

## 脊髓肌肉萎縮症

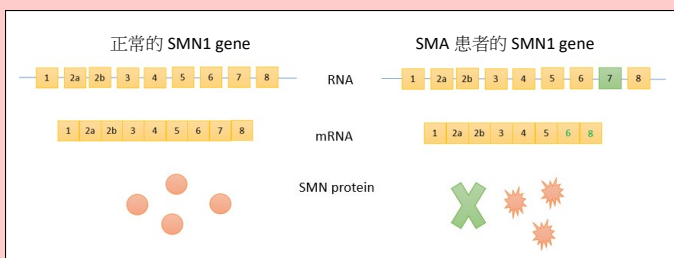
### 什麼是脊髓肌肉萎縮症 ( SMA ) ?

脊髓肌肉萎縮症 ( SMA ) 是一類遺傳性神經肌肉疾病，特徵是脊髓和腦幹下方運動神經元持續衰退。當運動神經元和骨骼肌之間的信號受干擾時，肌肉會變得無力和萎縮。受影響的病童會在運動，甚至飲食和呼吸方面逐漸出現困難。

### 什麼導致脊髓肌肉萎縮症？

最常見的脊髓肌肉萎縮症是 5q 型脊髓肌肉萎縮症，是因為兩個位於第五號染色體 ( 5q13.2 ) 上的運動神經元存活基因 1 ( *SMN1* 基因 ) 出現缺失或突變所引起。大多數患者 ( 95% 至 98% ) *SMN1* 基因的外顯子 7，或外顯子 7 和 8 出現缺失。其餘 2-5% 患者只出現一個 *SMN1* 基因的外顯子 7 缺失，而另一個 *SMN1* 基因出現點突變或小型突變。

還有其它類形的脊髓肌肉萎縮症不是由 *SMN1* 的突變所致，它們的種類繁多，例如 SMARD 伴有呼吸窘迫脊髓肌肉萎縮症、遠端脊髓肌肉萎縮症等，其病因和症狀有很大的差異，被稱為非 5q 型脊髓肌肉萎縮症，以下內容提及的 SMA 純粹是指 5q 型脊髓肌肉萎縮症。



*SMN1* 基因產生運動神經元存活蛋白 ( SMN protein )，維持運動神經元的正常功能和健康。脊髓肌肉萎縮症病童的運動神經元存活蛋白不足，導致脊髓中運動神經元逐漸喪失，令骨骼肌逐漸變弱和肌肉萎縮。軀幹肌肉、腿部和手臂的近端肌肉無力情況，通常比遠端的手和腳肌肉更嚴重。

### 脊髓肌肉萎縮症：一型至四型

*SMN1* 基因缺失導致脊髓肌肉萎縮症，會引起不同的嚴重後果，患者有機會在出生時已出現呼吸困難，或成年後才出現輕度肌肉無力。最常見的脊髓肌肉萎縮症可分為一型、二型、三型，四型則不太常見。分類主要基於出現症狀的年齡和所達到的最高運動里程。

脊髓肌肉萎縮症一型，也稱為 Werdnig-Hoffmann disease 或嚴重的嬰兒期發病脊髓肌肉萎縮症，是最常見和非常嚴重的類型，病徵在六個月大之前已經非常明顯，在沒有治療的情況下，病童不能獨立坐穩或站立，大多數會因呼吸衰竭在 2 歲前死亡。

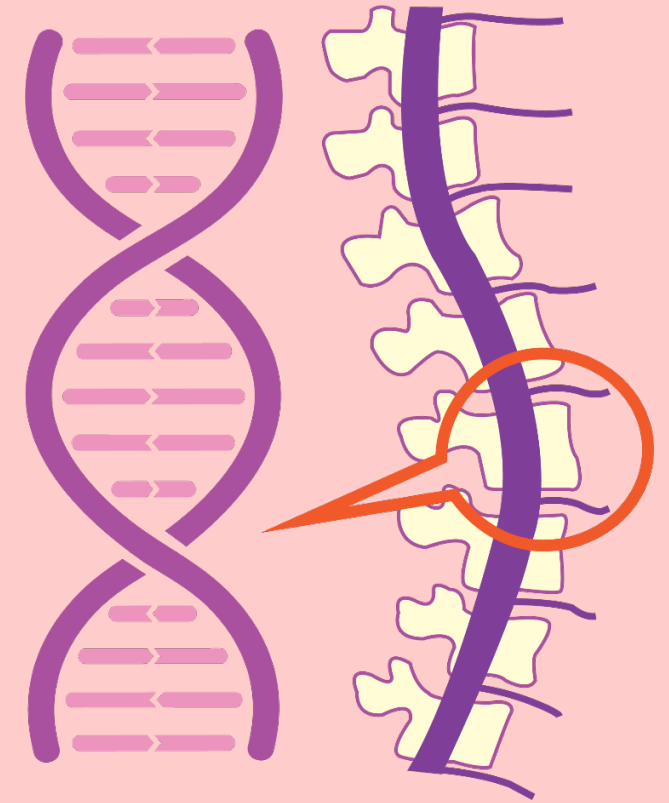
脊髓肌肉萎縮症二型 ( 中間型 )，通常在 6 至 18 個月大時出現病徵。病童可以在沒有支撐的情況下獨立坐穩，但不能獨自站立或行走。儘管預期壽命縮短，大多數都能活到成年期。

脊髓肌肉萎縮症三型，也稱為 Kugelberg-Welander disease，在 18 個月大後才出現病徵。病童可以獨立行走，預期壽命不受影響。

脊髓肌肉萎縮症四型，亦稱成年期發病脊髓肌肉萎縮症，預期壽命正常。

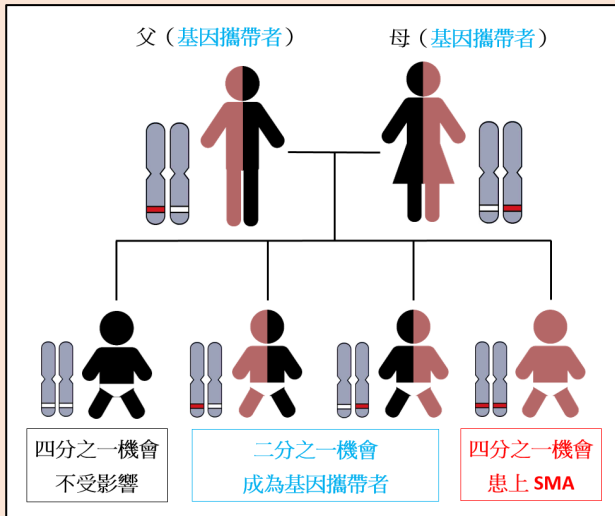
SMA 類型	症狀出現年齡	症狀	預期壽命	SMA 比率 (%)
一型	6 個月前	嬰兒的肌力很弱及永遠不能自行坐穩。呼吸問題和吞嚥困難亦很常見。症狀會隨時間迅速惡化，亦會在成長時出現脊柱側彎和髖關節半脫位 / 脫位。	2 歲前死亡	60%
二型	6 至 18 個月	病童的肌力明顯較弱。他們能獨自坐，但不能自行站立或行走。症狀會隨時間惡化，他們可能會失去獨坐的能力，並出現呼吸和吞嚥困難、脊柱側彎和髖關節等問題。	2 歲以上	25-30%
三型	18 個月至青年時期	孩子們可以自行坐立和行走，但由於肌力弱，他們走路蹣跚。症狀可能會緩慢地惡化，有些患者到了青春期的時候可能會失去行走能力。一些患者亦會出現脊柱側彎和在睡眠期間出現換氣不足的情況，尤其是那些已無法行走的患者。	正常	10-15%
四型	成年時期	患者走路時肌肉弱和出現疼痛的情況很常見。症狀會隨時間慢慢惡化。	正常	1%

## 脊髓肌肉萎縮症資訊



### 脊髓肌肉萎縮症是如何遺傳的？

脊髓肌肉萎縮症是以常染色體隱性方式遺傳，即受影響的患者有兩個突變的 *SMN1* 基因，通常從父母雙方各自遺傳一個基因。至於只攜帶一個突變的 *SMN1* 基因的人屬這種疾病的攜帶者，並沒有任何症狀。在常染色體疾病中，同一個家庭（例如兄弟姐妹）可以有一個或以上成員會受到影響。



### 如何診斷脊髓肌肉萎縮症？

基因檢測可用於尋找 *SMN1* 基因的缺失或突變。

基因突變類型	檢測率	基因檢測
純合性	95-98 %	多重連接探針擴增 (MLPA)
<i>SMN1</i> 的外顯子 7 缺失		
<i>SMN1</i> 的外顯子 7 和 8 缺失		
複合雜合性	2-5 %	多重連接探針擴增 + 靶向基因測序 (MLPA + Targeted sequencing)
<i>SMN1</i> 的外顯子 7 缺失 (等位基因 1)		
<i>SMN1</i> 的內突變*(等位基因 2)		
*小型基因內缺失/插入和無義、錯義和剪接位點突變		

### 脊髓肌肉萎縮症有哪些症狀和表徵？

#### 症狀

- 新出現的運動困難（例如：踢腿少、容易摔倒）或運動發育延遲（例如：獨坐延遲、行走延遲、無法行走）
- 新出現的呼吸或進食困難

#### 表徵

- 嬰兒有任何無法解釋的肌力弱和肌張力低
- 舌肌震顫（脊髓肌肉萎縮症一型、二型）
- 其他下運動神經元體徵：肌張力低、神經反射消失/減弱、肌力弱

### 脊髓肌肉萎縮症有治療方法嗎？

脊髓肌肉萎縮症的標準管理包括跨專科護理。物理治療和職業治療的復康訓練有助保持肌力、預防攣縮和改善活動範圍。復康設備如支架、矯形器、助行器和輪椅等有助於提高自主活動能力。適當的營養和熱量攝入對於保持身體健康和正常成長至關重要。進食困難者需要胃造口餵養。使用無創性呼吸機可以改善呼吸。有脊柱彎曲的患者需要脊柱支架支持，甚至需要接受脊柱側彎手術。

目前香港有減緩脊髓肌肉萎縮症併發症的藥物，若在幼年展開治療，治療效果在受影響的嬰兒和兒童中會較明顯。由於得到早期治療，脊髓肌肉萎縮症一型病童現在能活得更長久和能達到更高的運動里程，例如能獨坐、站立甚至自行走路。治療還改善了脊髓肌肉萎縮症二型和三型患者的活動能力。患者若透過新生嬰兒篩查確診，並在出現症狀前開始接受治療，治療的效果最為明顯。

如患者對治療方法有任何疑問，請直接向主診醫生查詢。

#### 查詢

香港兒童醫院醫學遺傳科  
辦公室電話：5741 3186