

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
台中榮民總醫院	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

地址：100台北市中正區愛國東路100號
電話：(02) 2321-0151
網址：<http://www.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. 52

面肩胛肱肌失養症

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

認識罕見遺傳疾病

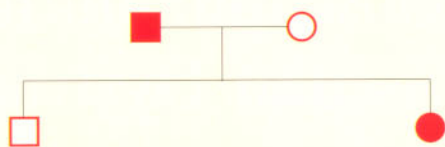
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有25,000~30,000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。

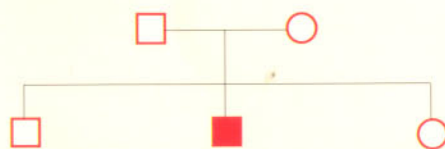
面肩胛肱肌失養症之遺傳方式

體染色體顯性遺傳 狀況一



父母其中之一為罹病者，
子女不分性別有50%機率也會罹病。

體染色體顯性遺傳 狀況二



父母均正常，然而基因突變
導致子女中有人罹病。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

其實你不懂我的表情！

婷婷是個溫柔隨和的女孩，卻經常受到朋友指責她太過嚴肅，「妳怎麼都不笑？」覺得她的臉部表情「酷」到極點。其實，婷婷不是故意裝酷，而是罕見疾病的面肩胛肱肌失養症導致無法控制的顏面僵硬所致。

婷婷出生後並無異狀。直到國小三年級，因肩胛骨漸漸突出而就醫，醫師建議深入檢查，但家人一時未採納。一直到20歲左右，婷婷開始不明原因跌倒，腰和手腳愈來愈無力，遂再度就診，卻查不出病因。大學畢業前後，情況變得更嚴重，不但經常摔跤，連爬樓梯也會氣喘吁吁。就醫檢查後，醫師推測是肌肉萎縮症所致，接著再以肌電圖、肌肉病理切片，並將DNA送至國外檢驗之後，終於確定婷婷罹患面肩胛肱肌失養症。

因為沒有藥物可治療，婷婷每週去推拿中心做運動復健。幸好疾病造成的退化速度緩慢，讓婷婷維持大部分生活自理的能力。雖然雙手無力、不能提東西、也不能久坐，但是在家還可以行走，只是步伐不穩、平衡感差，外出則須坐輪椅。現在長大成人的她，已經學會接受現實，逐漸能夠適應別人的「注目禮」，只是還不習慣自己一個人出門。

婷婷從來沒想過，會有那麼一天，「走路」對她而言，竟然變成一件如此困難的事！她常看著路上的行人走路，心裡總覺得很納悶，「人家走路不就是一隻腳和另一隻腳的替換嗎？怎麼我就做不好？」一般人從來不會想到的問題，卻是她心中最大的疑惑。

回想生病後的日子，婷婷最感謝的還是她的家人。親情是支持她的最大力量，穩固的家庭關係給了她健康的心理建設。記得發病之初，父母每天下班後還不辭辛勞地帶她去台北就醫，更為了她四處求神問卜、遍尋偏方。即使求醫徒勞無功，但是不管婷婷開口要到哪裡去，全家人一定為她辦到，盡量滿足她的需要，彌補她行動不便的遺憾！家人無微不至的照顧，為她打造了一個溫暖、安全的堡壘。婷婷說，現在她「每天依然過得很開心」。擁有他們，婷婷覺得好幸福！

畢業多年，婷婷一直因病無法外出工作。目前剛好有機會投入網路拍賣，正積極與朋友合作，展開人生中的另一種嘗試！她多麼渴望，將來醫學進步，能發明治療面肩胛肱肌失養症的藥物，讓她可以自由自在地想做什麼就做什麼，再次「眉開眼笑」、盡情「展露歡顏」！

面肩胛肱肌失養症

罕見遺傳疾病(五十二)

面肩胛肱肌失養症的症狀，從疾病命名，即可得知主要影響肌肉群為顏面肌肉、肩胛部、上臂肌及肱骨等部位之肌肉，而相對於其他肌肉失養症，病程進展較為緩慢。發病年齡約在10歲至20歲間，年紀更大的也有，國外的發生率約為1/20,000至1/400,000。

此症為體染色體顯性遺傳，也有少數來自新的突變。若父母其中一人罹患此疾病，則其子女每個人皆有1/2（50%）的機率得此病，通常女性患者病程的進展較為緩慢。主要的疾病特徵為：

1. 顏面肌肉變得無力、表情減少，且無法吹口哨，笑起來嘴唇會呈直線與微微嘟嘴的樣子，情況嚴重時，講話會較不清楚。有些患者睡覺時眼皮無法緊閉，造成眼白外露。
2. 有些孩童，軀幹會產生變形，而導致脊柱前彎；另因雙上臂及肩部肌肉萎縮無力之故，所以無法做一些運動，如吊單槓、爬高竿及伏地挺身，女孩則無法持續梳自己的頭髮。
3. 因肩胛肌肉受到影響，故常無法舉高超過頭部，且亦會因肌肉無力而無法固定肩胛骨，而致肩胛骨凸起，有如天使翼般（scapular winging）。患者會用斜方肌（位於頸部及上胸部的大型肌肉）來輔助無力的肌肉。
4. 上臂較細，前臂相對較粗，使患者的手如同卡通人物大力水手卜派，故稱「卜派手」。

通常從患者外觀及臨床症狀就可進行初步診斷，但實驗室的檢驗仍屬必需，如：1. 血中肌酸激酶（Creatine Kinase CK, or CPK）稍微上升或偏高；2. 肌電圖呈現輕微的肌病變現象；3. 肌肉病理切片：肌肉有散在性細胞萎縮變化。疾病基因缺陷部位為第4號染色體（4q35）中一段稱為 D4Z4的縮短而導致（正常基因數列：42 kb，異常基因數列：<34 kb重覆序列）。研究報告顯示 FSHD region gene 1 (FRG 1) 是最可能被影響的基因，其作用可能與肌肉調節功能有關，帶有此疾病基因之患者，其疾病進展及嚴重性不一，有1/3的病患，終其一生不會有很明顯的症狀，仍可維持正常生活。若有家族病史者或患者預備生育小孩時，應先與主治醫師討論，可藉由絨毛膜（懷孕10至12週）或羊膜穿刺（懷孕14至18週）進行產前診斷。

目前以症狀治療為主。在生活上需注意以下幾項，如：1. 規則性之輕微運動，如游泳等將有所幫助，也需注意保持體重；2. 外科手術固定肩胛骨，改善病患抬上臂的功能；3. 類固醇藥物治療，並無確定的療效；4. 復健及支架的輔助治療，改善病患的生活品質。