

杜興氏肌肉萎縮症

什麼是杜興氏肌肉萎縮症 (DMD) ?

杜興氏肌肉萎縮症，也稱為 DMD，是最常見的兒童遺傳性神經肌肉疾病，每 3,500 至 5,000 名初生男嬰中就有 1 人受其影響。它是一種嚴重且漸進式的肌肉萎縮疾病，患者隨時間會失去活動能力，其健康狀況亦會變差。

最早出現的症狀包括上樓梯有困難、容易跌倒或走路搖擺。這些症狀通常在 3 至 6 歲之間被發現。大多數病童在約 8 至 10 歲開始需要使用輪椅，而進入青春後，更需在晚間使用輔助呼吸機和開始服用心臟藥物。隨著身體肌力明顯減弱，脊柱側彎和關節攣縮亦會出現。

按照標準管理 (Standard of Care) 和常規的類固醇治療，大多數 DMD 病童獨立行走的能力可延長至 12 歲。三分之一的病童還存在學習、神經行為或認知問題。大多數患者早逝，並會在 20 至 40 歲死於心臟衰竭或呼吸衰竭。

什麼導致杜興氏肌肉萎縮症？

杜興氏肌肉萎縮症是由 X 染色體上的 DMD 基因突變引起的。DMD 基因中的突變阻止了功能性肌肉萎縮 (dystrophin) 蛋白的產生。肌肉萎縮蛋白存在於骨骼肌和心肌細胞膜的內側，負責維持肌細胞膜的穩定性，防止肌細胞受損。當骨骼肌中缺乏肌肉萎縮蛋白時，重覆的骨骼肌收縮會令骨骼肌細胞逐漸損傷，導致骨骼肌萎縮和肌力減弱。心臟心肌細胞缺乏肌肉萎縮蛋白會導致擴張型心肌病和心律失常。而大腦中肌肉萎縮蛋白不足亦會導致學習困難、認知障礙和/或行為障礙。

杜興氏肌肉萎縮症的主要症狀和表徵是甚麼？

症狀

- 運動困難 (例如容易跌倒、用腳尖走路)
- 運動發育延遲 (例如遲開始學習走路)
- 近端肌肉無力 (例如難以自行從坐着到站起來)

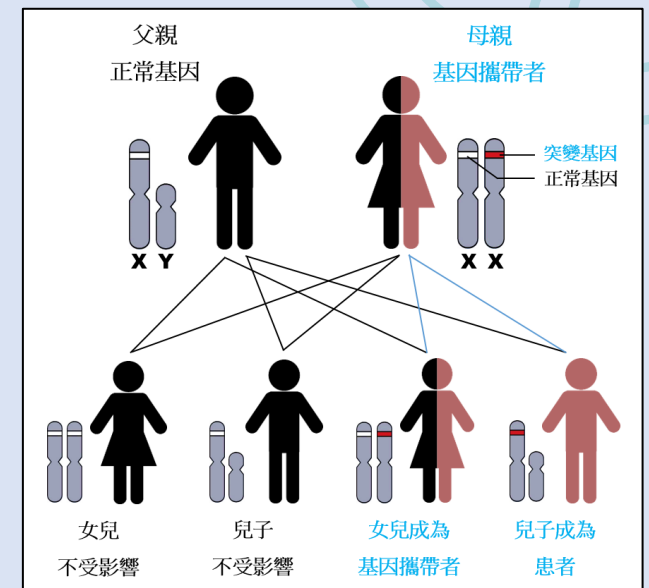
表徵

- 小腿假肥大
- 高爾現象：因為雙腳近端肌無力，患者難以從坐着姿勢站起來，而需用雙手按住膝部，然後按在大腿上慢慢由腿部「爬」上來成直立姿勢，稱為「Gower sign」
- 神經反射動作減弱或消失
- 雖無肌肉疼痛，但肌酸激酶水平顯著升高

杜興氏肌肉萎縮症是如何遺傳的？

杜興氏肌肉萎縮症是一種 X 連鎖隱性疾病，由位於 X 染色體 (Xp21.2) 短臂 (p) 上的 DMD 基因突變引起，主要影響男性。在只有 1 個 X 染色體拷貝的男性中，如果他有 DMD 基因突變，就會發展為杜興氏肌肉萎縮症。雖然大多數患有就會發展為杜興氏肌肉萎縮症的男孩是從母親 (基因攜帶者) 遺傳了異常的 DMD 基因，但有些患者亦可能是因 DMD 基因自發突變而患上這種疾病 (新的或偶發病例)。

DMD 基因攜帶者的母親有 50% 的機會將基因突變傳遞給她的孩子。對於她的兒子來說，若遺傳有缺陷的 DMD 基因就會患上杜興氏肌肉萎縮症。而遺傳有缺陷 DMD 基因的女兒將成為基因攜帶者。



如何診斷杜興氏肌肉萎縮症？

杜興氏肌肉萎縮症的診斷是基於詳細的病史、徹底的臨床評估以及專業檢測，包括肌酸激酶和基因檢測。

DMD 基因突變類型	突變導致 杜興氏肌肉萎縮症 的頻率	基因檢測
外顯子缺失	60 - 70%	多重連接探針擴增
外顯子重複	10%	多重連接探針擴增
點突變和其他小型基因內突變 (包括「無義」 突變)	15 - 30%	DMD 基因測序 或全外顯子 組測序

如果上述檢測結果為陰性，應安排骨骼肌肉活組織檢查，以分析肌肉萎縮蛋白和其他相關肌膜蛋白的排列和數量。假若患者於上述基因檢測結果為陰性，但在肌肉活組織檢查中未能偵察到肌肉萎縮蛋白的存在，醫生則會按患者臨床情況，考慮招募患者參與進一步的研究項目，包括安排全基因組測序和肌肉活檢轉錄組測序。

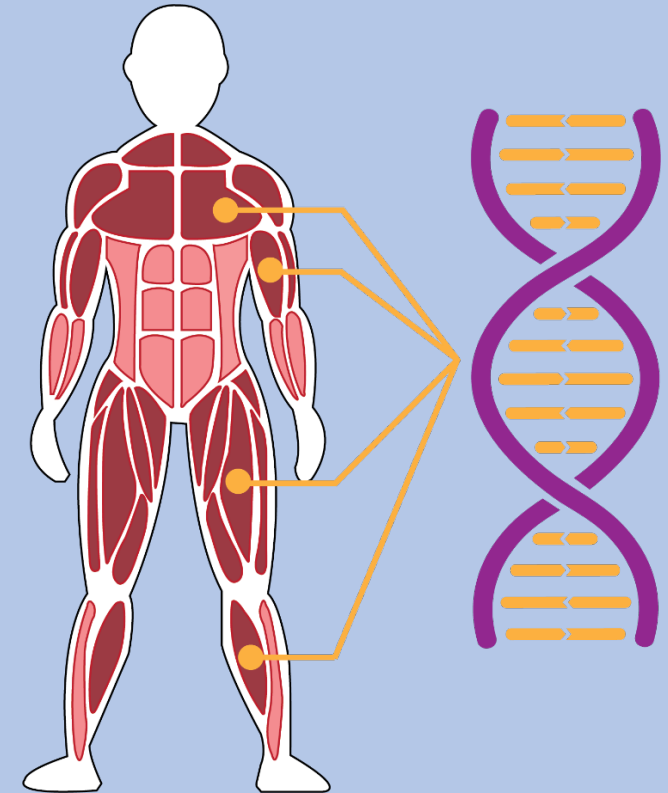
杜興氏肌肉萎縮症有治療方法嗎？

在此階段，杜興氏肌肉萎縮症尚無治癒性治療方法。其標準管理包括全面性跨專科治療。

物理治療和職業治療有助保持肌力、預防攣縮和改善關節活動範圍。定期使用口服類固醇(潑尼松龍或地夫可特)能夠減慢運動功能惡化和延長獨立行走的時間。在疾病後期，復康用具如支架、矯形器、助行器和輪椅等有助提高活動自主性。當有呼吸困難，使用無創呼吸機可改善呼吸。如果證實有擴張型心肌病，使用心臟治療藥物對改善病情有幫助。有脊柱彎曲的患者需要使用脊柱支架去作支持，若情況變得更嚴重，甚至需要進行脊柱側彎手術。內分泌科的護理和維持充足的維生素D和鈣水平，都有助保持骨骼健康。

如患者對治療方法有任何疑問，請直接向主診醫生查詢。

杜興氏肌肉萎縮症資訊



查詢

香港兒童醫院醫學遺傳科
辦公室電話：5741 3186

鳴謝：此單張內容由香港兒童醫院腦神經科編撰。