質，而非其工具性的價值；深信唯有人們彼此珍惜、強者幫助弱者，發揮人類的慈悲、智慧與無限潛能，方能示現生命最尊貴的那一面，實現「凡事以他人為優先，對生死有盼望，以獲至最大圓滿」的理念。

對玉欣而言，罹病既是不可改變的事實，苦難甚至到了「無可救藥」的地步，必要在其中找出美善的正面意義，才不枉受苦一遭！疾病雖造成傷痛與衰退，甚至他人的鄙視、不諒解，卻賦予她服務人群的神聖使命，「人生即是適應變化與無常，接納而不批判，以理性作正確抉擇，為他人的痛苦而犧牲自我，促進人類的幸福。」隨著病情的惡化，她將越來越不能走動，最後連生活自理的能力也會失去。於是她把自己交託在上帝的手中，凡事心存感恩，把每一天都當成最後一天去活，抱著「紀念」的心情為自己和他人而努力。

關於生命，玉欣則以通達的智慧去解讀，「生命的意義是愛，愛即付出與領受。」基於這樣的信念，她期許自己在苦難中仍為受苦者付出，體驗愛與價值，使疾病得以昇華，回應受苦的意義。自1999年罕見疾病基金會成立以來，她身兼病患與代言人的身份，投入基金籌募、法案推動、罕病宣導等工作，並透過戲劇與廣播的力量，引導大眾及社會走向正義與光明，「體認生命的多元與差異，去尊重、愛惜不一樣的生命。」

她常常激勵自己，「不要害怕為意義而失去生命」，同時鼓勵病友犧牲小我，站出來現身說法，爭取友善的生存空間，教大家看見弱勢族群的處境和需要；亦試圖從社會、制度層面的高度著手，捍衛生命尊嚴、實踐人道關懷，以達致真正的公平正義。

放眼未來，玉欣期勉自己活出更美好的人生，「不因害怕無常而不敢去愛，而是在無常中把握當下，享受愛與被愛的過程。」也將持續推動弱勢權益與生命教育，作為病患與大眾之間的橋樑，使大眾更認識、更接納罕病族群，或更進一步——去瞭解他們。

## 楊玉欣小檔案



楊玉欣十九歲被證實罹患罕見疾病「三好氏遠端肌肉病變」，由全身遠端肌肉開始衰弱無力，慢慢往身體中心擴散，直至內臟衰竭。此病症全球甚少，目前尚無醫療方式。

- 學歷：1995年 國立台灣藝術專科學校畢業  
2006年 輔仁大學 哲學研究所 肄業
- 經歷：1996年 統一人壽 業務襄理  
2000年 如是我聞文化股份有限公司 企劃製作  
2000年 財團法人罕見疾病基金會 代言人  
2001年 佛光新聞／人間新聞 新聞主播  
2002年 人間衛視「玫瑰綻放」節目主持人  
2006年 公共電視「發現希望」節目主持人  
2006年 台灣弱勢病患權益促進會 瘋書長  
2006年 中廣流行網「角落欣世界」節目製作、主持人  
2007年 人間衛視 新聞主播
- 榮譽事蹟：2001年 4月 入圍金曲獎【最佳作詞人】獎  
2001年 5月 周大觀文教基金會【熱愛生命】獎章  
2001年「罕見天使」新聞專題【社會光明面報導】優等獎  
2001年 國立台灣藝術大學【傑出校友獎】  
2007年 中央社【十大潛力人物獎】  
2007年 第四十二屆廣播金鐘獎【社會服務節目主持人獎】
- 作品：2000年 9月出版《看，天為你亮了》詩畫筆記書  
2001年 1月出版《罕見天使》勵志傳記  
2002年 7月出版《看見天堂》動人故事  
2003年12月出版《真愛快遞》溫馨小品  
2004年10月公視 絶地花園之《愛情》單元劇女主角  
2005年12月公視《45度的天空下》連續劇 女配角

