

遺傳性肌肉萎縮症糾纏11家族

中山醫學院蒐集「肌強直性肌肉萎縮症」病史發現一家族存活的
七兄弟姊妹全部罹病 病程長達數十年盼政府伸援手

轉載自88.3.16聯合報

中山醫學院生命科學系近一年來蒐集到十個被遺傳病「肌強直性肌肉萎縮症」糾纏的家族，其中一個家族存活的七個兄弟姊妹全部罹病，另一個家族是父親有病，三個女兒都有父系遺傳。生命科學系主任李宜佑呼籲民眾，若有血親罹患肌肉萎縮症，一定要抽血檢查基因，以防影響下一代。

負責執行這項研究計畫的中山醫學院生命科學系副教授蕭光明指出，肌強直性肌肉萎縮症簡稱DM，屬於顯性遺傳，是第十九對染色體長臂上一段CTG三聯核酸重複序列倍增突變所致，患者通常在二十至四十歲發病，也有些人一出生或幼年便出現症狀，發病越早，症狀越明顯。

這種遺傳疾病的症狀主要表現在於神經肌肉系統，包括肌肉收縮後不容易放鬆、肌肉無力和漸進性萎縮等，嚴重時舉步維艱，連吃飯洗澡都無法自己來，只能僵臥在床，部分患者也可能合併白內障、智障、禿頭、肺炎、糖尿病和男性不孕症。

生命科學系副教授蕭光明在高雄醫學院附

設醫院、林口長庚醫院、中國醫藥學院附設醫院、沙鹿光田醫院和彰化基督教醫院等醫院的神經內科協助下，找到十一個家族，共有二十三人罹患肌強直性肌肉萎縮症或是帶原者，其中十二人是男性，十一人是女性。但因這些家族對有遺傳病深以為恥，往往拒絕合作，加上上一代多半已經死亡，調查者只能掌握兩代的健康狀況，因此家族中實際罹病人數應當更多。

他以一個家族為例，父母均已死亡，八個兄弟姊妹中，存活的七人都有輕重程度不一的肌強直性肌肉萎縮症，第三代目前僅一人發病。另一對夫妻是丈夫罹病，三個女兒均承受遺傳。還有一對夫妻外觀正常，四個子女中有兩人發病，向上追蹤才知道母親是帶因者。

蕭光明副教授在訪視過程中最感慨的是，這種病病程很長，從症狀出現到死亡可長達數十年，不僅患者痛苦，家屬也飽受煎熬，尤其至今沒有真正能夠根本治療或延緩病程的有效療法，更使患者整個家族陷入絕望的深淵，他希望政府設立專門機構幫助他們。