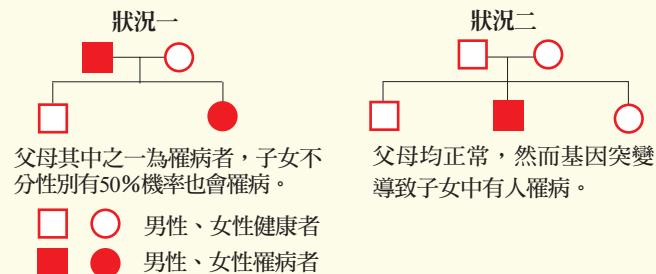
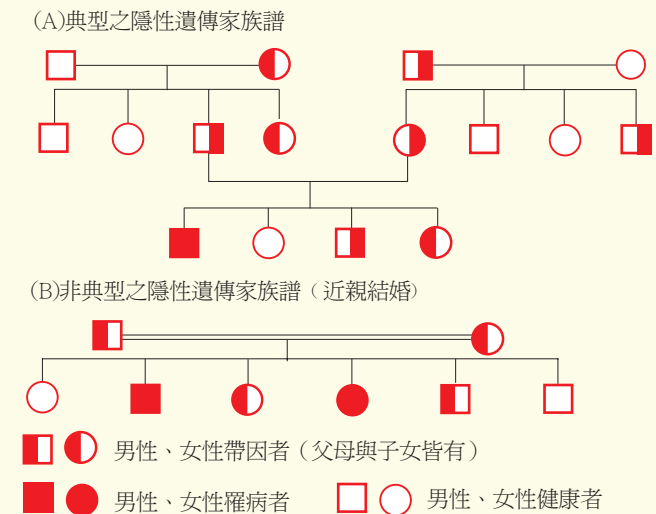


### 肌小管病變之遺傳方式

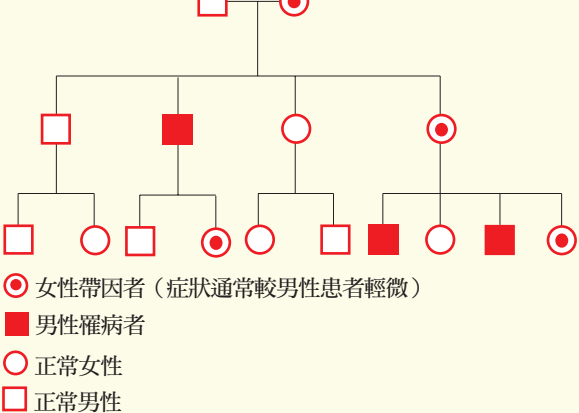
#### 體染色體顯性遺傳



#### 體染色體隱性遺傳疾病



#### 性聯隱性遺傳

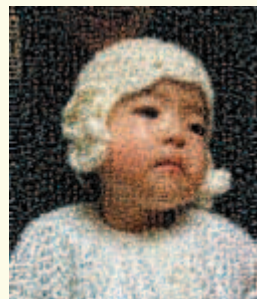


## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

#### 上帝的禮物

「每當我們看著晴晴，她總讓我們羨慕她那完美無瑕的靈魂，我們感謝她讓我們更加相信天堂、盼望天堂，也明白她生命的意義從來不在長短，而在她讓我們學到那些寶貴又豐富的生命體驗，關於真正的幸福、關於愛的力量！」~父親曾國榮



曾晴在2004年12月25日出生，是個聖誕寶寶。一出生就不會嚎啕大哭，不論醫生如何刺激，仍然發不出半點哭聲，並且呈現全身肌肉無力、呼吸困難、無法吞嚥的症狀。當時曾家齊心向神禱告，希望上帝幫助他們，讓她能夠成為最幸福的病人。

晴晴在加護病房待了將近兩個月，經歷了一次次的篩檢、一次次的膽戰心驚，兩個月後，終於確定罹患一種罕見疾病——「肌小管病變」。出院返家後，父母也積極學習護理技巧，例如：抽痰、拍痰、管灌餵奶及管路護理等技術。由於晴晴肌肉低張且呼吸困難，常因肌肉無力引起肺部發炎塌陷，也因此才短短三年的時間，進出加護病房12次之多，即便是輕微的感冒，都容易發展成肺炎，甚至有生命危險。

「醫院為她做過誘發電位測試，發現視覺、聽覺都受損」曾爸爸說，2007年3月，晴晴因為敗血症休克、腦部缺氧，造成大腦受損，醫師用閃光測試她大腦電位變化，以了解她視覺受創情況，「她的反應不是很清楚，視覺大概已不如前」。從此看不到晴晴的意識反應。

雖然晴晴是個特別需要照顧的孩子，父母卻從不因此埋怨。每個夜半，爸爸熬夜陪著她用鼻胃管慢慢地灌奶；閒暇時刻，爸爸仍會開車帶全家人去兜風，即使需要背著沉重的氧氣瓶；當她消化不良而吐奶時，爸爸會輕輕拍拍她的背，幫她換上新的床單。對於這個特別的小天使，爸爸憐愛地說：「我很榮幸可以是晴晴的父親。很多人以為這樣的孩子是不幸的，但我和媽媽卻覺得我們都太幸運，因為她讓我們看到了生命的無限可能，亦常常去想這強悍女子的生命意義。我們深信她是最特別的聖誕禮物，值得我們慢慢地體會。」

「我們竭盡所能照顧晴晴，但如果她的身體無法負荷，我們相信那比我們更愛晴晴的上帝，已經為她作了最好的安排。」2007年12月12日凌晨4點，晴晴三年的精采旅程，在睡夢中平靜又安詳的劃下句點，同時捐出眼角膜及皮膚，將小愛化作大愛。或許是這份生命接力、愛的迴旋，原訂20日才預產的弟弟，竟在晴晴過世相隔33小時後報到，令人不禁讚嘆神的計畫，總是奇妙！

## 肌小管病變

### 罕見遺傳疾病(六十二)

肌小管病變(Myotubular Myopathy)是先天性肌肉失養症的一種，患者因肌原纖維在組成肌小管時出現障礙，導致肌小管形成不良，而使得肌組織發展中斷並停留在胎兒期，因此患者會出現肌肉無力症狀，甚至影響呼吸功能；而大腦並非肌肉細胞，所以智力不受影響。

因臨床症狀及發病時期不同，分為三種類型：

1. X染色體隱性遺傳型(簡稱為XLMTM)：致病基因為Xq28的MTM1，女性可能是無症狀的帶因者，而帶因者下一代的男性將有50%機率會罹患此病。患者約在新生兒或嬰兒時期發病；依嚴重程度不同而細分為輕微、中間型及嚴重型，嚴重型約1歲左右便會離開人世，但若使用呼吸治療，可改善並延長壽命。除呼吸衰竭、肌肉發展遲緩及吞嚥困難外，患者的智能正常。其他併發症狀包括水腫、球形紅血球症所引起的貧血、隱瞞、脊椎側彎及牙齒錯位咬合，部分患者有肝臟功能的問題等，患者臉部外觀可發現狹長的臉頰伴隨肌肉無力、眼瞼下垂及上顎高拱的特徵；另外，患者一般發育正常，但體重較輕。大致來說，X染色體隱性遺傳型的肌小管病變並不屬於退化型肌肉病變，部分患者有機會緩慢地增強肌肉功能。
2. 體染色體隱性遺傳型：約在孩童時發病。症狀較輕，為漸進式退化疾病，部分患者仍需仰賴呼吸照護。此患者的面部(眼瞼、下巴、舌及喉嚨等)肌肉無力。
3. 體染色體顯性遺傳型：約在孩童晚期發病。而體顯性遺傳型具家族史，面部肌肉較不受影響，但可發現髖關節及肩膀逐漸無力、步態不穩，晚期可能需倚賴輪椅代步。

體染色體顯性及隱性遺傳型較為少見，致病基因尚未被發現，且發病較晚，呈現緩慢的肌肉退化。

診斷方面，可進行肌肉切片以診斷是否罹患此症，但若要进一步分型，需仰賴基因診斷，目前只能進行X染色體隱性遺傳型MTM1分析。若家中有成員確診為X染色體隱性遺傳型，可對下一胎進行MTM1基因檢測，以作為產前診斷及遺傳諮詢的參考。

治療上，目前沒有積極的治療方式，但呼吸照護為最重要的治療方式。患者需長期仰賴呼吸器，氣管切開術可維持患者生命，但進行手術前，需審慎決定，術後配合胸腔科及復健科醫師進行呼吸、語言訓練，可使用溝通版，增加與外界接觸的能力。需注意患者脊椎側彎的問題，若嚴重時需考慮手術治療。務必與專科醫師配合，定期追蹤檢查。

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#7080              |
| 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<br>07-3114995 |
| 花蓮慈濟綜合醫院       | 03-8563092                    |
| 彰化基督教醫院        | 04-7238595#7244               |

- 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：10341台北市大同區塔城街36號  
電話：(02) 8590-6666  
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: 62

## 肌小管病變

# Myotubular Myopathy

## 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