

## 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#71922
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#3089
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#38129
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	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 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 02-2389-9652
- 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



### 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. 71

## 線狀體肌肉病變

# Nemaline Rod Myopathy

## 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

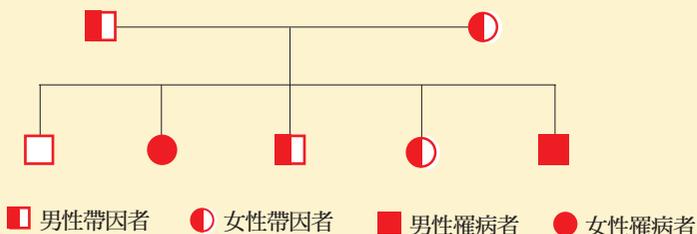
### 罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。 別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「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。

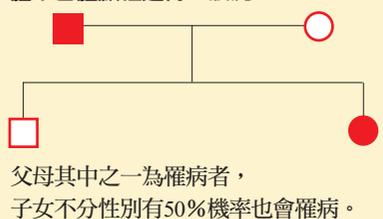
在台灣，罕見疾病的定義是年盛行率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

## 線狀體肌肉病變的遺傳模式

### 體染色體隱性遺傳



### 體染色體顯性遺傳 狀況一



### 體染色體顯性遺傳 狀況二



## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

### 軀體雖受限 生命仍精采

回想起坪坪出生時，只哭了一聲就安靜下來，似乎預告了她和一般孩子的不同。在產檢時看似完全正常的她，在爸媽滿懷期待之下到來，不料生產過程卻很不順利，坪坪一出生就臉色全黑、插管急救之後便送到加護病房。滿心疑惑、驚恐的爸媽想知道究竟發生什麼事情，卻沒有人可以給他們一個答案。



在持續不退的高燒及肺炎下，坪坪被轉到大醫院作進一步的檢查，然而始終無法查出確切的致病原因。直到最後，發現肌肉裡的不明物質，才終於由高醫確診為線狀體肌肉病變。因為疾病的影響，坪坪的肌肉張力特別低、餵食困難，嗆奶的情形也相當嚴重。直到後來，接鼻胃管，才解決嗆奶的問題；考慮到肌肉病變通常會越來越嚴重，往後呼吸也會更加困難，所以坪坪在小小年紀就開始了氣切的生活，長長的白色管子從此和她形影不離。

和一般孩子相較之下，坪坪的體力顯得虛弱許多。肌肉問題導致她坐姿不良，雖然已經盡量注意，脊椎側彎還是越來越嚴重，加上容易感冒，照顧起來更需格外用心；尤其秋冬之際，她的痰跟著變得又多又濃，需要用高濃度的氧氣才能順利呼吸，也因為她的狀況太棘手，即使是有豐富育兒經驗的親友也不敢幫媽媽照顧。

以往因為擔心感染問題，媽媽幾乎不太敢讓坪坪出門；但是隨著坪坪在罕病天籟合唱團和心靈繪畫班交到了許多好朋友，於是和罕病朋友們外出透透氣已成了坪坪最期待的美好時光。看著坪坪和朋友拉著小手講話的快樂模樣，就是媽媽心頭最大的安慰！

## 線狀體肌肉病變 Nemaline Rod Myopathy

### 罕見遺傳疾病(七十一)

線狀體肌肉病變是一種罕見的非進行性先天型神經肌肉病變，最早在1963年被發表，患者在肌肉切片檢查中，可發現肌細胞上有顯著線狀體(nemaline body)的沈積，目前對於這些線狀體的作用與意義尚不清楚。但患者的顏面肌、四肢、軀幹會出現低張、肌力軟弱，尤以呼吸肌最受影響，以及全身肌腱反射缺失的症狀；此一疾病發生率約為1/50,000，遺傳模式可為散發型、體染色體隱性與顯性遺傳模式。

線狀體肌肉病變的嚴重程度差異很大，依照臨床症狀與發病時期的不同且各種類型有時很難分辨，但不管那種類型都有呼吸肌造成呼吸問題，主要分型與表徵如下：

一、嚴重型(新生兒期發病)：患者一出生即發病，嚴重的肌肉低張力、四肢疲軟、吸允及吞嚥困難及有拱形頸、餵食困難、呼吸窘迫、生長遲緩等症狀；若未接受適當的心肺支持療法，則容易因心肌梗、肺炎等併發症，引發呼吸衰竭而遭受嚴重的生命威脅；此型少見且各種類型有時很難分辨，預後較差。

二、典型(幼童時期發病)：長而窄的臉形、拱形頸、高口蓋；神經肌肉異常：初期症狀為走路時易跌倒、失衡及上下樓梯困難；非進行性肌無力併肌萎縮，顏面、頸部、軀幹與近端肌之肌肉張力低、動作發展遲緩，全身肌腱反射缺失。高足弓、雞胸、脊柱側彎的問題。因呼吸肌發展不成熟，而有通氣量不足的問題，特別在夜間需要搭配呼吸輔助醫材。

三、遲發型(成人時期發病)：此型相當罕見，症狀為遠端肌的無力，下肢與末梢肢體尤受影響，另有腰椎前凸的問題與類似馬凡氏症(Marfanoid)的體態等特徵。

診斷上需評估臨床症狀，並參考各項檢驗，例如1.血清肌酸胺肌醇素(creatine,CK) 呈現稍微上升或偏高。2.肌電圖和周邊神經傳導檢查可發現的肌病變。3.肌肉切片檢查可顯見線狀體(nemaline body)的沉積，此為線狀體肌肉病變特異的病理變化。另亦可利用基因檢驗的方式作為診斷的依據，目前發現此症的基因突變共有6個，分別為TPM3、NEB、ACTA1、TPM2、TNNT1、CFL2且位於不同的染色體上。

目前該病尚無積極治療的方式，以症狀治療為主，建議患者應定期的追蹤，尤其持續接受復健及肢架的輔助治療，例如：足部固定架、背架等，可改善患者關節變形、脊柱側彎的問題；因為容易反覆發生呼吸道感染、肺炎等併發症，需多加注意。嚴重型患者因有呼吸方面問題，需利用呼吸治療相關器材，例如氣切配合呼吸器治療，以維持生命品質。患者智能發展不受影響，若能及早介入口腔功能的重建及語言與治療，必要時搭配科技溝通輔具，則可促進患者生活品質。