

裘馨氏肌肉失養症
Duchenne Muscular
Dystrophy
照護手冊

目錄

序言

第一章 給罕病家庭的話

一、專家的建議

- ◎從家庭資源經營看家有罕見病患
國立空中大學生活科學系 唐先梅副教授8
- ◎從絕地花園到療癒花園
台北護理學院生死教育與輔導所 林綺雲教授、王佩辰研究生13

二、病友家屬經驗談

- ◎為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」
罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事16
- ◎「勇氣」、「膽量」、「覺悟」
脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維18

第二章 疾病面面觀 罕見疾病基金會 陳虹惠 范育綺 陳冠如 林雅玲 整理

- 一、疾病簡介22
- 二、臨床症狀24
- 三、診斷原則29
- 四、治療原則36
- 五、照護原則41
- 六、復健與輔具介紹 第一輔具中心物理治療師 林中竹47
- 七、遺傳諮詢59
- 八、資源索引61

第三章 Q&A問與答65

- 一、Q & A 醫療篇66
- 二、Q & A 社福篇69

第四章 心情留言板85

序 言

財團法人罕見疾病基金會自成立以來，始終將病友團體的育成視為重要的工作宗旨之一。病友團體的成立，不但能使病友及其家屬透過相互間之聯繫而得到扶持與關懷，同時透過病友團體運作，更能與醫師及其他相關醫事人員作有效積極的互動，並讓社會大眾及政府正視罕見疾病家庭所面臨的種種問題；而病友團體的成立，也讓原本孤軍奮戰的家庭更有勇氣面對生活中接踵而來的壓力，因為他們不是孤獨的。

在積極投入協助病友會成立的過程中，讓我們與病友的距離更接近，我們分享了病友們的喜與樂，也深刻體驗到他們所面臨的問題，諸如取得藥物的困難、受教育的艱苦、找工作的辛苦等，這些患者與家長們的心聲，基金會都已聽到了，也希望盡一份心力，因此為每一種病類設計一套專屬家長照護手冊的想法便逐漸展開。

截至目前為止，本會已陸續出版腎上腺腦白質失養症、紫質症、原發性肺動脈高壓、龐貝氏症、軟骨發育不全症、先天性表皮鬆解性水疱症（俗稱泡泡龍）、普瑞德威利氏（小胖威利）症候群、性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症、法布瑞氏症、脊髓肌肉萎縮症、結節性硬化症、第一型肝醣儲積症、威爾森氏症13種病類之照護手冊，並部分補助社團法人小腦萎縮症病友協會出版小腦萎縮症照護資源手冊。

我們相信照護手冊的出版將嘉惠更多病友團體及家屬，使他們在對抗疾病的漫漫長路上，感受到社會關懷的一份溫暖與專業協助。這份由本會醫療服務組多位遺傳諮詢員及其他醫療相關專業的老師（如物理治療師等），集體編譯的手冊，內容雖非盡善盡美，但相信經由病友及家長們的經驗提供與指教，並藉由大家的共同努力，罕病照護手冊系列之內容將會更趨於完整。在此特別感謝多位醫師細心校閱本照護手冊，未來我們也會持續進行相關系列編譯，感謝大家的協助。

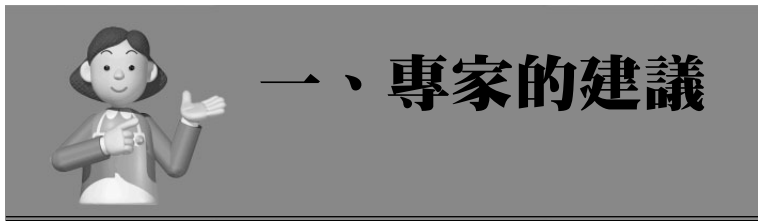
罕見疾病基金會執行長 曾敏傑
中華民國九十七年十二月

第一章

給罕病家庭的話



Brochure of Duchenne Muscular Dystrophy



從家庭資源經營看家有罕見病患

國立空中大學生活科科學系 唐先梅副教授

對一個家庭而言，當家中有一位罕見疾病病患時多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因為患的是「罕見」的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對「罕見」，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會。

而家庭如何因應家有罕見病患呢？以下提出三個方向提供罕病家庭參考。

一、了解罕見疾病的特質

由於罕見疾病種類繁多，所造成的生理影響差異性大，因此疾病患者家庭在因應的方式也有所不同。

首先應特別注意的是發病年齡，雖有許多患者從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者是在十幾、二十歲才有症狀出現，甚至在三、四十歲以後已經成家立業之時。一般來說，發病年紀愈小的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動；而年齡愈長則適應上較為困難，有些甚至出現自暴自棄的情況，家長的關心與支持是很重要的。

其次，家長應了解疾病對預期壽命的影響。雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，是有部分病患的預期壽命較一般常人來的短，家長得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，更可貴的是讓家人們因為有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。

最後，家長們必須掌握疾病對病童各方面的影響，可從日常生活的食、衣、住、行來看疾病所應注意的事項，唯有徹底了解疾病對生活所造成的影響，才能對症下藥，提供患者較佳的成長環境。

二、家庭角色的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。

家庭中有患有罕見疾病的子女來到，加在父母身上的壓力是難以想像的沈重，從一開始的驚嚇、否認，過程中的接受、調適，以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身面臨的父母才能了解。而子女得病不僅影響整個家庭生活的運作，父母對子女的期望亦會明顯的改變，可能特別寬容、寵愛，或更為訓練、要求，但最重要的是，父母必須「同心接受」有此一罕見的子女，而非「放棄」他。這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但共同努力可讓他心理上是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力更有效率，家庭的生活也更有品質。

三、家庭資源的應用

雖然疾病的發生讓家庭生活遭遇到更多更大的挑戰，然重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢及精力下擁有最佳的生活狀

況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

在金錢方面，家長可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保給付，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔。另外納稅的減免亦是節流之道，而在家庭的開支上，由於必要開支（如疾病醫藥支付）的增加，一些非必要性的支出可適度減少。

另外，對家有罕病患者的照顧家屬而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，為了讓患者得到最好的生活品質，許多家人必須輪流或是分工照顧病患，有些家人甚至必須離職以方便全日照顧，也因此對於多數家有罕見病患的家庭而言，壓力幾乎成為日常生活中的一部份。現有政策中，外籍看護工和家庭幫傭是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，若擔心語言溝通和經濟負擔，也可向縣市政府洽詢申請居家照護或居家服務；另外，適度的降低對自己及家的標準，例如在家事或工作上的要求，亦是減輕壓力的一種方法。



四、結語

基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，罕病患者承受著人類演化過程中很大的苦難，未來基因生物科技與基因醫療發展也無法預測。目前，政府和民間團體已經加快腳步，為病患建立起一個較完善的環境，作為第一層保護網，罕見疾病的家庭，不再需要默默承受全部苦樂，可以應用家庭內外的資源，提昇病患和全家人的生活品質。



從絕地花園到療癒花園

國立台北護理學院生死教育與輔導所諮商組 林綺雲教授、王佩辰研究生

螢火蟲家族的心靈療癒之旅

罕病帶來的震撼將引發一連串的內心及處境的煎熬，不論病友或家屬都可能經歷震驚、否認、討價還價、忿怒不平、沮喪無望、接受事實等心路歷程。如果罕病是困苦絕地，那這一路辛苦耕耘、從絕望到重拾希望的過程，就是一場心靈療癒之旅，也是與自己、他人、疾病和平共處的和解的歷程。

罕病病友與照護者的心理調適需求

文獻顯示罕病病友經歷著長期的病苦煎熬與多重的失落，在疾病導致的預期性悲傷以及各種衝突矛盾的心理和精神狀態下，使個體的心理調適歷程複雜化，易形成自我價值低落、疏離、缺乏安全感、沮喪、憤怒、憂鬱等負面情緒與認知。照護者則因需承擔沈重的照顧或經濟責任，又多半乏人分擔及輪替，加上家庭社會角色等不同因素，影響的層面不僅止於個人、還牽涉到家庭、甚至社會。有些罕病常與死亡連結，使病友及照護者的失落與壓力更形複雜化，容易產生害怕、憂鬱、疲倦、無望感、無力感，甚至萌生自殺念頭等問題。雖然許多的病友及家屬都能發展出因應或自我照顧之道，但也有些罕病病友及照護者

除了一般的支持與陪伴之外，還需進一步提供專業的心理諮商協助，協助其正向資源的開發，避免阻礙正常生活功能或形成無法彌補的終身遺憾。

罕病族群的心理需求特殊性

研究資料整理出罕病病友及照護者的內心需求，發現依其角色、發病的病程、發展的年齡與家庭人際的互動而有不同，但也都不離疾病適應、壓力因應、情緒調適、自我肯定、親情人際、社會適應等方面的需要。而在評估病友及照護者各方面心理需求時可有不同角度，例如罕病具有無法治癒、威脅生命的特性，將產生如同宣判死刑般的受創經歷，可能形成「慢性創傷」效應；當評估其人格特質、人際相處模式以及心理困擾的嚴重程度時，可將罕病因素以「加權」方式來估計其影響；尚需留意病友及照護者的家庭與婚姻等是否因罕病而「複雜化」。當然，若從捨去疾病的觀點來看待病友，還給其身為人應有的身心發展角度，再納入疾病的影響，反而更能貼近罕病病友及照護者的內心世界。

罕病族群的心理服務

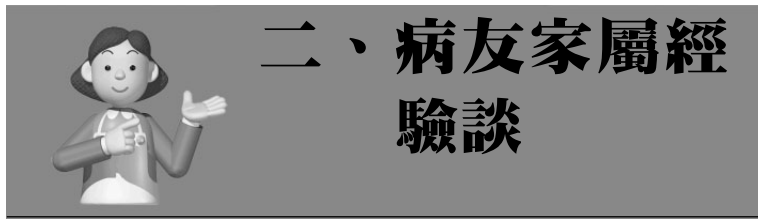
罕病族群要怎樣尋求心理服務呢？除了尋求家人、朋友的支持外，也可加入病類的聯誼會或團體，與同病類家屬或病友交換照顧心得，平常也可在醫院中多認識病友。

若覺得心理壓力及情緒低落或有憂鬱、緊張的情況下，可尋找專業的協助，如各地的心理衛生中心、張老師等機構，財團法人罕見疾病基金會亦提供相關服務，有需要者可洽詢該機構。

從絕地花園到療癒花園

每個人的心中都有一畝田，必須善用開墾心靈的工具，播種、生根、成長、開花結果。罕病家庭除可使用自己獨特的方式來因應壓力、自我照顧，也可運用內外資源，使用諮商服務等求助管道。相信罕病病友及照護者在充滿艱辛、看似無望的絕地中，也能將內心的絕地花園耕耘成燦爛繽紛的療癒花園。





為什麼是我的孩子？「我們的歡喜受」

罕見疾病基金會 陳莉茵常務董事

瀚瀚因為粒線體的問題，手與腿無力而且持續惡化也無藥可救，但是他喜歡玩電腦遊戲和畫圖，爸媽總是陪著出來玩耍。惠惠因為血氨過高沒來得及搶救，不會叫媽媽也站不起來，老是哭鬧，她的生命裡只有痛痛和吃不完的藥。彬彬不知為什麼眼睛看不見，全身軟綿綿的連指甲也長不出來，媽媽焦急的跑斷了腿，抱著他四處求醫，再也見不到安心會心的笑。

我們的孩子都罹患了「罕見疾病」。浪跡醫院尋求診斷的無盡煎熬後，往往緊接著陷落在宣判病因的震驚與惶恐中，伴隨而來的第一個問題---「為什麼是我的孩子？」

是的，這個千萬中選一的孩子，就是「我的孩子！」

說出肯定的回答之前，家長們必定經歷了認知上

椎心刺骨的痛楚。這種愛與親情對抗病魔的熬戰，的確不是我們可以獨力承擔的最沉重，但是生命裡的「最沉重」已不由分說排山倒海而來，不承擔、就沉淪。雖然明知擔不起，但是若奮力試試看，潛力自然生、助力漸漸來。不論成敗，「歡喜受」應該是我們為人父母親屬者能夠「安心、會心」的人生功課。其實面對這樣的挑戰，我們沒有絕望與退縮的權利！

接受、承受進而「歡喜受」，是責任也是權利，將無限開拓您自己與孩子的生命潛能，而且遠離淪陷於終生的歉疚與遺憾。我們知道任憑誰也沒法子控制生命的長短，我們與至親子女的相聚，則無論長短都可以盡力使生命更寬廣、有溫暖也有繽紛的色彩。在生命的缺口處，一起探尋自在、自由、富足與驚奇，也可能看得到深層而深遠的生命義意呢！疾病與愛，沒有國界、沒有貧富階級，自助者人助，千萬別看輕了自己和家人親屬。試想，一個在飆車的孩子是不是更危險呢？每個人都有不同的十字架要背負著的，不是嗎？

我們是不是比較倒楣？是不是比較有愛心？是債？是罰？是業緣？「是不是」，已經不重要，因為，他/她就是「我的孩子！」如同每個孩子的父母，我們為愛他/她而愛，而接受、承受、「歡喜受」！（本文作者為罕見疾病基金會創辦人兼常務董事）

勇氣、膽量與覺悟

脊髓性肌肉萎縮症病友 陳尚維

「勇氣」、「膽量」、與「覺悟」是現今大環境中罕見疾病病友應具備擁有之態度人生觀。勇氣給予你對抗疾病之力量，膽量則培養抗壓性，對抗人生中帶來之挫折和無力感；而覺悟，讓你認清疾病之事實，不再害怕、驚恐，有信心及意念過完每一天。

罕病對每位病友之影響是巨大的，甚至終其一生都要為此而倍感艱難，自身罹患之疾病為脊髓性肌肉萎縮症，我並非一出生發病，約莫於國中就學時，因肢體慢慢與一般人有異，且走路易跌倒、無法蹲下、跑步等症狀出現，經多番檢查，診斷出罹患此罕見疾病，那時，巨大打擊重重地拍打了全家之心，也打斷了就學計畫。選擇離家近專科學校就讀，由於無法自行上下學，必須仰賴父母親辛勞之接送，長期面對罕病心理建設也開始進行，父母親與我花費許多時間才慢慢接受罕病之事實，或許在我看不見時父母親流過無數眼淚，但父母從不表現脆弱之面，相反的，他們總是鼓勵我必須堅強走出去，不要在意他人異樣眼光，因自身走路易跌倒、上下樓梯與起站均與正常人有異，必須面對異樣眼

光等不平等的待遇，但是無論旁人如何鼓勵你，自身之心理建設仍要踏實，人生如戰場，有太多敵人如負面情緒、低潮痛苦等來擾亂，所以鍛鍊心智為重要準則，唯有勤學苦練、刻苦努力，強化自我忍耐，隨時掌握機會、創造機會，在人生實戰中冷靜下應戰，求生存，長期對抗罕見疾病。

學校求學過程中我很慶幸都有同學幫助我克服在校中之不便，父母需和學校溝通以其能了解此罕見疾病，必要時也和學校商量教室排在1樓行走較方便之處，生活中幾乎每天都要持續做復健，如游泳肢障運動、中醫治療、走路健身等，避免肌肉萎縮進一步惡化。

二技畢業後，完成大學學業，便開始踏入社會中，因為肌萎縮症，求職中各公司主管之不了解，也因貴為營利機構，無法完全體會身為罕見疾病患者身體情形，我在求職過程中遭遇許多挫折，那時我經歷很痛苦的黑暗期，深覺人生沒希望了，難道身為罕見疾病患者必須一輩子依賴，無法自己獨立嗎？所幸經一番思索與詢問成功身障前輩，參加公務人員身心障礙人員特考，經由公職考試，取得工作保障及獲獨立、可自立更生之機會。準備公職考試是艱苦的，2年多來，經歷0.25分之微差落榜，再次之沉重打擊幾乎使我陷入絕望中，如無罕見疾病基



金會協助，家人鼓勵與自身培養之興趣，是無法從黑暗谷底中爬出來，看見光明。準備公務人員考試中，因要持續做復健，讀書時間安排上也較費神，而上肢手部顫抖無力，因需書寫國文作文與公文考題也要己身花費時間精力來練習克服。

爾後錄取公務人員，分發至行政機關工作，回首過去，深覺艱苦、充滿精神折磨，但有嚴格訓練與自我要求，使思考為之縝密，更有和自己內心思索之空間，培養未來擁有心境澄明、平穩、鎮定以及積極主動、全力以赴之心態。唯有自己心智堅強，才可戰勝可怕病魔。

罕見疾病雖涵蓋多種不同症狀，每位病友所受之病痛不同，但大家都有著對未來之期許，立足、求發展、尊嚴活下去，必要按既定目標，不怕困難戰下去，在此情況下，我們並沒有時間自悲或憐憫自己，唯一目標就是努力奮鬥「戰勝罕病，邁向成功」。

第二章

疾病面面觀

Brochure of Duchenne Muscular Dystrophy



一、疾病簡介

裘馨氏肌肉失養症(Duchenne Muscular Dystrophy；以下簡稱DMD)是1860年由法國醫師Amand Duchenne首次描述而命名，是一種細胞膜上稱為肌縮蛋白(Dystrophin)的蛋白質基因突變所造成的肌肉纖維退化之疾病。Dystrophin對於維持肌肉細胞膜的完整性相當重要，DMD患者因缺乏此肌縮蛋白易造成肌細胞膜損傷及崩裂、壞死，此基因位於X染色體上(Xp21)，是一種性聯隱性遺傳模式(若女性帶有此基因，則僅為帶因者不會發病或症狀較輕，男性帶有此基因者則會發病)。目前全世界每3,500名新生男嬰中有一位罹病，國內則未有明確統計。貝克氏(Becker Muscular Dystrophy, BMD)肌肉失養症也是此基因的突變，但因可製造出構造不完整的肌縮蛋白，所以部分功能仍可發揮，因此臨床症狀較輕微。

DMD患者發病年齡早於貝克氏肌肉失養症患者，且症狀也較嚴重。DMD患者通常於6歲前發病甚至少數個案於幼兒期出現症狀。患者早期症狀為下肢、靠近骨盆的肌肉漸進式無力，而出現容易跌倒、跌倒後

不易爬起、墊腳尖走路及走路搖擺且吃力的情形，漸漸無力會擴及上肢、脖子及其他部位，通常於10歲左右開始不良於行，約12歲前需使用輪椅協助行動(BMD患者12歲後仍可行走)，其自然病程的平均歲數為15-30歲，患者最後常因心肌出現病變或呼吸肌無力，而有心臟或呼吸衰竭問題出現，為一種進行性肌肉運動功能退化疾病。

目前未有積極治癒方式，但可依症狀做治療及控制，其中早期復健或使用類固醇治療可協助增進肌肉力量、減緩疾病進行，而輔具的使用則能提升自我照顧能力及增加生活品質。現雖知小分子藥物及幹細胞移植等治療的發展，可能成為DMD患者治療的新契機，但目前仍處於臨床實驗階段，建議可待試驗結果確定後再與醫師討論使用之可能性。

DMD患者肢體上雖有很多限制，然而也有許多人仍克服身體的障礙、努力進行復健及追蹤，更有不少人靠著自己的努力於校園中展現優異的成績，憑藉著自身的力量奉獻於所喜歡的領域中。相信只要肯付出心力及努力，亦能對社會有所貢獻及作為！



二、臨床症狀

患者由於肌縮蛋白缺乏導致肌纖維變性及壞死，最後造成各部位肌肉功能漸進性的退化，患者通常是以下肢肌無力為早期臨床表徵，進而漸漸影響手部、頸部等區域。疾病初期由於小腿肌肉逐漸被脂肪及結締組織代替，患者小腿外觀會出現假性肥大(Pseudohypertrophy)的情形，而肌纖維大小差異及纖維化則造成肌肉萎縮並影響功能。患者通常於6歲前開始出現肌無力的症狀，主要是以骨盆肌及大腿肌肉的侵犯為主，其病程呈現漸進式及雙側對稱性的肌無力症狀，而後期會導致骨骼變形、關節攣縮，並影響心肺及行走功能。

一般患者症狀若出現在2-12歲，可稱為早期症狀，若出現於12歲後稱之為後期症狀。患者依發病時間長短、影響不同，分別會出現以下各項不同症狀：

早期症狀

此時期患者通常於2-6歲左右出現：學步期易於平地跌倒、走路不靈活及跑步能力差的情形，走路則容易呈現左右搖擺狀態，稱為搖擺式步態(Waddling Gait)；7-12歲間則易出現肌肉逐漸無力，進而影響腿部、手部、呼吸肌、心肌等功能，而此階段患者則會逐漸喪失行走的功能，並需要輪椅的協助行動。以下則針對幾項重要症狀加以說明：

1. 典型症狀

- 動作發展遲緩：患者首次學步年齡通常在16-18個月後，較正常兒童慢。
- 輕度智能障礙：腦中蛋白質異常會造成認知及行為缺陷，約有1/3的患者有輕度智能障礙。
- 持續性且對稱性之肌無力：早期只在下肢呈現，近端肢體受影響較遠端大。
- 搖擺步態：無法快跑，若快走則易出現身體左右搖晃之搖擺步態(Waddling Gait)。
- 無法跳躍及單腳站立。
- 高爾氏徵候(Gowers' Sign)：由於三角肌、臀肌及腿部股四頭肌等近軀幹的肌肉群受損，造成肌肉無力現象，患者會出現高爾氏徵候，由地板起身需先用手協助支撐膝蓋或地板後，方能施力站起(如圖一)。



- 肌肉外觀會出現假性肥大(Pseudohypertrophy)的情形：好發腿、臀部肌肉，主因肌肉內脂肪增生，取代正常肌肉組織，故外表肥厚；同時肌肉肥大亦可能出現於三頭肌、四頭肌及舌部。



圖一：高爾氏徵候(Gowers' Sign)：患者無法直接由地板站立，需支撐地板或膝蓋方能漸進式站立。(此圖摘錄於 http://www.pediatric-orthopedics.com/Topics/Muscle_Neuro/Diseases/Muscular_Dystrophy/muscular_dystrophy.html)

2. 非運動能力表現

DMD患者於幼時通常會有整體性的發展遲緩，除肢體功能外亦可能有語言、智能等遲緩表現。



小叮嚀

病患於疾病早期會出現走路易跌倒、步態不穩及搖擺步態，家長容易忽視這些症狀，建議若家中小朋友長期有此狀況，可就近至醫院檢查，排除罹病的可能喔！

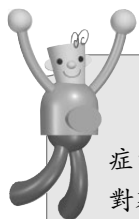
後期症狀

隨著病程進展，患者的肌肉將漸漸趨於虛弱無力，除了早期的肢體問題呈現外，後期更因呼吸肌、三角肌等肌肉力量退化，影響全身多方的功能。以下則為患者後期易有之問題及併發症：

- 脊椎側彎：若側彎嚴重時(一般為大於45度)會建議手術治療，以減少因壓迫所造成的各種不適症狀。
- 呼吸問題：脊椎側彎嚴重會影響肺部的擴張，加上呼吸肌肉也會逐漸無力，容易造成感染、呼吸衰竭等情形。
- 吞嚥功能變差：由於張口和吞嚥食物的肌肉退化，造成患者有進食緩慢及容易哽噎(Choking)的問題出現。
- 腸胃問題：由於腸道平滑肌肉(Smooth Muscle)的退化，降低了吸收食物的能力，患者易體重過輕，且因運動量下降、腸蠕動變少，患者多有便秘問題。
- 心臟功能改變：由於心肌於後期會有收縮無力狀況，所以患者容易出現呼吸較快、下肢水腫、食慾不振等心臟衰竭之症狀。



- 其他症狀：患者容易因上述多項症狀造成頭痛、肌肉疼痛、注意力不集中及睡眠障礙。



小叮嚀

患者的身體功能會漸漸退化，若能早期預防併發症的產生，將減少患者許多生活上不便及痛苦，當然對延長生命也很有幫助喔！



三、診斷原則

裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne Muscular Dystrophy) 為肌肉退化性疾病，患者早期會有發展遲緩、容易跌倒等臨床症狀出現，一般醫師可依臨床症狀作初步的判定，進而藉由抽血、肌肉切片等檢驗來協助確診。常見診斷方法如下：

臨床診斷

臨床症狀為醫師診斷疾病之第一要件，若症狀諸多符合者，醫師則會安排更深入的檢查，以協助確診。

- ◎ 肌肉出現假性肥大的情形：好發小腿的腓腸肌、臀部肌肉，觸摸起來比較硬，但肌力甚差。
- ◎ 持續性且對稱性之肌無力。
- ◎ 肌腱反射檢查呈現減弱或消失現象，但若有肌肉顫動(Fasciculation)、手部顫抖或感覺喪失，其它的診斷，如脊髓肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy) 或周邊神經病變就要列入考慮。

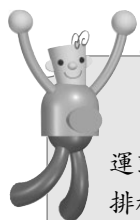
- ◎ 搖擺步態出現。
- ◎ 高爾氏徵候(Gowers' Sign)出現。
- ◎ 智力障礙：患童若接受智力測驗，約 20%-30% 的人，有智力障礙。
- ◎ 呼吸功能受損：疾病後期容易產生反覆性肺部感染。

生化檢查

此症可經由檢查血液中肌肉酵素值以及其他相關檢驗協助判斷、確診。

* 血清肌酸激酶(Creatine Kinase , CK)

當肌肉受損時，人體會釋出高濃度的肌酸激酶於血液中，體內的肌酸激酶濃度會比一般人上升至至少10倍以上；DMD患者因肌肉纖維壞死，使得 CK 大量釋入血液中，體內的肌酸激酶濃度會比一般人上升至



小叮嚀

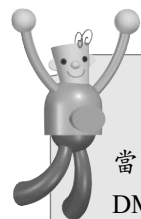
上述DMD患者常見之臨床症狀，亦會出現在其他運動神經元或肌肉病變，爲了鑑別診斷，需進一步安排檢查，藉由各項檢驗來協助診斷的確認。

10倍以上(常高過百倍)，因此藉由檢查血中各種肌肉酵素(CK，GOT，LDH 等)值，可協助確診判斷。另外，DMD帶因者雖無症狀，但約70~80%帶因者 CK 值仍會升高。

影像檢查

* 心電圖(Electrocardiography , EKG)

少部分患者可能會合併心肌病變，而此項檢查主要透過心臟收縮和擴張運動所產生的弱電流，當此種電流流經全身時，可經由安置在手腳上的電極，轉移到電流計，再以波紋記錄在紙帶上，心電圖出現異常波形時，醫生可依波形的變化及配合心臟超音波檢查，來判定患者心臟是否受損及損傷程度。



小叮嚀

CK值爲肌肉有無壞死的臨床血液檢驗指標，但當CK濃度增加，僅表示肌肉有病變，並不一定是DMD；此數值升高原因很多，如心肌梗塞、老年、多肌炎、激烈運動後及產婦血液中CK數值都可能偏高，建議需進一步檢驗及鑑別診斷。

* 肌電圖(Electromyography)：包括周邊神經傳導速度及肌電圖檢查

由肌電波記錄器所記錄的肌肉電波活動，利用神經及肌肉的電生理特性，以電流刺激神經，記錄其運動和感覺的反應波是為神經傳導速度，可以用來排除周邊神經病變；或用針極記錄肌肉的電生理活動，來輔助診斷各種神經或肌肉病變。

肌肉切片檢查(Muscle Biopsy)

由肌肉切片可發現，肌肉纖維的大小差異變大，有異常萎縮或肥大現象，其中會出現壞死或再生纖維、透明纖維及肌內膜的結締組織與脂肪組織增加的情形。

肌肉檢體接受C-端、N-端及本體(rod)端三部分之肌縮蛋白免疫染色，DMD患者之肌纖維表面通常不存在肌縮蛋白，但偶爾仍有少於5%的肌纖維會有肌縮蛋白(Dystrophin)的殘存。BMD患者之肌纖維上之肌縮蛋白會呈現不連續分佈(Patchy Distribution)。通常肌縮蛋白免疫染色可以區分DMD及BMD，可作為患者疾病診斷的重要參考。

基因檢驗

DMD 患者多數(約65%)伴有大片段基因的缺失(Deletion)，有10%會有Dystrophin基因片段重複(Duplication)，而其他患者會有小片段缺失、點突變或是其他基因變異。如能找到Dystrophin基因異常，可以用來篩檢家族內其他的女性，以發現帶因者的存在；但由於DMD 的基因相當複雜，檢驗不易，實需投入大量的人力和物力。目前台大醫院基因醫學部及柯滄銘婦產科有提供此項檢驗服務。



小叮嚀

肌肉切片為侵入性檢查。當發現疑有神經或肌肉病變患者，在經過神經傳導檢查及肌電圖檢查後，仍不能確立診斷者，經醫師專業評估下，才會建議患者接受肌肉切片檢查，以作更詳盡之鑑別及確認診斷。

產前診斷

此症是 X 染色體性聯隱性遺傳，所以男性只要其 Dystrophin 基因異常，皆會致病；而女性如有基因異常，通常不會發病，僅成為帶因者，少部分亦可能出現較輕的症狀。帶因之女性在生育時，有一半的機會將其異常基因傳到子代，因此女性帶因者若懷孕，則可考慮以產前診斷來確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以達最適切的決定。

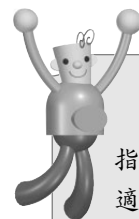
產前診斷之進行方式是在懷孕10-12週時進行絨毛膜採樣，或在懷孕16-18週進行羊膜穿刺，以獲取胎兒細胞。取得胎兒細胞經過培養後，通常會先做染色體分析，以了解胎兒的性別及Dystrophin基因分析，藉以分辨正常、帶因者(女嬰)或病患(男嬰)。

其他

* 家族史協助判斷

如家族中已出現過DMD患者或同一位母親接連生出兩位此症病患時，該家族之詳細族譜則可協助判斷下一代是否有罹病之可能。建議有此家族史之母系男性親戚皆應接受詳細的遺傳諮詢及檢驗(如兄弟或外甥

等)，另帶因者(如外婆或阿姨等)，也應藉此找出或排除遺傳之可能性。



小叮嚀

除了以上各項特殊檢驗之外，患者應配合醫師的指示，定期接受各項檢查，以了解疾病的進程，做最適切的治療。



四、治療原則

DMD目前未有積極治療方式，患者多靠症狀治療來解緩不適，復健治療及適當運動則可協助延緩肌肉功能退化。目前雖有人主張幹細胞移植 (Stem Cell Transplantation) 可替代損傷細胞達到治療的目的，但仍建議應考慮移植所帶來的風險及各項危險性。以下則針對患者各項相關治療問題加以說明：

骨骼問題

- ◎ 脊柱側彎：隨著患者年齡及病程進展，其輔助脊柱之肌肉會逐漸喪失支撐能力，因而患者脊柱及骨骼可能會產生側彎或變形，容易壓迫胸腔影響肺部功能。建議脊柱側彎輕微患者可藉由背架或復健運動協助矯正及避免惡化，嚴重者可在醫師建議之下行適當矯正手術，減少壓迫造成的不適，亦可維持患者正常肺功能及預防併發症。
- ◎ 垂足、關節攣縮：人體維持正常姿勢，需保持肌肉及關節之正常伸展，DMD患者則因肌肉無力及關節攣縮，容易造成垂足以及關節變形，影響行動能

力。因此，鼓勵患者配合物理治療協助維持肌肉力量，同時可利用垂足板或輔具改善擺位，避免因肌重力不平衡所造成的肌肉攣縮、關節變形；後期患者行走逐漸失能時，最易發生下肢屈曲、攣縮及變形，必要時可考慮手術來減緩這種情形。

類固醇治療

除一般醫囑藥物外，在疾病發作之初，類固醇使用可減少肌肉蛋白質的分解，延緩病程的進展，約可延長3年走路時間，同時可強化肌肉力量及肺部支撐力，減緩其許多不適症狀。然長期使用類固醇則容易發生體重增加、白內障、骨質疏鬆及高血壓等情形，許多患者則會出現庫欣氏症狀，如月亮臉(Moon Face)、水牛肩、青蛙肚症狀，而一但有副作用的發生，則應該遵照醫師指示調整或漸進式減低服用劑量，切勿自行停藥，以避免造成腎上腺功能不足或腎上腺危機症(即類固醇戒斷症候群)，情況嚴重時亦可能致命。因此，類固醇之使用應遵照醫師指示，並配合定期回診，患者不可擅自服用以免產生嚴重併發症。

幹細胞移植

幹細胞是全能的細胞，為一種能夠分化成各種細胞組織的原始細胞；其具有分裂、增殖成另一個與本身完全相同細胞的特性，若趁著這些細胞功能還未分化時，在人為的操縱下，可以塑造它的功能。醫學治療上，應用於人體則可做為組織及器官細胞的更新及受傷修復作用。其來源可分為骨髓幹細胞、周邊幹細胞及臍帶血幹細胞，其中臍帶血幹細胞由於胚胎分化尚不完全，免疫反應尚未成熟、對於移植後的排斥反應較小且對基因接受度高，所以國外在DMD的治療實驗上，則藉以將健康細胞移植入DMD患者體內取代受損之細胞，以提供患者良好之基前細胞質，做為肌肉細胞生長之使用，其排斥情形雖較為減少，但至2008年止，尚處於臨床試驗階段，後續治療效果仍有待觀察。

由於移植本身有其困難性及風險，且大量細胞移植亦容易增加癌症的產生，同時患者家庭亦需考慮患者術後抗排斥及龐大醫療費用問題，建議若欲參加臨床試驗，應與醫師及家人充分溝通，再做最後決定。

Nonsense Suppression Therapy (暫稱PTC124治療)

PTC124是近期基因治療中的新發現，用於治療基因缺陷中因「無意義突變」(Nonsense Mutations)所造成的疾病。「無意義突變」主要是因為患者的DNA序列改變，導致發出分子終止信號過早，而無法產生功能正常的肌縮蛋白所造成；而PTC124則是藉由讓身體忽視這些錯誤訊息，轉而製造正常蛋白質的方式來協助治療。DMD患者中有少許的個案屬於此類型，未來若證實其療效，此族群則可藉此來治療。

目前為止，PTC124已完成第1期針對健康者進行的臨床試驗，主要針對藥物的一般安全性、口感及食物對該藥在胃腸吸收的影響等做測試，而為確保藥物的穩定性及療效仍須再進行第2期下半階段及第3期臨床試驗，建議可待測試通過後再評估使用之可行性。

提昇Utrophin蛋白質之治療

1992年Dr.Kay Davies發現類似Dystrophin的一種Utrophin蛋白質存在，一般來說，健康的人出生後Dystrophin會漸漸增加並取代Utrophin，但卻於DMD或BMD患者體內發現仍有少量的Utrophin存在，而其作用與Dystrophin相似，主要在穩定細胞減少分解，一般可作為Dystrophin的部分代償作用。實驗中發現，若藉由注射Utrophin基因的方式來刺激增加體內Utrophin數量，可使帶有DMD缺陷的老鼠部分功能回復。

現已知國外已嘗試於DMD患童身上，進行肌肉注射Dystrophin基因及肌肉蛋白Utrophin基因的兩種臨床試驗，發現部份孩童及成人的免疫系統可能會將新的Dystrophin基因視為外來的蛋白出現排斥情形；而注射Utrophin基因，則因患者原本體內已製造Utrophin，所以系統接受Utrophin基因機率較大，且能促使Utrophin不斷生成。所以，未來若證實Utrophin可以代償Dystrophin部分的功能及其安全性，也許能成為另外一條治療的途徑。



五、照護原則

DMD患者從發病後即開始面臨身體各方面功能退化之改變，目前並無有效的治療方法，醫療方面則著重於復健與合併症的預防。隨著患者活動功能的慢慢退化，輔具更逐漸成為他們日常生活當中，不可或缺的工具。以下則針對各種照護原則加以說明：

日常生活

由於此症將會造成患者產生四肢步態不穩、測距不準等情形，甚至到最後會有肌肉、四肢萎縮及長期臥床的情形，所以可提供的協助，應視不同階段而有所不同。

日常生活方面應注意以下事項：

◎行動方面

1. 環境：居住環境應保持空氣流通及整潔乾淨，避免雜物堆積。當患者出現步態不穩時，家中擺設不宜太複雜，且應增加安全措施，以防跌倒後之碰撞。例如：防滑墊、扶手、明亮燈光的增設，



而在浴室也需注意馬桶座之調整改建，及其他無障礙空間配合。

2. 輔具：輪椅、電輪..等資訊，使用膝踝足矯具(KAFO)或踝足矯具(AFO)，或使用輪椅、支架、背架等輔具代步使用。

◎進食方面

1. 飲食均衡，如患者無法有效的咀嚼及吞嚥，應採取少量多餐，配合軟質飲食，為避免便秘的發生，可多喝水及食用蔬果。
2. 患者後期因肌肉功能退化，導致吞嚥困難，必要時需放置鼻胃管或造瘻口，藉此提供患者不能順利吞嚥之營養補充，鼻胃管約一個月更換，可至各醫院或聯絡居家護理予以服務；造瘻口是藉由手術於胃部或空腸中建立通道，以高蛋白、高熱量的流質食物作飲食補充，為暫時性或永久性補充營養攝取之用，供給患者足夠的營養，但仍需控制體重。

◎復健方面

能走動時，盡量不要依賴支架、拐杖或輪椅等輔助用具，並配合復健及物理治療師按時做復健運動。

1. 物理治療：平日可在治療師的建議之下，針對容易產生關節攣縮的部位，例如上肢的肘關節及腕關節、下肢的髖關節、膝關節及踝關節，協助患

者做適當的伸展運動及被動關節活動角度運動，以延緩病程進展、維持正常關節活動角度並避免關節攣縮。

2. 溫和運動：患者仍可藉由游泳、瑜珈等運動來幫助肌肉力量的訓練，但運動量不宜過度，應視患者的身體狀況而定。

呼吸及睡眠困擾

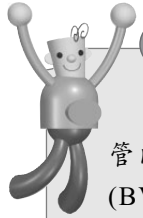
DMD患者呼吸肌會因為疾病而受到影響，導致肌肉功能受損，因此，預防肺臟併發症的產生、定期評估患者的呼吸功能狀況，對DMD患者而言，是相當重要的；患者及家屬需應配合醫師及呼吸治療師建議，針對其症狀、理學檢查及肺功能狀況擬訂個別的呼吸治療計劃。

肺功能檢查包括：常規肺量計，測氣流速、肺活量、潮氣量；如患者睡眠型態改變時，家屬需注意夜間睡眠時是否有呼吸困難情形產生，因睡眠當中，呼吸無法順暢，將導致呼氣量不足，也會造成血氧降低，需配合服藥治療或呼吸器使用，可改善其睡眠品質，降低危險。

脊柱側彎的程度容易演變成肺部塌陷，進而影響到肺功能，甚而引起肺炎，導致死亡。因此，需要定期追蹤肺功能檢查，此項檢查除可作為病程進展程



度之追蹤，另可作為評估，是否需要實行外科手術及插入氣管內管的可行與危險性。



小叮嚀

氣管插管(Endotracheal Intubation)：將一塑膠之氣管內管從病患口中直接插入氣管中，並接上甦醒球(BVM)或呼吸器將氧氣直接送到傷病患的氣管(肺)中，藉以提供高濃度氧氣。當DMD患者呼吸功能衰竭、呼吸停止時，可考慮是否行氣管插管或其他非侵襲性(不實施氣管插管)之呼吸治療，來維持DMD患者呼吸道通暢與給予適當之呼吸治療。

校園環境與資源

1. 校園安全：加強校園內無障礙設施改善及建置(如無障礙廁所、坡道)外，另可於教室或洗手間設置保護墊及輔助扶手，除避免跌倒及傷害，加強使用上的安全外，亦能讓患者能有更舒適的學習及成長空間。
2. 同儕相處：就學前先與學校老師及同學的溝通，讓師長及同學對於DMD疾病有初步的認識，減少同儕因對疾病陌生，而排斥患者或不知所措，也可藉此了解與患者相處的模式，當營造出友善校園環境時，同儕也將成為患者學習的助力。
3. 社會、心理上：父母及家庭成員應讓患者了解，疾病帶來的影響，同時應發掘其興趣或嗜好，鼓勵盡情發揮、培養長才並增加自信心。若有需要，則可藉助心理諮商或輔導，協助心理的調適，進而培養患者人格的完整發展。
4. 在家教育：主要針對年齡6-15歲的學生，因為病況而導致嚴重生理障礙，或因為特殊情況無法前往學校上課，家長可代為申請在家教育，並經由鑑定評估以決定是否符合資格；「在家自行教育」鑑定的工作，可由校方、社工及醫療人員共同擬定決議，若核准得以在家教育，則教育局會派在家教育巡迴輔導教師定期到家中，進行評估並排定學習課程，於家中提供特殊教育服務。



家庭社會支持

1. 情緒方面：因身體限制，患者於社會適應上，可能出現容易無助、沮喪、憂傷或冷淡之情緒改變情形，除家人應予關心及溝通外，若情況嚴重，則建議可透過輔導或心理諮商，以協助患者及家屬們調適與面對。
2. 社會：患者因活動及生活上諸多不便，常需他人協助，社會應該給予更多的接受與包容，建議患者可與同性質病友團體相連結(如：肌萎協會..等)，讓其能與他人溝通並藉此建立正向、樂觀的態度。
3. 經濟：患者因照護及就醫的需求，往往主要照顧者多無法外出工作，導致許多家庭經濟上的問題，建議可藉由醫院社工或當地社會局尋求更有利的社福資源及經濟協助。



六、復健與輔具介紹

第一輔具中心 物理治療師 林中竹

DMD患者發病後，除給予復健及症狀治療外，仍需配合以下方法，協助改善日常生活功能、促進患者生活品質改善。與病魔抗戰的路上，真的很辛苦，除放鬆心情，保持樂觀，培養喜歡的興趣外，也需要憑著堅持與愛，充滿生命力的面對未來，加上定期回診接受醫師治療，相信患者可以得到最好的照顧。

肌肉萎縮症可依照病因以及症狀歸納出多種類別，不過即使是被診斷為同一類型疾病的病友，肢體功能受疾病影響的程度卻可能大不相同。

人的身體是由肌肉、骨骼搭建而起的架構，隨著疾病過程的影響，頭頸部、軀幹、四肢肢體等部位，因肌肉無法提供足夠支撐，進而導致嚴重脊柱側彎及變形，若能於疾病初期即能提供正確方向的「擺位系統」，將能適度的減緩關節及身體姿勢形變的速度，可能是除了以手術等侵入性治療方式外，維持良好生活品質的另一選項。

擺位系統的應用，包含了日常生活中常見姿勢，尤其是以坐姿及躺姿為主，應用在身體的不同區塊，考量的要點也不同，下面介紹應用於身體不同部位的輔具類型：

◎頭頸部位

由雙眼所看出去的世界，視線所及之處與頭頸部位的姿勢控制密不可分。受疾病影響，DMD患者的頸部肌肉力量不佳，無法提供頭頸部良好的動作控制，常見形成“頭部上抬、僅藉由頸椎支撐的姿勢”(圖



圖1

1)，維持此姿勢時，病友或許會覺得相較其他姿勢來的輕鬆，但是此姿勢極容易受外力影響而失去平衡，進而影響學習與行動的效率。因此在擺位系統的應用上，建議應優先協助提供頭頸部位良好的姿勢控制。

舉例來說：在自行操作電動輪椅，或由照顧者協助推行輪椅的同時，頭部姿勢需能與視線相互配合，有助於控制方向；路面顛簸或上下坡引起之震動，容易影響頭部及身體的動作控制，搭配使用『特殊頭靠(圖2、3)』，較能有效率的提供頭頸部良好支撐及穩定的姿勢控制。

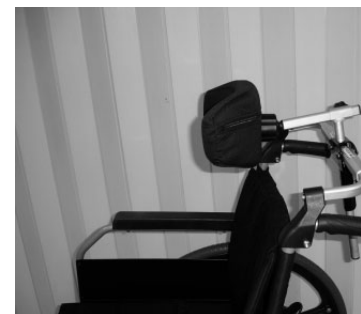


圖2



圖3

在閱讀或學習時，患者的頭部仍維持在上仰姿勢，視線也因此上抬，僅能利用眼角餘光來看東西，此時可搭配使用：1. 斜面鏡眼鏡：藉由影像折射原理，即使頭部上抬時，亦能看到擺放在水平位置的物品(圖4)。2. 傾斜閱讀架：改變書籍放置角度，減少身體前傾機會，提升閱讀效率。



圖4



◎軀幹部位

(一)床墊的選擇：

每個人每天平均約有6~8小時不等的睡眠時間。DMD患者因疾病的影響，體耐力不佳，常需躺臥在床上休息，維持躺姿姿勢的時間超過日常生活比例一半的機會很高，所以床的形式及床墊的選擇會影響使用者在床上的身體位置控制及照護者的協助。常見床的形式及床墊類型如下：

『電動床，(圖5)』，由馬達驅動，使用方式可區分為2種，可視使用者能力自行操作或請照護者代為操作，以調整床面角度及床面高度，減輕照護者為協助病友變換姿勢，例如：上半身抬高、床面移動至椅子上或攜抱患者所造成的負擔。



圖5

患者若關節變形、脊柱側彎明顯，在躺臥姿勢下，會自行摸索維持在特定姿勢(例如：側躺)，以維持身體穩定，但身體因脊柱側彎形成的隆起部位容易持續性的受到壓迫，而凹陷部位卻無法接觸到床面，容易造成床墊凹陷變形，無法提供良好的舒適度。病友們及一般大眾最容易接觸使用的床墊為泡棉材質，泡棉材質床墊可順應使用者身體外型改變形狀，提供不錯的包覆性，但無法針對特定區域提供支撐，使用上有時會覺得整個身體陷在床墊內，甚而影響變換姿勢時的效率。因此建議可考慮使用『流體力學床墊搭配泡棉床墊』是以穩定性佳的泡棉床墊，搭配『流體力學床墊』(例：凝膠床墊、脂肪床墊，圖6)，提供骨頭較明顯隆突處如同多了一層肉墊般的緩衝，減少壓力過度集中於局部區域，導致皮膚破損甚至是褥瘡的可能性，或是使用『氣墊床墊，圖7』，利用馬達以固定時間(平均約5~8分鐘)讓等間距的單管交替充氣洩氣的方式，平均分散關節或骨頭較明顯處的壓力，減少壓力過度集中在局部區域的可能性。



圖6



圖7

(二)輪椅的選擇：

除了躺臥姿勢外，患者們大多維持坐姿姿勢，進行日常生活的其他操作，如看書、上網、與他人互動，或藉由輪椅代步，行動於不同的地方或較遠的距離。但坐姿姿勢相較於躺臥或其他姿勢，對於體力的負荷較大，進而影響到上述的日常生活功能操作效率，因此選擇一張兼具良好坐姿擺位功能及行動能力的椅子是很重要的。患者們常使用的椅子型式為『電動控制』與『手動控制』的輪椅(圖8~9)。



圖8



圖9

在輪椅的選擇上，考量到患者的肢體控制能力，有『自行控制』、『由照護者協助操作』及『兩者並存』等三種不同操作方式的輪椅可供選擇，但由於漸進式的肌肉萎縮，所伴隨而來的骨骼變形，市售的一般輪椅較無法提供完善的擺位支持系統，因此建議依個人需求的考量，與專業人員(醫師、物理治療師、職能治療師、廠商)討論過後，一同來尋求合乎自身功能

的輪椅類型，亦即通稱的『特製輪椅』。

特製輪椅包含了3大組成要件：

- 1.輪椅骨架主體：尺寸合乎使用者身材比例，操作方式亦符合使用者目前肢體控制能力。
- 2.特製背靠：依據使用者身材變形程度選擇，提供良好背部支撐性及控制變形速率。

常見型式如下：

- 硬式背板+泡棉組合，椅背與座面夾角可微調，兩側軀幹支撐墊(圖10)。
- 依使用者身材比例模擬，利用真空成型方式塑型(圖11)。
- 3.特殊材質坐墊：平均分散坐姿時臀部骨突明顯處所承受的壓力，提升坐姿舒適度及穩定度，常見型式如下：



圖10



圖11



- 泡棉材質：可依使用者身體變型程度裁切出不同造型(圖12)。
- 凝膠材質：半固體形式或流體型式，利用材質特性，提供臀部骨突處緩衝，避免與椅面硬碰硬(圖13)。
- 氣墊座：由球面或三角錐體外型的氣囊構成，平均分散臀部壓力(圖14)。
- 真空成型：依照使用者臀部、大腿外型比例模擬塑形。

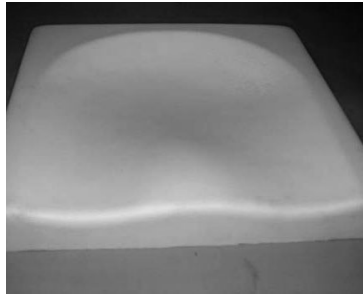


圖12



圖13



圖14

以上三大組成要件實在是缺一不可，三者兼具方能有效的提供良好坐姿擺位功能。

◎末端肢體部位

隨著疾病的進程影響，病友能自主控制的肢體部位越來越少時，僅存餘控制較佳的肢體部分便成為與外界溝通、學習的重要媒介。為了讓僅存的末端肢體(如：手指、腳趾、頭部動作、吹吸氣等動作)發揮較佳的操作效率，上述良好的姿勢擺位是重要的條件之一；除此之外，若能再搭配電腦及網路的使用，病友更可以持續與這個社會(甚至整個世界)有互動。

但在進行電腦操作時，標準型式的電腦週邊設備(鍵盤、滑鼠)與擺放位置，未必能符合每位病友肢體操控能力的需求。因此尋求到合適自己使用方式的特殊電腦輔具，可能是影響病友與這個世界接觸的關鍵。



特殊型式的電腦輔具，包含了電腦的『輸入介面(滑鼠、鍵盤)』，以及『適當的擺放位置』。常應用的電腦輔具如下：

1. 輸入介面

- 迷你滑鼠：體積較小，可藉由較小的抓握動作進行操作(圖15)。
- 軌跡球：無需移動滑鼠本體， 僅需撥動滾球控制游標方向，搭配左、右功能鍵操作(圖16)。



圖15



圖16

- Easy move感應式滑鼠：將「方向控制」及「感應式左、右功能鍵」整合的滑鼠，亦無需移動滑鼠本體，可利用手指細微的動作在小範圍內操作(圖17)。



圖17

- 紅外線滑鼠：由反光點及接收器組成，將反光點貼附在控制效率良好的身體部位(如：頭部)，當反光點移動時，接受器協助完成游標移動。
- 螢幕鍵盤：以滑鼠控制螢幕上的非實體鍵盤。鍵盤的尺寸、在螢幕上的位置、輸入法的切換、透明度(避免遮到後方視窗內容)均可調整(圖18)。



圖18

2. 適當的擺放位置

- 工作站：結合了螢幕掛架、電腦主機的放置平台，預先調校至使用者最方便的姿勢，提升了患者每次欲使用電腦時的便利性(圖19~20)。



圖19



圖20

輔具的應用是相當個別化的，沒有任何一項輔具能滿足所有人的需求。因此在選擇的過程中，由專業人員(如醫師、物理治療師、職能治療師等)協助評估並提供建議是相當重要的，才能確保所選擇的輔具是否符合特定病友的個別需求。另一方面，疾病不只影響到患者本身，更牽動整個家庭的生活。希望藉由本文的介紹，能協助患者及照護的家屬對於各類型輔具有初步的認識。藉由正確選擇合適的輔具，除了維持患者及照護者的生活功能之外，更能提升個人與家庭的生活品質，讓生命更有尊嚴。



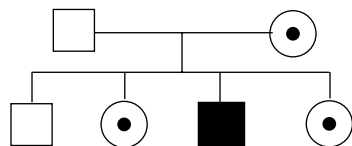
七、遺傳諮詢

人體細胞內共有23對染色體，其中22對稱為體染色體，另一對則是可以決定性別的性染色體(女性具有22對體染色體及XX的性染色體，男性則有22對體染色體及XY性染色體)。

裘馨氏肌失養症的變異基因(Dystrophin基因)位在性染色體X上，屬於性聯隱性遺傳，但仍有1/3是屬於新基因突變(De Novo Mutation)所造成的。性聯隱性遺傳是指藉由女性帶因者遺傳變異基因給下一代的模式所造成，若子代為女性，則有50%機率成為帶因者，鮮少發病，但仍有少數女性帶因者會出現症狀，此主要是因為女性X染色體的隨機不活化機制所造成。X染色體不活化是指，女性每個細胞內含有兩條X染色體，其中任一條可能隨機不表現功能，假如較多細胞正常的那一條X染色體不表現功能的話，那就可能出現症狀了。因男性只有一X染色體，但若為男性，獲得此突變基因就會發病。

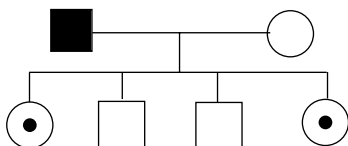
DMD的遺傳模式可歸類為下列幾種模式：

模式(一) 正常父親 帶因母親



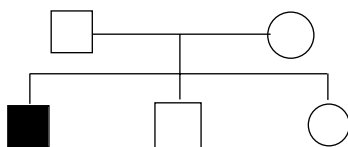
母親是帶因者、父親正常，所生男性有50% 機率為罹病、女性則有50% 機率為帶因者(不發病)。

模式(二) 罹病之父親 正常母親



母親正常、父親為DMD患者，所生育的男生皆為正常，女生則皆為帶因者。

模式(三) 正常之父親 正常母親



基因突變

父、母均正常，但所生男性為患者則多為Dystrophin 基因新的突變而來(發生率約1/3)。

※建議有DMD患者之家庭，其家中女性應接受檢驗，減少遺傳疾病發生之可能性。

八、資料索引

國際間有許多裘馨氏肌肉失養症相關病友組織，這些組織多由志工及患者家屬所組成的，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之情緒支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

◎國際病友組織

- 1) 澳大利亞肌萎協會
Muscular Dystrophy Australia
<http://www.mda.org.au>
- 2) 美國肌肉萎縮症協會
Muscular Dystrophy Association
<http://www.mda.org/>
- 3) 香港肌健協會
<http://www.hknmda.org.hk/home/>



◎國內病友組織

1) 財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路20號6樓

電話：(02)2521-0717

<http://www.tfrd.org.tw>

2) 中華民國肌萎縮症病友協會

地址：高雄市三民區九如一路58號3樓之3

電話：07-3801000

<http://ptp.moi.gov.tw/store/tmda/>

3) 社團法人台北市肌萎縮症病友協會

地址：台北市信義區忠孝東路五段790巷19號1樓

電話：02-2727-0425

<http://www.tpmda.org.tw/pdfk11/front/bin/home.phtml>

4) 更生復健服務中心

地址：台北市大安區新生南路二段54巷8號

電話：(02)23924851

<http://odh.oceantaiwan.com/>

參考文獻資料：

1. Prior TW, Bridgeman SJ, Experience and strategy for the molecular testing of Duchenne muscular dystrophy. *J Mol Diagn.* 2005 Aug;7(3):317-26.
2. Duchenne muscular dystrophy factsheet by Bushby, KMD, Professor of Neuromuscular Genetics, University of Newcastle upon Tyne, 2007
3. Duchenne muscular dystrophy, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
4. Nature Science update: RNA injections boost muscle strength
5. Duchenne muscular dystrophy http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=gn_d.section.161
6. Benjamin R, Becker Muscular Dystrophy Mandac, MD, 2008 Apr. 18. <http://www.emedicine.com/pmr/topic14.htm>
7. 遺傳疾病諮詢服務窗口: (91.11.04.) 裘馨氏肌肉萎縮症
8. 進行性肌萎縮症基因療法之研究進步 (29 Apr 2000)
9. 基因飛躍科技有限公司: 台灣地區裘馨氏肌肉萎縮症的分子生物學研究




第三章

Q&A 問與答

Brochure of Duchenne Muscular Dystrophy





一、Q & A —醫療篇

Q：什麼是「裘馨氏肌肉失養症，簡稱DMD」？

A 裘馨氏肌肉失養症是一種稱為肌縮蛋白(Dystrophin)基因變異所造成的肌肉纖維之壞死、再生及結締組織纖維化之一種肌肉退化性疾病，患者隨著年齡的增長，肌肉會逐漸無力及萎縮而失能，包含肢體運動功能喪失及身體其他器官功能影響。過去許多患者至疾病末期時，常因呼吸肌或心肌功能的衰退，產生呼吸衰竭或心臟衰竭等情形。

Q：DMD的遺傳模式？

A 為一種X染色體性聯隱性遺傳，通常女性帶因者所生之男性有50%可能罹病，女性則有50%為帶因者(不發病)。有1/3的DMD患者家中未有DMD家族史，為Dystrophin基因新突變所造成。

Q：DMD的女性帶因者會有症狀嗎？

A 女性每個細胞內含有兩條X染色體，帶因者有一條X染色體帶有突變基因，但另一條染色體存在則會發揮作用，故大部分DMD女性帶因者沒有症狀，但血液中CK值會升高，約有5-10%DMD帶因者會存在不同程度的肌無力，且女性兩條X染色體其中任一條可能隨機不表現功能，因此少部分帶因者會有症狀。

Q：DMD該如何診斷？

A 除了早期的症狀可協助判斷外，抽血(CK值檢驗、基因檢驗..等)、肌電圖及肌肉切片皆是DMD患者確診不可或缺的檢查。

Q：DMD該如何治療？


A 目前無積極治癒之方式，多針對症狀做治療，在藥物方面，類固醇類的藥品可在一段時期中延緩其惡化，但應考慮其副作用；此外定期回診追蹤(如檢查心肺功能)及預防併發症(如避免關節攣縮或脊椎側彎)為此症患者維護健康的不二法門喔。

Q：已生育DMD患童的父母，可以再生育嗎？

A 已有DMD患者之父母，於懷下一胎前，建議先做DMD患者Dystrophin基因檢驗，了解患者是性聯隱性遺傳或Dystrophin基因新突變所造成；若是因遺傳導致，建議於懷孕時應接受絨毛膜或羊膜穿刺檢查(分析Dystrophin基因有無異常)，了解胎兒是否有罹病之可能。

Q：該如何對待DMD患者？

A 實際了解此症所帶給患者限制同時，盡可能的協助改善其硬體環境設備的不足是首要步驟，而對於患者的身體滿足後心靈的需求亦須被注重。尊重患者的意願及增加同儕間的互動，更要避免過度保護，同時讓其能靠自己努力，完成可以贏得別人讚賞的事情，如此不但可避免患者被孤立，亦可避免過分依賴的個性產生。



二、Q & A

一社福篇

Q：「裘馨氏肌肉失養症是否可取得重大傷病卡或殘障手冊？」

- A** ◎ 重大傷病卡：裘馨氏肌肉失養症為衛生署公告之罕見疾病。自91年9月1日起，經衛生署明定公告之罕見疾病全數納入全民健康重大傷病之保障範圍，且永久不需換卡。
- ◎ 身心障礙手冊：根據「身心障礙者鑑定作業辦法」第三條第十五項規範以及相關規定，經中央衛生主管機關認定因罕見疾病而致身心功能障礙者，可依其殘障等級申請身心障礙手冊。

Q：我應該到哪裡尋求早期療育的協助？

- A** 為落實早期療育服務，全國各縣市皆設有發展遲緩兒童早期療育通報轉介中心，家長可利用內政部兒童局的網站 (<http://www.cbi.gov.tw/welcome.jsp>)，尋找當地的早期療育通報轉介中心，該中心可提供諮詢及轉介等相關服務。

Q：孩子就讀小學以前，我該尋求哪些資源？

A 根據特殊教育法施行細則第七條「各級主管教育行政機關應設置特殊教育學生之鑑定及就學輔導委員會，聘有關專家學者及機關學校人員為委員，必要時並得商請學術、醫療或社會福利機構協助。」因此各縣市皆於教育局設置「鑑定及就學輔導委員會（鑑輔會）」，負責國小、國中特殊學生鑑定、安置及輔導工作，聘任相關專業及行政人員辦理特教工作。家長在孩子準備進小學就讀時，可到各縣市政府教育局申請鑑定安置委員會之協助，依孩子的個別情況選擇適當的學校以及教學方式。另外，特教法施行細則第十一條中明訂著：「鑑輔會依本法第十二條安置身心障礙學生，應於身心障礙學生教育安置會議七日前，將鑑定資料送交學生家長；家長得邀請教師、學者專家或相關專業人員陪同列席該會議。」家長們一定要記得主動參加安置會議，以免喪失孩子就學的權益。

Q：你知道該疾病的病患可以申請醫療補助嗎？

A 只要是符合衛生署公告認定的罕見疾病，病患在國內醫學中心或區域教學醫院就醫的醫療費用，該診療醫院可以根據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條之規定，為您申請健保不給付之醫療費用補助申請。（經診療醫院為您申請補助之費用，診療醫院不得向病患預收。）

◎那些項目可以申請補助？

- 1.對罕見疾病的治療方法或遺傳諮詢建議有重大影響，其結果有助於日後治療方向及遺傳諮詢的「診斷費用」，皆可申請補助。
- 2.經國內外研究證實，具有相當療效且被普遍採用，同時已有醫學中心在進行臨床實驗的治療方式、藥物以及維持生命所需要的特殊營養食品等，皆可提出申請。

◎醫療補助的額度是多少？

罕見疾病醫療補助，可分為部份補助及全額補助兩種：

1.部份補助

以健保不給付金額的百分之七十為補助上限，其實際補助金額，將由衛生署罕見疾病及藥物審議委員會醫療小組審議。



2.全額補助

罕見疾病患者在兩種狀況下，可以得到全額補助：

- (1) 低收入戶病患的所有醫療費用。
- (2) 罕見疾病患者所使用的藥物，以及維持生命所需要的特殊營養食品（例如：衛生署公告的特殊營養食品）。

◎申請醫療補助注意事項？

- 1.凡申請罕見疾病醫療費用補助者，診療醫院不可事先向病患預收費用。
- 2.病患應提醒區域教學醫院或醫學中心等診療醫院之醫護人員，在醫療行為發生後之次月月底前，檢具相關文件向衛生署國民健康局提出申請補助。
- 3.診療醫院須準備的資料：
 - (1) 罕見疾病個案報告單（詳見p.73）
 - (2) 病患病歷摘要
 - (3) 醫療費用明細
 - (4) 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表（見p.75）
- 4.由診療醫院提出申請，經審議委員會審核後，補助款將直接核發給醫療院所。

罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

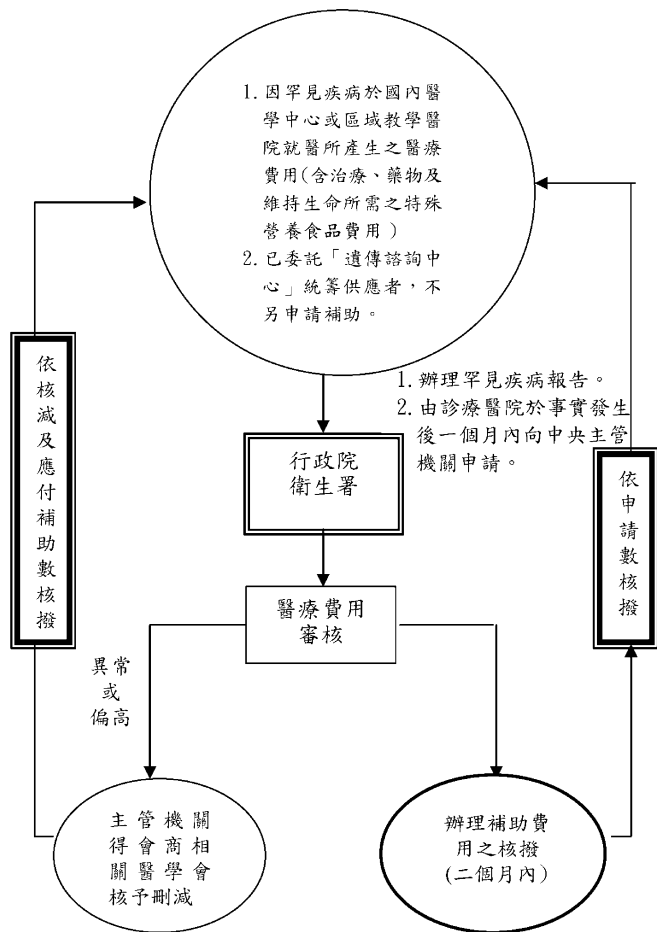
個案姓名	身份證字號					
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	<input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡	死亡日期：(請加註) 年 月 日	
疑似或確定診斷日期	民國 年 月 日	病歷號碼				
個案聯絡電話	公 () _____ 宅 () _____		手機 _____ 呼叫器 _____			
戶籍所在地地址	縣 鄉鎮 村 路 街 巷 弄 號 樓 市 區市					
現住地址	縣 鄉鎮 村 路 街 巷 弄 號 樓 市 區市					
來診原因	<input type="checkbox"/> 1.本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2.家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 3.其他 _____ (請註明)					
主訴及症狀 (C.C.& Symptom)						
主要病徵 (Sign)						
主要檢驗結果						
診斷名稱	中文 (填參) 英文 (必填)			ICD-9 編碼		
治療情形及建議						
協助訪視 (請勾選)	1. 是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構： _____ <input type="checkbox"/> 否 2. 病患是否同意被醫事專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> 否					
診療醫院 (全銜)						
診斷醫師	聯絡電話 ()					

註：
 1.「罕見疾病防治及藥物法」第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告」。
 2.「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
 3.第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局（台中市黎明路二段503號5樓）或傳真FAX:(04) 22545145、22543767，或E-mail:min @bhp.doh.gov.tw，電話：(04) 22550177轉413。



罕見疾病醫療補助申請、審核流程

罕見疾病醫療費用申請補助彙總表
(請以正楷書寫)



醫院 年 月 罕見疾病醫療費用申請補助彙總表								
頁數								
受理日期、受理號								
共 頁 第 頁								
身分證字號	姓名	ICD-9	疑似診斷疾病名稱	診斷(檢驗、檢查)費用	藥品費用	特殊營養食品費用	小計	
總計								

醫務費用申請補助總額： 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整

註：1. 各費用欄填列申請數即可。
 2. 依據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條規定：罕見疾病指：罕見疾病於國內醫學中心或區域教學醫院內產生之醫療費用，得依法申請補助。
 醫療費用之補助範圍：以該病種之醫療費用總額百分之十為限。以下列費用不得申請補助：(1) 該病人可免稅之醫療器材。(2) 罕見疾病藥物製造商之藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。(目前罕見遺傳疾病之藥物及維持生命所需之特殊營養食品以迄於核撥後應有，不得另行個別申請補助。請洽台大醫研、台北榮民總醫院內科部)。(3) 前期補助費用。此申請補助費對於事實發生後之本月份計開出之中央主管機關申請，並不符核撥標準及政府醫療費用之支出標準。申請費用應填報之標準：中央主管機關衛生部醫藥發展局公告。經核准之費用，於申請核撥時不得再行報支。

1. 本申請單第一聯由診療醫院留存；第二聯由衛生行政機關核辦。台北市愛國東路 100 號 13 樓，郵政信箱 10060。
 負責醫師 填表人
 簽章 簽章

洽詢電話：行政院衛生署國民健康局
(04) 2255-0177轉413

Q：罕見疾病用藥如何專案申請進口？

A ◎那些情況下可以「專案申請進口」罕見疾病藥物？

罕見疾病病患，如需使用尚未經過查驗登記的藥品；或已獲核准進口罕見疾病藥品之藥商無法提供該藥品者；或該藥品市價經主管機關認定明顯不合理者，病患可透過主治醫師，向行政院衛生署藥政處，提出專案進口申請。

◎醫療機構申請罕見疾病藥物專案進口，需準備那些資料？

- 1.醫院給衛生署之專案申請公文：載明委託進口之廠商，所須藥品之來源、數量。
- 2.藥委同意函。
- 3.治療計劃書。
- 4.藥品使用量預估。
- 5.病人同意書。
- 6.產品仿單、說明書。
- 7.各國公定書或藥典收載影本。
- 8.臨床文獻。

◎「藥物專案申請」的時間需要多久？

行政院衛生署藥政處會在收到申請文件三十天內，完成審查作業，並以書面方式通知審查結果。而專案申請所提供的藥物，每次以一位病患兩年使用量為限，並視實際需要分批進口。

洽詢電話：行政院衛生署藥政處
(02) 85906666轉6879

Q：你如何申請〈重大傷病卡〉？

A 行政院衛生署91年度9月起正式將公告罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，且該證明之有效期限為永久。因此罕病患者未來因罕病或其相關治療就醫時，可免除自行負擔之醫療費用。大大解決了就醫的障礙。病友尚未取得重大傷病卡者，或欲更正核卡疾病為正確罕見疾病名稱時，可採以下方式：

你可於門診時，請醫師填寫「全民健康保險重大傷病證明申請書（請加蓋醫院關防及醫師章，詳見p.80）」，並準備醫師開立30日的診斷正本、病患本人的身分證正反面影本或戶口影本，以掛號郵寄方式或親自到各地區健保分局辦理，如現場臨櫃申請者，請攜帶健保IC卡。

Q：過去使用紙本的重大傷病卡與目前重大傷病註記健保IC卡有何不同？有哪些注意事項？

A (1)依健保局的規定，重大傷病卡紙本證明只可使用到民國94年3月28日為止。領有紙本的重大傷病卡但尚未註記重大傷病在健保IC卡內的病

友們，只要到醫院就醫時，持健保IC卡到讀卡機前，請服務人員協助重新載入重大傷病註記即可完成登錄，之後再至診間就醫即可。

(2)若是新申請或須換發重大傷病卡的病友，其作業方式仍維持原來的申請程序，在各地健保分局核准後即可在現場登錄。若是以郵件辦理，則是在收到核准函後，可在醫院的讀卡機直接載入資料。

(3)若因其他因素而需要重大傷病紙本證明的病友，可以將健保局的核准函保留，或是攜帶病患身分證，前往各地健保分局櫃台申請核發「審查通知單」，此單據即具備重大傷病紙本證明的效果囉！

Q：重大傷病證明遺失如何辦理補發？

A 重大傷病證明資料已登錄健保IC卡者，健保IC卡遺失或損壞時，請依「健保IC卡管理須知」規定，填寫「請領健保IC卡申請表」，並檢附身分證證明文件正本（採郵寄辦理者檢附影本）請領健保IC卡。如需「請領健保IC卡申請表」，可至中央健康保險局網站下載表格。



全民健康保險重大傷病證明申請書					
醫事機構代碼：					
申請人姓名	男： <input type="checkbox"/> 出生 女： <input type="checkbox"/> 日期		年 月 日		
身分證字號	受理申請日期	(申請人勿填)		受理編號	(申請人勿填)
聯絡地址	聯絡電話				
診斷病名	應加填國際疾病分類代碼 (ICD-9-CM)		特約醫療院所用印 醫師簽章：		
申請人或代理人簽名或蓋章	簽名： 身分證字號： 申請人與代理人關係：		新申請： <input type="checkbox"/> 換發： <input type="checkbox"/> 申復： <input type="checkbox"/>		
健保局審核意見欄	1. <input type="checkbox"/> 同意發給重大傷病證明。 2. <input type="checkbox"/> 不符申請條件，不同意。 理由： 3. <input type="checkbox"/> 資料寫不全，請補正。 4. <input type="checkbox"/> 組室專用章： 承辦人： 日期戳章： 復核： 課長：		審查醫師		
注意事項	1. 本申請書得以現場或郵寄方式向健保局各分局提出申請。 2. 本申請書加蓋醫院戳章及醫師章，視同診斷書，於開立 30 日內有效。 3. 本申請書經審查核准後，相關資料同時登錄健保 IC 卡。 4. 申請時請檢附申請人 (本人) 身分證文件影本供留存，若委由代理人申請時，併請出示代理人之身分證文件供查驗。				

Q：如何申請〈身心障礙手冊〉？

- A** 1. 初次申請所需文件
- (1) 戶口名簿及身分證 (十二歲以下免持)
 - (2) 最近一吋半身照片三張
 - (3) 印章
2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

Q：如何補發或換發〈身心障礙手冊〉？

- A** ◎ 〈身心障礙手冊〉破損或不堪使用時
1. 換發所需文件：
- (1) 原身心障礙手冊正本
 - (2) 戶口名簿及身份證 (十二歲以下免持)
 - (3) 最近一吋照片二張
 - (4) 印章
 - (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。
2. 洽辦單位：戶籍所在地之區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎ 〈身心障礙手冊〉遺失時

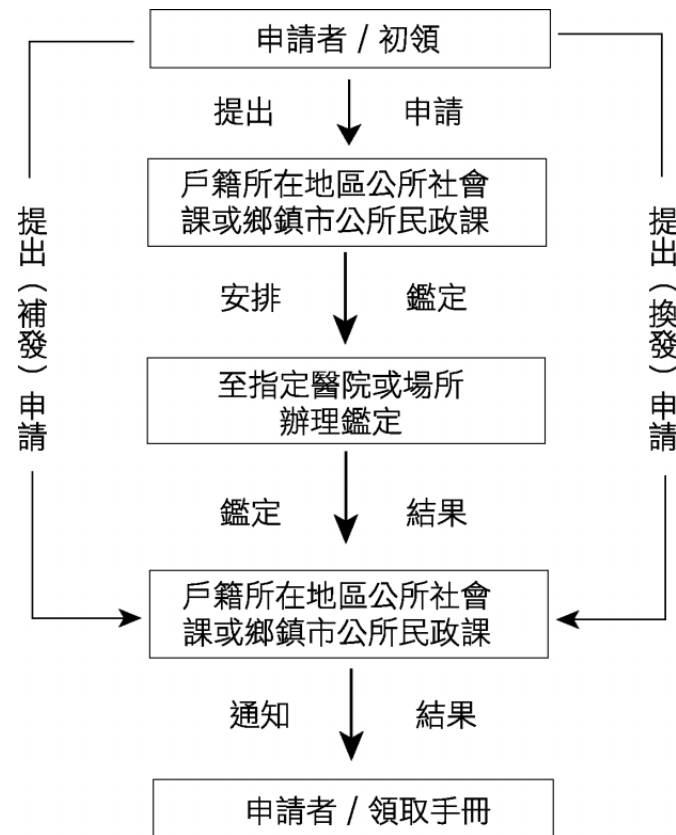
1. 補發所需文件：

- (1) 申請書
- (2) 戶口名簿及身份證（十二歲以下免持）
- (3) 最近一寸照片二張
- (4) 印章
- (5) 委託申請者，受委託人另應檢附授權書及個人身分證影印本。

2. 洽辦單位：戶籍所在地區公所社會課或鄉鎮市公所民政課。

◎當您的戶籍有異動時：請您先至戶政事務所辦理戶籍遷入登記，再攜身心障礙手冊及身份證或戶籍謄本至戶籍所在地區公所社會課辦理戶籍異動註記。

〈身心障礙手冊〉申請流程圖





第四章

心情留言板

Brochure of Duchenne Muscular Dystrophy





心情留言板

從知道弟弟罹患裘馨氏肌肉失養症至今，已經有十幾年了。其實在照顧弟弟的過程當中，我們還蠻積極的找尋國內外與肌肉萎縮症相關的照護資料，並且不斷的思考哪一種照顧方式最適合弟弟，也因此我選擇護理系就讀，期望能夠學到更多醫療相關的知識。很感謝罕見疾病基金會，還有中華民國肌萎縮症病友協會的支持，讓我們認識了很多罹患相同疾病的患者及家屬，除了彼此互相交流以外，也獲得了很多的資訊。

可能有很多人會問，身為罕見疾病患者的家屬，會不會很辛苦？有沒有哪些苦衷？其實我覺得，照顧他們這是一種責任，只要能夠讓患者擁有的生活品質，而且能夠享有與正常人一樣的權利，這些對我們家屬來說並不會很辛苦。只是社會上目前對於身心障礙者的眼光，其實並沒有很開明。這幾年來可以發現，很多人看到身心障礙者，其實很想幫忙，卻又有點怯步；而另一種人就是覺得不需要禮讓身心障礙者，當我們在公共場所需要搭乘電梯或是交通運輸工具時，常常會遇到沒有人肯讓我們推著輪椅的人先搭乘，都是一些手腳健全的人搶著搭乘，而我們只能被冷落在一旁，等待下一次搭乘，有許許多多的困境，其實是無法用三言兩語就能說完的。雖然政府不斷的在修正身心障礙者保護法，但是我覺得這只是其中一個層面，或許

必須從教育開始著手，其實身心障礙者跟一般人沒有太大的差別，只是在某些方面比較不方便而已，如果社會上對身心障礙者如果能少一點異樣的眼光，多一點關心跟愛心，肯多了解這些身心障礙者，這對於他們走入社會是有很大的幫助的。

另外，在這裡想分享一下這次我們帶弟弟到澎湖旅遊的經驗，不管是到商店街或旅館，都可以感受到當地人對輪椅族的友善，而且澎湖的無障礙設施也蠻完善的，這讓我們感到很訝異，為什麼台灣本島有很多縣市都無法做的跟澎湖一樣，我想這是政府相關單位必須去思考的。期望未來社會上有越來越多人能夠和善的對待身心障礙者，而我們家屬也會更努力的照顧患者，讓他們能享有和正常人一樣的生活，繼續為身障者的福利打拚。

小劬姐姐



心情留言板

- 一、6歲以前正常一般可行走，6~15歲要注意坐姿及手腳關節的活動，儘量避免變形及胸部脊椎側彎，如有側彎應去復健科做矯正。
- 二、16~18歲是觀察期，建議購買血氧機可監測血氧濃度及心跳、血氧濃度正常為95以上；90~95購買BIPAP幫助呼吸及睡眠；90以下應住院治療。
- 三、19歲以上是危險期，隨時要做最壞的準備，稍有不慎即呼吸衰竭而亡。德蔚在送醫前血氧濃度90以下，急診使用氧氣即刻昏迷，經過2小時急救終於甦醒過來，1周內即做氣切手術，氣切手術並不是每位家長都能接受，有家長選擇放棄急救；因考慮到經濟狀況及後續居家照顧問題，居家照顧是持續性的工作，每天都必須按表操作，德蔚居家照顧已3年多了，體重由原27KG增加至55KG，身體狀況穩定，要做好居家護理工作不是一件容易的事，若有病患家屬需要，本人願提供諮詢服務（如有意願聯絡者，請洽罕病基金會）。

德蔚爸爸97.07.

心情留言板

記得育政小時候很好動，甚至在媽媽肚子裡就很不安份的動來動去，時常讓爸爸在一旁看了又驚又喜，出生更因為長的白白淨淨的很可愛、小腿的肌肉又特別大，阿公常開玩笑說長大可以去參加舉重，因此還幫他取了一個有趣的綽號叫「香腸」。

育政在1週歲後，我們陸續發現他在許多發展上真有遲緩現象，輾轉就醫，直到署基早期治療機構進行檢查，發現是感統及語言需要治療，於是我們大約有3年的時間，每星期都要來回3次奔波於署基及長庚醫院接受復健治療，過程雖然辛苦，但我們夫妻都覺得只要他能進步這一切都值得。後來上小學時，發現體育課後，他總是很累且在早晨刷牙時也覺嘴巴有異味，於是我們帶他到處就醫，之後到台大神經科，醫生看了一下育政的小腿肚，跟我們說很有可能得到罕見疾病中的「裘馨氏肌肉失養症」，接下來醫生又告訴我們這是一種沒有藥可以醫治的病，且在10多歲時可能要坐輪椅，隨肌肉慢慢萎縮甚至連心臟的肌肉也會萎縮而且活不到20歲；聽到這裡做父母的我們有如晴天霹靂般難以接受，更有萬般的不捨，當時雖然臉上掛著眼淚但仍須堅強的幫他安排住院的切片檢查。切片當天，其實我知道他膽小，看他做完切片麻醉藥退去時的痛，我真的忍不住流下淚，就在這時育政竟然用他



的小手擦了我的眼淚說：「媽媽我不會痛了，你不要哭」，聽他這麼一說眼淚真的是快止不住了。

在醫生宣布育政真的是罹患了罕見疾病，我們一度還不願意承認，到處求神問卜，最後又到馬偕醫院，醫師介紹我們加入罕見疾病基金會，慢慢的讓我們接受了這個比中樂透更大的獎。在這段沒有很久的時間裡，我們心情漸漸平復，決定在未來的日子中，帶著他到許多還沒去過的地方旅遊，讓他去做他想做的事，我們也會更加珍惜育政還能走的日子，讓他坦然面對自己的疾病以及讓他快樂、充實的每過一天，同時也讓他盡量幫助需要幫助的同學，更希望未來有新的藥可以幫助育政，當然，未來的每一天我們都會堅強勇敢的陪他一起渡過。

育政父母

Memo

Memo

Memo

HERB GARDEN

HERB GARDEN

Memo



Memo



國家圖書館出版品預行編目資料(CIP)

裘馨氏肌肉失養症 = Brochure of Duchenne Muscular
Dystrophy / 財團法人罕見疾病基金會編.--臺北市：
罕見疾病基金會，民98.04

面：公分 -- (罕見疾病照護手冊；16)

參考書目：面

含索引

ISBN 978-986-84920-1-1 (平裝)

1.肌肉萎縮症 2.症狀護理

416.64

98005462

書名：裘馨氏肌肉失養症照護手冊

編者：財團法人罕見疾病基金會

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市長春路20號6樓

網址：<http://www.tfrd.org.tw/>

E-mail：tfrd@tfrd.org.tw

郵政劃撥帳號：19343551

電話：(02) 2521-0717

出版年月：98年4月

版(刷)次 第一刷

定價：200元

ISBN：978-986-84920-1-1

著作財產權人：財團法人罕見疾病基金會

本書保留所有權利。欲利用本書全部或部分內容者，須徵求著作財產權人財團法人罕見疾病基金會同意或書面授權。請洽財團法人罕見疾病基金會（電話：02-2521-0717）。

©All rights reserved. Any forms of using or quotation, part or all should be authorized by copyright holder Taiwan Foundation for Rare Disorders. Please contact with Taiwan Foundation for Rare Disorders. (TEL：886-2-2521-0717)