

只要我長大

談「裘馨氏肌肉萎縮症」

復健科主任 黃美涓醫師

什麼是裘馨氏肌肉萎縮症

裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne Muscular Dystrophy, 簡稱 DMD) 有各種不同的翻譯名字，包括了肌肉營養不良症、肌失養症等。它是一種隱性的性連遺傳疾病，因着病變使肌細胞膜的通透性增加，使原本應該在細胞內的一種肌肉酵素（肌酐肌酶，簡稱 CK 或 CPK）跑到血液中，肌肉就漸漸萎縮、無力。其發生原因至今未明，僅知道是一種進性的肌肉病變。也沒有治療的藥物，大部份患者會在二十歲左右因呼吸方面的併發症衰竭而死亡。

患童幾乎均是男孩，出現明顯症狀的年齡是三至五歲，走路時容易跌倒、爬樓梯有困難、蹲下去要用手扶著膝蓋才撐站起來 (Gowers' Sign)；小腿粗大且僵硬，即所謂的假性肥大 (pseudohypertrophy)

腿呈假性肥大。

裘馨兒的典型站姿，腰無力地往前凸出，臀部往後翹，小腿呈假性肥大。



。八歲左右骨盤、背部肌肉明顯萎縮，十二歲左右可能需坐在輪椅上，二十歲左右死亡。是所有進行性肌肉萎縮症中最嚴重的一種。它的遺傳是透過媽媽傳給她的兒子，女兒則可能是不發病的帶原者。但通常大約不到一半的病人有家族史，故基因的突變率引起的亦佔很多的比例。

復健方式是早期開始做關節屈伸牽拉運動，以保有關節活動度及部份肌力，並預防肢體及軀幹變形。適時教導患童各種功能性訓練，以解決日常生活所需亦非常重要。應該每三個月定期門診檢查一次，以調整治療計劃。居家運動是最重要的每日課題，家屬必須學會如何協助患童。隨着病情進展，支架、輪椅及各種生活器具裝配均屬必須。此外，腹式呼吸及排痰運動在晚期相當重要。應該儘可能讓孩子在一般的學校讀書，直至無法上學為止。

止。
選擇性手術治療可以延緩步行的功能，矯正關節的變形，但必須配合手術後復原性復健治療，並應用塑膠輕便式支架，以確保手術的成功。

接受他的一切

孩子是由父母的愛所孕育，他的誕生不僅為家庭帶來了快樂及希望，大家也開始為他的將來刻劃出一串串美麗的憧憬。

裘馨氏肌肉萎縮症的孩子小時候大致與普通孩童一樣活潑可愛，通常要等到三歲至五歲才漸漸出現肌肉無力，常常絆倒，或蹲下去無法站立起來的症狀，才被帶至醫院接受診治。經過了一番辛苦的摸索，一堆抽血、肌電圖、肌肉切片的檢查，終於獲得了正確的診斷。當醫師肯定地宣佈這是一個永遠無法痊癒的疾病，孩子必須日漸退步，終至死亡，每一位父母都會感到仿如五雷轟頂，霎時墮入了痛苦的深淵。即使在醫療、教育水準較高的美國，不少父母仍是心有不甘，冀望能設法否定掉這個殘酷的診斷，因而帶着孩子四處求醫，信取偏方，以求換取奇蹟般的痊癒。結果却往往是金錢受罪，徒勞無功，到頭來仍是人財兩失。

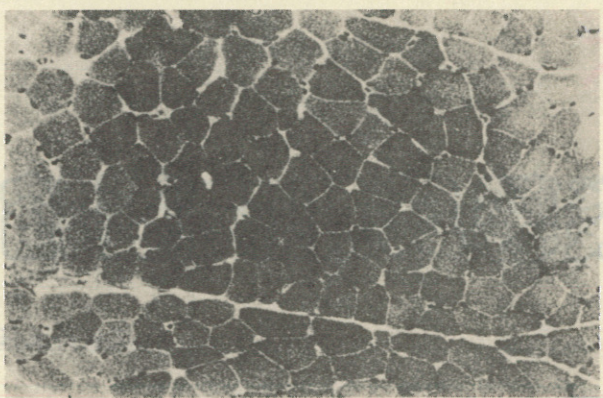
由於它是一種性連遺傳的疾病，雖可能是來自基因突變引起，但亦可能是母親帶原。因此，母親往往背負了最深重的責任或歉疚。製造了一個瑕疵的生命會使夫婦歛起

了笑容，互相埋怨，甚至導致婚姻破裂，使可憐的孩子失落更多。

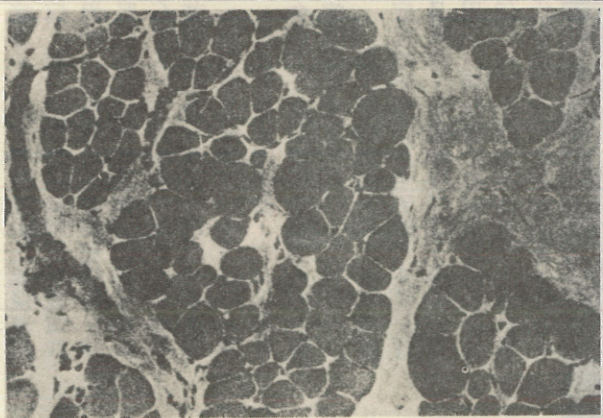
其實生、老、病、死本是人生的一個過程，每個人都無法完全由自己選擇及支配。父母要每日去面對一個無法成長即將逝去的孩子，的確需要無比的勇氣。由於發病至死亡往往要經過十數年，總不能因而長期籠罩在愁雲慘霧當中，必須要很理智地處理一切。每個人在人世間都有他自己的角色要扮演，父母無法替他更換命運，只能接受他

、協助他將角色演好，以濃郁的親情去淡化疾病的痛苦和死亡的陰影。人生相逢便是緣，十年修得同船渡，百年修得共枕眠。他是你的孩子，千年萬載就只有這麼一趟，又何必淚眼相看。應該珍惜彼此所擁有、曾擁有過的一切，去分享生命中每一段值得珍惜的時光。讓他真正的生活過、努力過，也愛過，就不算虛渡此生。

伴他成長



正常人肌肉切片



裘馨氏肌肉萎縮症的肌肉切片，可見有許多肌肉纖維變小、破壞及纖維化的變化。

隨着裘馨兒的日漸長大，肌肉無力的情況更加重，會使孩子步行吃力，上下樓梯倍感艱辛。除了必須每日例行的拉筋及運動外，他的活動空間日漸縮小，因而往往產生強烈的挫折感。常常會詢問父母為什麼他不能和別人一樣可以隨意活動。父母必須時常注意他的心理問題，加以適當的輔導及紓解。例如告訴他許多人都有他身上的一些毛病，有人深近視，有人斷手截足，而他的毛病則是肌肉無力。

這些孩子有的合併輕度智力障礙，上學讀書十分吃力，就不能要求太過。也有一些頭腦靈活，不甘被乏力之身拖累者，可以訓練他以輪椅代步，並學習電腦遊戲。但必須要以平常心去教導孩子，使他能有儘量設法解決自己日常生活的意願。過份溺愛補償心理會使孩子更懶、更依賴別人，他的肌肉也因缺乏運動而退化得更快。也不可以養成孩子坐着儘情享用美食，不知管制，導致過份肥胖，就更顯得無力。父母要學習、瞭解整個疾病的過程，隨時與醫療人員配合，知道孩子的真正能力所在，對於他所面臨的困難也要設法協助解決，以免因過份要求無法達成而加重他的挫折感。

家中的擺設、環境要儘量符合他的活動方便為主，使他不必時常依賴別人的協助。隨着年齡漸長，無法自己爬樓梯，上學時與要老師、學校商量設法將教室設在樓下，不僅方便他，對其他肢體殘障同

學亦是莫大的裨益。

父母切忌存有愛恨交加的情緒反應，或是把怨氣發洩在患童身上。這樣不僅於事無補，更嚴重地影響了孩子的心理發展。心理健康對孩子非常重要。父母若發現無法平衡自己，就要坦白與醫療專業人員交換意見，自己先接受輔導。

養育一個裘馨兒，除了在身體上給他較多的照顧外，父母應該像對待正常孩子一樣，要求合宜、賞罰分明，與其他子女一樣平等。養成他開朗、合羣的個性，並輔導他發展自己的潛能，或培養出一些嗜好及興趣，使他享受到成就的快感及生活的樂趣。

如何面對死亡

人生自古誰無死，但中國人一向最避忌就是談到「死亡」。即使是面對癌症瀕死的患者，家屬往往寧願以虛假的安慰矇騙到底，也不願告訴他事實的真相。結果患者只能孤獨地面對死亡的挑戰，留下了更多的遺憾。

裘馨兒自發病至死亡往往要經過十數年，死亡的原因主要是肌肉萎縮導致肺功能漸漸衰弱，遇到嚴重的肺炎無法治療，終於併發呼吸衰竭或心肺衰竭而死亡。因為死亡的年齡常在青少年以後，孩子通常已能運用自己的理智了解到死亡將要來臨，尤其是呼吸衰竭反覆發作。由於青少年的情緒發展尚未成熟，反應通常是敏感而強烈的，對死亡會產生焦慮、哀傷及絕望，極需

要心理的支持及輔導。

其實隨著裘馨兒的日漸長大，讀書識字以後，父母就可以開始在家中放置一些有關生命、死亡或宗教的書籍，讓他們隨意去翻閱，並適時給他們一些啓示和討論。或利用過年祭祖、清明掃墓等機會讓孩子看看已經逝去的至親長輩的照片，講述他們的事蹟，使孩子對他們加深印象。並表明人的生命是永恒的，死亡不過是讓他們轉換到另一個世界去，暫時與我們分開，但彼此的關係並未中止，我們也堅信他們會保佑我們，可以將心願向他們稟告。他日我們亦會先後離開塵世，到時還會再見到逝去的親友，由他們迎接我們再度歡聚一堂。所以，死亡並不是遭人間遺棄，也不是孤獨地跨入另一個未知的時空。在那裏有我們的祖先，有愛我們的人在等待着。那裏的世界不再有痛苦，也不再死亡。今天父母養育照顧他，若他先到另一個世界，也必需要在那裏努力準備一個較好的環境，將來迎接父母去共享。

事實上，不僅是智慧的中國人才會有這樣自然的想法，古希臘哲學家蘇格拉底亦堅信如此，當他知道自己明天就要被逼服毒處死時，仍然充滿了平安與喜樂，他的門徒哀傷地追問答案，蘇格拉底却泰然答道：「我有一個希望，期待着一天能在另一個世界享受一個新的生命。屆時我將與世界上所有的智者再度團聚。而我的一生，就是建立在這個希望之上。」世界上所有

的基督徒更是如此，堅信只要自己善度生命，在離開塵世之際，就是與主相聚的偉大時刻的到來。正確的宗教思想可以幫助人生活得更自信，更充實，更有希望。

其實患童的死亡對家人也會構成一個沉重的壓力。在漫長的歲月中，照顧日漸長大的患童必須耗費加倍的金錢和體力，已經心力交瘁，一旦面臨心愛的人即將死亡，也會產生懼怕、憤怒、憂傷等情緒反應。即使孩子「走」了許久，只要一提起他，大家的情緒就會立刻激盪起來，淚眼矇矓，心情久久難以平復。因為死亡只能將人隔開，但無法中斷彼此間的爱。所以，患者的父母、兄弟姊妹在需要時也應給予心理輔導或治療。

經歷過疾病死亡的痛苦和歷煉，家中的每一位成員將比一般人更成熟、更睿智，更懂得珍惜和享受生命。而家人由於長期並肩奮鬥，也將培養出更好的默契。他日面對生命的每一個階段的挑戰就更有信心及能力去解決困難，有所成就，成為社會的中堅份子。比起那些只顧沉淪在物質享受，求明牌下賭注的民衆，未嘗不是另有一番收穫。

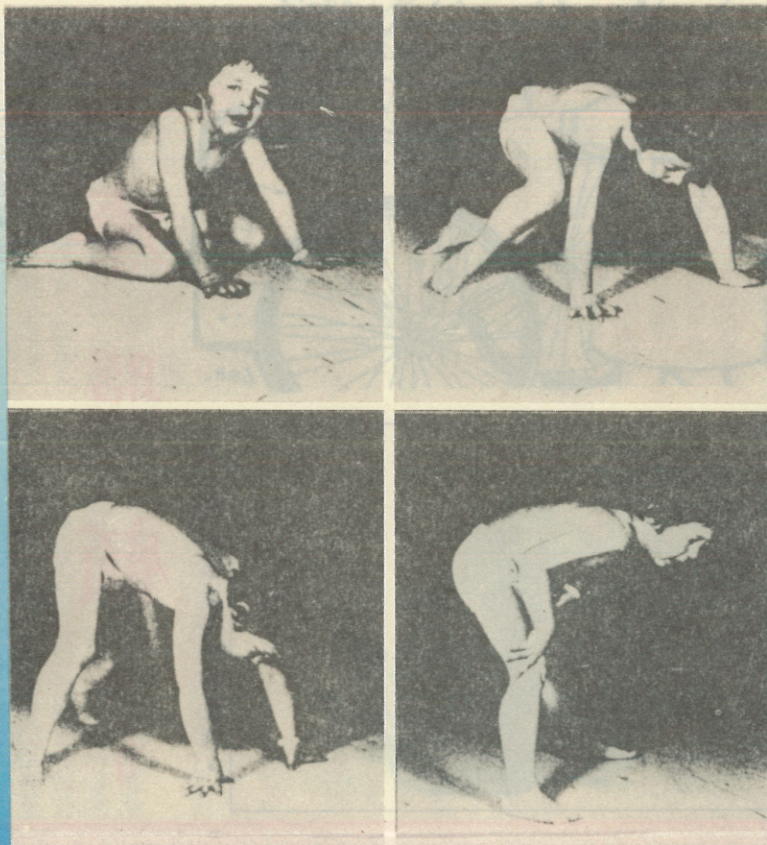
再來一個

隨着各種診斷技巧的進步，遺傳諮詢、羊膜穿刺、胎鏡抽血、染色體測定均有助於預防下一個裘馨兒的來臨。但裘馨兒的發病年齡通常是三至五歲，若另一個兒子已經誕生了，就應該及早抽血檢驗。若

血中CPK(即CK)值正常，可以立刻讓父母知道，及早解除憂慮。一不幸疑是裘馨兒，則最好延至一歲半或更大一點以後再作肌肉切片確定，等彼此的親子關係建立穩固後才將謎底揭曉，有助於父母對他的接受性。況且孩子既已生下來，發病又要三歲以後才出現症狀，實在沒有必要讓父母驟然面對禍不單行的打擊。

參加家庭聯誼會

組織「裘馨氏肌肉萎縮症」家屬聯誼會，可使家屬交換經驗、互通訊息，在醫療專業人員指導下學會以更正確、有效的方式照顧病童。透過團體的力量，可以避免自己侷限在狹窄憂傷的小天地，而多參加一些戶外活動，携手開創更好的生活品質，且有助於社會資源的利用，接受醫療新知、社會熱心人士協助，去爭取自己應得的權益。不再是孤獨地牽着一個裘馨兒，哀傷無助地走在崎嶇的人生道上。



裘馨兒的站立方式 (Gowers' sign)