

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢 選擇性自費項目 DMD 衛教單

裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne Muscular Dystrophy)

裘馨氏肌肉失養症 (DMD) 為 X 染色體異常造成的退化型神經肌肉疾病。由於基因突變所影響基因轉譯的蛋白為肌縮蛋白(dystrophin)，肌縮蛋白是提供肌肉組織中參與細胞外間質與細胞骨架連結肌肉細胞的穩定結構。

疾病的症狀通常會發生在 2 到 3 歲的男孩，下肢的肌肉會有漸進性衰退現象並散佈到手臂、脖子和其他區域。發病時肌肉組織會經歷肌力消耗且最終會由脂肪和纖維組織取代之。病人通常在 7 到 13 歲會需要使用輪椅，最後因為呼吸道肌肉喪失功能而造成呼吸越加困難而需要呼吸維持器；而心臟功能損壞也會造成心臟衰竭。雖然 DMD 為隱性 X 染色體異常疾病，女性為無症狀的基因突變帶因者，部分女性帶因者可能會表現出輕微肌肉衰退症狀，有時會有較嚴重臨床病程，這些人分類為表現型或症狀帶因者。疾病發生率約為 3000~6000 位男嬰有 1 位為 DMD 病患。

治療方法：

目前腎上腺皮質固醇的治療可以改善肌力和功能，配合支持性醫療治療可以延後步行問題的發生和顯著延長存活時間。目前已有基因療法進入臨床試驗階段。經由 DMD 新生兒篩檢及早診斷，將可藉由整合性醫療照護降低其死亡率及減少併發症比率。