

# 延緩退化

## 企鵝大補帖

小腦萎縮症復健光碟手冊



# 緣起：

小腦萎縮症是罕見疾病的一種，屬家族顯性遺傳，遺傳可能性高達50%，患者特徵是神經漸進性退化，發病初期走路搖搖晃晃，為保持平衡，兩腿微張，走路狀似企鵝，所以又稱「企鵝家族」。

民國90年，在一群體悟生命痛楚的病友及家屬的努力下，發起並組病友協會，正式成立『中華小腦萎縮症病友協會』，秉持相互扶持自助助人的精神，除落實直接服務並提供病友相關資源外，同時呼籲政府重視遺傳疾病防治宣導，也讓社會大眾知道病友們對醫療的迫切需要，以及對經濟、心靈、安養的需求，讓生命傳承不再是悲劇的延伸，更期待能推動及落實【人性化安養計畫】進而安頓病友，減輕家屬長期照護的壓力。



# 宗旨：

- 一、遺傳疾病防治宣導，促進社會大眾對小腦萎縮症之認識
- 二、協助推動相關醫學研究與發展
- 三、協助病患接受適當之醫療養護並爭取合理之權益
- 四、籌建專屬人性化安養中心，讓生命有尊嚴的活著
- 五、復健娛樂化專案，增進病友間相互支持與鼓勵
- 六、提升病患與家屬的心靈成長與生命力
- 七、促進小腦萎縮症患者之其他相關權益



# 給親愛的企鵝家族成員



因著命運的安排，大家被歸屬於小腦萎縮症這個區塊，或許有人覺得命運不公，自己怎會得到這個疾病，殊不知其他人可能有許多我們想不到的問題，有的人是因為疾病的問題、有的人是感情的問題、有的人又是經濟的問題……，但不論是什麼問題，只要我們坦然面對，它就不是問題。

在疾病的治療上，或許沒有有效的藥物可以提供給病友們，但心靈的豐富，每天活在快樂、開心的情緒當中，也是一種自己可以選擇的生活方式。開心是一天、悲傷痛苦也是一天，不要因為肢體病痛的障礙，而妨礙了我們過快樂生活的權利。

遠離心靈痛苦，找到與疾病共處的生活模式，例如：復健、瑜珈、平衡運動、閱讀、旅遊、聚餐……等種種靜態或社交活動。總之，找到自己可以做的事情、豐富生活的廣度，不聚焦在自己的疾病，想像自己提早退休，不必工作、可以嘗試做許多自己想做的事，腳步可放慢到細細品味生活，來一杯咖啡，邀集病友分享生活點滴，過正增強的生活。強化自己每一天的精神，擴展生命品質的寬度，或許腳步放慢後，您才能體會生活的多樣化是可以自己去創造的。

記得，前年我大學同學造訪協會，原本的工作，因壓力而產生憂鬱症，進而產生許多身心的疾病，放手後，在繪畫上找到屬於自己的天空，出書、到處畫畫、參展，並將之轉為工作，每天帶領一票學生到處寫生創作，並數度獲得義大利參展的機會，轉換，改變了他的生活，也改變了他的健康。

身體生病了，但是不要讓心理也生病了，如何每天在家或到醫院做復健，保持最佳的狀態，才不會帶給家人及自己困擾。每天懷著一顆感恩的心，感謝照顧我們的家人，感謝仍有許多醫療研究人員在為我們努力，感謝自己還能呼吸，也感謝所有的捐款者以及志工朋友的幫忙與服務，企鵝家族並不孤單喔；尤其協會要為大家出版復健網站及光碟，希望給企鵝家族的夥伴們在復健方面一些指引，請大家永遠懷抱希望，才不辜負所有人的努力喲。

中華小腦萎縮症病友協會 理事長 高宜鳳



## 何謂小腦萎縮症

我是臺北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科主治醫師宋秉文，小腦是我們中樞神經系統中很重要的一個構造，它的功能包括動作的協調、肌肉張力的調節以及姿勢及步伐的控制。小腦有病變時會出現許多的症狀，其中最重要的就是運動及平衡失調。患者無法很平順的完成一個動作，而執行動作的速度會變慢。肢體會搖搖晃晃，動作的精準度變差。走路步態不穩、走起路來東倒西歪、兩腳通常需要張得開開的等。其它的小腦症狀還包括肌肉張力減低、眼球轉動異常、講話含糊不清及吞嚥困難等。

小腦萎縮症大體可分為散發型及遺傳型，目前遺傳型致病基因已多達44種；致病病因不同，治療方式可能也不相同；多年來醫界致力於研究，希望能找到有效的治療方式，然而臨床試驗常常需要長時間的觀察來證明療效，又因為是罕見疾病，不容易找到足夠數量的病人參加試驗。

一直以來大家都很期待藥物的研究能夠有快速的進展，目前可以跟大家報告的是，我們的研究團隊針對小腦萎縮症第2及第3型患者正與仲恩生醫科技公司合作幹細胞治療研究，並已進入臨床二期試驗，希望企鵝家族的成員們有意願參與，向研究團隊報名，經過篩選後可加入成為研究的受試者，若受測人數夠多，我們或許能對小腦萎縮症的治療找到突破點。

在醫界加緊腳步的同時，我們也誠摯的希望病友自己要努力，透過復健及正確的照護方式讓身體的退化能夠延緩，本書編輯的主要目的就是彙總病友在疾病以及照護上可能會遇到的狀況及相關的因應方式，同時也編列了一些實際練習的方法及相關的輔具和社會福利資訊，實用性非常高，對於病友及照顧者都是非常確實有用的。

未來尋找小腦萎縮症的治療仍然有相當長的一段路要走，因為型別的複雜，多元性的治療方式可能是必須的，正如同病友的需要一樣複雜而多元；小腦萎縮症病友協會自成立以來努力提供全方位的支持與協助，希望能夠提供病友最好的照護品質，這本復健手冊是一個很好的例子。期待書裡面提供的各項資訊能夠對病友們有正面的助益，讓有需要的病友能在書中找到適合的答案。

台北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科主任 宋秉文醫師





## 淺談小腦萎縮症

我是彰化基督教醫院劉青山醫師，約在20年前從科學報導得知神經遺傳疾病中有一種是會晚發型遺傳疾病，這與一般印象中之先天遺傳疾病不一樣，從此了解包括晚發型小腦萎縮疾病，也是這種特殊之晚發型神經遺傳疾病，那時東海大學謝明麗教授，提供基因檢測，我們一起與宋秉文大夫學習臨床診斷以及增加神經功能評估，一轉眼在彰化基督教醫院神經罕病特別門診已經成立十年，服務將近2000人次的神經罕病患者，看到不少罕病家族的無奈及憂慮，願以下短短的建議給家族們分享：

1. 有症狀之自體顯性遺傳基因診斷陽性疾病患者：雖然這是無法選擇的生理弱點，但是也知道每個人都有基因突變，只不過身為患者的基因突變帶給自己及家人深層的焦慮及困擾。我遇過一些成功面對疾病的病友，他們有著共同特點，就是開朗、放鬆、高度的家庭支持，努力參加病友活動，包含復健運動等。因此，我想到若是已發病之病友最重要就是不要孤單，病友會或是醫院的病友活動，都是您們應該勇敢去擁抱的對象。人的生命都有它的極限，但是，生命的奮鬥更展現出不一樣的光輝。如同，伊甸基金會創辦人劉俠女士。
2. 無症狀之自體顯性遺傳基因診斷陽性患者：雖然您在未發病前就診斷出來，千萬不要隨便更改您的人生計劃，當然，醫生不會輕易的替您做遺傳診斷，因為，診斷出來，仍然會造成您以及家人的困擾及憂慮，我所看到的患者他們在症狀還沒有出現的時候，就勤於運動，尤其是平衡運動。幫助他們延緩疾病的發生，也可運用試管嬰兒的技術免除他們遺傳給下一代的憂慮。
3. 自體顯性遺傳基因診斷陰性之家族正常人：恭喜您，您的後代將不會被您父母的遺傳疾病困擾，然而家族更需要您的支持及幫助，當然也需要評估您的心理承受性，避免憂鬱症的發生，因此，也需要有自我良好的生活運動習慣。
4. 有症狀之散發型遺傳疾病患者：目前基因晶片尚未大規模篩選，而且價格昂貴，但我相信只有少部份是自體隱性遺傳，然而仍有大部份未知原因，患者務必仍需保持身心靈之平衡，並且仍夠接受目前12種常見小腦萎縮之基因篩檢，若仍然是陰性，如此，遺傳到下一代機率是非常低。
5. 運動方面：固定每天一小時的柔軟運動，如太極拳、八段錦、瑜珈都能幫助平衡功能穩定。

6. 唱歌方面：雖然病友們聲音不如歌星，但是，唱歌仍然可讓我們保持一定的肺活量，又可抒發壓力；另外，也可訓練用腹部歌唱，啟發丹田之氣。
7. 時常參加社交活動：保持良好與外面之互動，也可以與病友們彼此打氣、抒發情緒、學習新知，共同面對疾病。
8. 飲食方面：少吃含有味素之食物，聽取營養師專家之意見，尤其注意吞嚥障礙，醫院之語言治療師會提供更多之資訊。
9. 多利用醫院心理諮商師：他們是一群非常有愛心的心理諮商高手，尤其是生涯規劃以及擺脫憂慮，都能提供非常好的方法，但嚴重時仍然要尋求心理醫師及臨床心理師的幫助。
10. 信仰方面：因為人都是肉做的，不可能戰勝所有事情，我鼓勵每個人要有一種信仰，因為他們都有一種超自然愛的力量。

最後祝福大家一起祈福，盼望不久的未來有很多的新藥開發出來；同時，病友協會日益茁壯，加上更多義工的加入，彼此扶持鼓勵，共度人生。

**彰化基督教醫院神經醫學部主治醫師 劉青山副院長**



## 小腦可能逐漸萎縮 但透過網路 生命可以更加強大

小腦萎縮症是一種罕見疾病，因為罕見很多人不懂，連病友都茫然不知如何應付，但也因為罕見，更值得我們去了解、去珍惜。

一般人不了解不懂小腦萎縮症，就可能少了關心，一旦罹患了此症更是一心徬徨六神無主，四處找尋資料，片紙隻字也好，既殘缺又不全，有些甚至是毫無科學根據的說法做法，既不方便又不安全，各醫療機構可能也會提供一些衛教手冊或資訊，但是總覺得片段不完整，尤其是復健照顧更是漫長而瑣碎，常讓人不知所措。

協會有心服務病友及社會大眾，建立並充實了網站資訊。將復健內容、不同時期病程、不同復健方法，包括輔具、運用照顧細節等都放上網頁，讓病友及社會大眾依自己需求查詢既方便又完整，希望日後能持續充實並更新，協會會員們也能常上此網站像到自己的家一樣打卡按讚，讓這協會官網的網站成為小腦萎縮症的第一搜尋選擇，是最完整最權威的資訊提供者，也能提供最切身、最實際的幫忙，讓病友的生命透過網路可以更活躍、更多彩、更強大。

中華肌內效協會 理事長  
國泰綜合醫院 物理治療師 簡文仁醫師





## 如何與小腦萎縮症共舞

小腦萎縮症是基因變異而造成小腦細胞提早老化，所以平衡功能比一般同年齡的人差。人體的所有器官隨著年齡增長都會老化，只是速度略有不同。大致來說30至40歲之間，器官功能都明顯走下坡。但是我們常看到保養的好不好，人們的外貌與實際年齡相差很多，有人未老先衰、各種文明病纏身，有人青春洋溢、比實際年齡年輕一二十歲都有可能。

所有一般人用來抗老化的生活習慣，都能夠延緩小腦萎縮症的惡化。譬如早睡早起、不熬夜，有充足、良好睡眠品質。心情愉快，沒有壓力，經常靜心或者禱告，有適當的休閒娛樂，放鬆身心。吃營養均衡、清淡的飲食；吃天然食物，避免吃食品（含有害化學物質），喝溫開水而不喝冰飲料。多到戶外呼吸新鮮空氣，每日規律的運動，譬如散步、健行、跳舞、游泳、騎腳踏車、瑜珈、太極拳等等。

在還未發病或者發病早期，雖然能夠自行從事前述運動，也建議到復健科學習提升柔軟度和平衡感的運動，先多存一點的本錢，將來發病的晚一些，惡化得慢一些。

當病情惡化，無法從事一般人可執行的運動時，更需要復健科治療師從各個專業的角度來輔導病友以特殊方法提高身體功能、從事規律運動，使用適當的輔具。甚至語言、吞嚥、呼吸等功能也需要適當的訓練。人不是一定要能站立才能運動，也不是只有四肢需要運動。坐著、躺著也能夠從事很多運動，每天能從事全身性、適當的運動，不只延緩病情惡化，也可以減少身體的不適。若身體不適請尋求醫師的幫助，給予適當的檢查以及治療。

小腦萎縮症病友會成立以來，對病友提供了全方位的支持與協助，有鑑於長期的病程中病友需要每日不間斷的復健運動來保養身體，結合了各方面的人力、物力製作「復健教學及運動光碟手冊」。期待病友們能夠得到正確的資訊、尋求復健協助，並且持之以恆的實踐，讓生活更加充實，身心維持在最佳的狀態。

中山醫學大學附設醫院顧問 畢柳鶯醫師

# 目次

壹、認識小腦萎縮 .....	13
一、何謂運動失調 (Ataxia) .....	14
二、遺傳性運動失調之真相.....	16
三、對遺傳性運動失調症最常見的問題 .....	17
四、運動失調 (Ataxia) 之分類 .....	19
五、染色體/疾病/遺傳模式 .....	21
六、顯性小腦萎縮症之特性.....	26
七、散發型小腦萎縮 (退化) 症.....	30
八、散發型運動失調症 (Sporadic Ataxias) .....	36
九、小腦萎縮症患者簡易之自我檢查.....	37
十、產前篩檢.....	38
貳、復健醫院資訊 .....	39
一、復健輔具中心資訊 .....	40
二、復健輔具購買流程 .....	44
參、口語復健 .....	47
一、前言.....	48
二、導讀.....	49
三、提升溝通效度的技巧 .....	51
四、呼吸協調控制運動 .....	53
五、嘴唇運動.....	54
六、舌頭運動.....	57
七、頭頸部肌肉放鬆運動 .....	59

八、口語復健居家活動 .....	61
<b>肆、肢體訓練 .....</b>	<b>65</b>
前言 .....	66
一、輕度障礙：使用助行器者 .....	67
1.平衡訓練 .....	67
2.上肢訓練 .....	78
3.下肢訓練 .....	86
二、中度障礙：使用輪椅者 .....	94
1.上肢訓練 .....	94
2.下肢訓練 .....	101
3.轉位技巧 .....	108
三、重度障礙：臥床者 .....	110
1.按摩 .....	110
2.上肢復健 .....	118
3.下肢復健 .....	123
<b>伍、附件</b>	
一、肢體復健DVD影音光碟	
二、口語復健CD光碟	



A series of 20 horizontal dashed lines spanning the width of the page, intended for writing.

# 壹、認識小腦萎縮



## 一、何謂運動失調Ataxia？

【運動失調】是一種症狀，並非特定的疾病或診斷。【運動失調】的意思是行動笨拙喪失協調。【運動失調】可能影響到手及手指，手臂和雙腿，整個身體，語言和眼睛轉動。這種協調的喪失可能起因於許多不同的疾病，因此，【運動失調】的患者必須求醫，以決定症狀的起因，並尋求適當的治療。

### 為何會造成運動失調？

通常，【運動失調】起因於腦部的「協調中心」，也就是小腦及小腦進出路徑之功能障礙。小腦位於頭的後下部，右側小腦控制身體右肢的協調。左側小腦控制身體左肢的協調。中間的小腦負責複雜的行動步態或軀幹的協調。小腦也能幫助協調眼球的轉動，說話和吞嚥。訊息由脊髓和大腦傳到小腦，也由小腦傳出到脊髓和大腦。雖然小腦不直接控制力氣或感覺，運動和知覺路徑必須密切配合地運作，以提供正確的資料到小腦。因此，小腦受損的人，可能注意到行動笨拙和較差的協調能力，醫生也因此說此人患了運動失調症。

### 醫師如何診斷運動失調症？

請記住，【運動失調】只是一種症狀，不是一個診斷。若您行動笨拙、或喪失手腳的協調能力、說話含糊不清，醫生可能說你有失調的手臂、失調的步伐、失調的語態。醫師必須判斷為何會發生這些症狀。醫師首先會針對你的【運動失調】症狀提出許多問題，它如何發生？惡化的時程、有沒有其他的症狀等等。

在評估時，藉由神經學檢查，醫生通常能判斷【運動失調】是起因於小腦、小腦相關的路徑或神經系統的其他部分，以及【運動失調】是否起因於其他疾病。



血液和X光的檢查可以幫助診斷或排除可能會引起【運動失調】症的一些疾病。

下表列出一些可能引起散發性【運動失調】的原因：

- 頭部外傷
- 腦梗塞
- 腦出血
- 腦瘤
- 先天性異常（後顱窩結構異常）
- 感染後（嚴重的病毒感染）
- 藥物或環境毒物（例如：酒精，抗癲癇藥物，重金屬中毒）
- 曾心跳呼吸停止後又復甦者

下表列出一些會引起漸進性【運動失調】的原因：

- 甲狀腺機能減退
- 缺乏維他命（例如維他命E，維他命B12）
- 藥物環境毒（例如：重金屬、抗癲癇藥物、慢性酒精中毒、某些抗癌藥物）
- 某些癌症（例如：卵巢癌、肺癌）
- 先天性異常（後顱窩結構異常）
- 多發性硬化症
- 梅毒
- 遺傳疾病
- 不明原因小腦退化

從以上表列，你可瞭解一個醫生必須考慮很多引起【運動失調】的原因，正確的診斷需要許多的血液和影像檢查。

## 二、遺傳性運動失調 Hereditary Ataxia (HA) 之真相

【運動失調】意指缺乏肌肉的協調。

【運動失調】乃由於許多相關的神經系統疾病，導致緩慢而漸進性之脊髓及小腦神經細胞的退化（脊髓小腦退化）。大腦及周邊神經也有可能病變。

【運動失調】當由遺傳而來時，可以以顯性或是隱性方式遺傳缺陷基因。

【運動失調（顯性遺傳）】由父或母傳給子女，每一子女有50%的機率被遺傳到運動失調基因，也能夠將此基因傳給下一代。若子女不帶有致病基因，則他（她）也不會將此病傳給下一代；運動失調的症狀可發生在任何年齡，最常見發生在20－40歲之間。

【運動失調（隱性遺傳）】當子女從父母雙親兩方同時得到致病基因時才有可能生病，父母通常無明顯症狀，稱為帶因者；此種父母所生的小孩有50%的機率成為帶因者而不發病、有25%的機率成為非帶因者、25%的機率帶有一個致病基因而有可能發病。症狀通常出現在青少年期，亦可能稍晚。

【運動失調】初期症狀為步履不穩、走路像喝醉酒一樣、四肢協調不好、說話不清楚；有些案例病症發展得很快，期間大約10至15年，有些則較慢，病情可跨越20多年；當病情惡化時，病患往往需要用到輪椅。

【運動失調】常因併發症而致命。

【運動失調】除非病情進展很久，否則此病通常不會影響智力。

【運動失調】現今有些病可快速經由基因篩檢而診斷出，有些則無法迅速驗出。

【運動失調】常被誤診為多發性硬化症（Multiple Sclerosis）。

## 三、對遺傳性運動失調症 Hereditary Ataxia (HA) 最常見的問題

### 何謂【運動失調 (ataxia)】？

【運動失調 (ataxia)】—此字源自希臘文 (ataxis)，意為【無秩序】或【不協調】，【運動失調】是用來描述由於中樞神經系統受到感染，外傷或退化性疾病的影響而產生的症狀。本手冊將為您解釋【遺傳性運動失調】，這是一群由於遺傳所引起的脊髓小腦退化性疾病。

### 為什麼會造成【遺傳性運動失調】？

造成遺傳性運動失調的缺陷基因使得神經細胞退化，造成傳到不同肌肉的神經脈衝不協調，受影響的神經細胞主要位在小腦和脊髓。

有許多種基因的病變可造成【遺傳性運動失調症】。有超過300種不同的基因疾病或【併發症】已經被明確的描述過。

### 相同症狀為何？

發病期及症狀依【運動失調症】不同類型而不同；隱性 (Recessive) 的運動失調症通常在兒童期發病，顯性 (Dominant) 運動失調症通常始於二、三十歲或更晚才有症狀。基本上【平衡】和【協調】是首先被影響到的項目。雙手、雙臂、雙腿的不協調、說話不清楚都是共同的特點，走路變得困難，特徵為步伐變寬以代償較差的平衡感，雙手，雙臂所喪失的協調感影響病人運動控制的能力，例如做事、寫字和吃東西。有些【運動失調症】患者眼球轉動速度變慢，隨著時間，【運動失調症】會影響到說話和吞嚥。

【遺傳性運動失調症】是一種退化性的運動疾病，漸進性可持續許多年，至於發病年齡、症狀、和失能的嚴重，則要看運動失調症的類型及其他因素而不同。對於臥床或吞嚥困難的病人，呼吸道及尿道感染併發症是致命的原因。

## 如何診斷出【遺傳性運動失調症】？

診斷基於患者的病史，家族史和完整的神經學評估，包括腦部核磁共振（MRI）；由各種血液檢驗可以剔除其他可能有類似症狀的運動失調疾病；基因測試可診斷運動失調之某一特定類型；不同的【遺傳性運動失調症】常有類似的症狀，只有基因測試能清楚區分出不同的類型。

## 如何經由遺傳得到【運動失調症】？

雙親中有任何一方帶變異基因，則其子女有50%的機率得到差異基因，50%的機率遺傳到正常基因，遺傳給子女的性別不分男女。

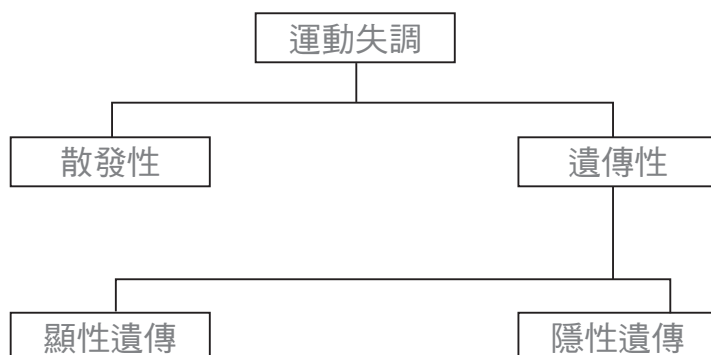
## 【運動失調症（Ataxia）】之治療

到目前為止，尚無特別/積極/有效的藥物可將【運動失調】治療。若【運動失調】是因為中風、缺乏維他命、或暴露在化學毒素的環境而起，治療包括中風的治療、補充維他命、或遠離化學毒素的環境。沒有理由相信吃維他命或甲狀腺素會改善【運動失調症】，因它鮮少是因缺乏維他命所引起。

對運動失調或身體不協調的治療，最好藉由適應環境並盡量保持獨立，包括使用拐杖、助行器、步行椅、輪椅。



## 四、運動失調(Ataxia)之分類



脊髓小腦運動失調1-44型 Spinocerebellar Ataxia (SCA 1-44)	Friedreich's Ataxia (FA)
陣發性運動失調第1型 Episodic ataxia type 1 (EA-1)	Ataxia Telangiectasia (AT)
陣發性運動失調第2型 Episodic ataxia type 2 (EA-2)	缺乏維他命E
齒狀核紅核蒼白球肌萎縮症 Dentato-rubro-pallido-luysian atrophy (DRPLA)	小腦結構異常
其他未歸類顯性類型	其他類型

試圖去歸類一種罕見疾病，特別是有關神經肌肉方面，是很困難的。在過去，很多人嘗試去做這件事，因而導致各種不同類型的【運動失調】症用許多不同的人名去命名。

隨著知識的日漸增廣，對【運動失調】症的歸類更為明確。未來知識再增多，尤其是遺傳學方面，這些病的命名還會有更進一步的發展。此種歸類的目的是去幫助【運動失調】症的病患、家屬及其照顧人員。

人們在十九世紀中葉就知道【運動失調】症的遺傳特性。但直到1967年才在國際疾病分類手冊中被分類成為單獨的類型。該手冊在過去二十年間已改版兩次，可見醫療知識進展得有多快速。1980年代電腦斷層 (CT scan) 和核磁共振 (MRI) 的發明及1990年代遺傳學的研究，都大幅地增加了我們對【運動失調】症的瞭解。

在此，對於【運動失調】的分類作個歷史回顧，或可對這種神經退化疾病多一些瞭解。

一、起初，【運動失調】被分成兩類。若症狀出現在年輕人，就被認為得到了 Friedreich's Ataxia (FA)，若症狀是出現在20歲以後，那麼，就被認為得到了 Marie's Ataxia。

二、在【運動失調】的眾多基因發現以前，依照解剖的結果有五種「橄欖核橋腦小腦萎縮症」(Olivopontocerebellar atrophy) (簡稱OPCA)，OPCA是四個字母的組

合。O、P和C代表腦的三個部分、A是Atrophy，代表萎縮，意指腦部體積萎縮變小。

1. Menzel型（OPCA1）
2. Fickler—Winkler或Dejerine—Thomas（OPCA2）
3. OPCA伴隨視網膜退化（OPCA3）
4. Schut—Haymake（OPCA4）
5. OPCA伴隨癡呆和錐體外病徵（extrapyramidal signs）（OPCA5）

三、隨著對遺傳基因知識的增加，目前對顯性遺傳之【運動失調】分類如下：

脊髓小腦運動失調第一—四十四型（Spinocerebellar ataxia type1—44）。

齒狀核紅核蒼白球萎縮症Dentato—Rubro—Pallidoluysian Atrophy（DRPLA）。

四、隨著對遺傳基因知識的增加，目前對隱性遺傳之【運動失調】分類如下：

1. Friedreich's ataxia（FA）。
2. Ataxia telangiectasia（AT）。
3. 缺乏維他命E造成之運動失調。
4. 其他型。



## 五、染色體 / 疾病 / 遺傳模式

### 染色體 (Chromosomes)

染色體蘊藏了遺傳物質，它可以決定遺傳的特性。

科學家依照染色體不同的大小來編號：一號染色體在所有染色體中是最大的，而第二十一號染色體是最小的。前二十二號染色體稱為“體染色體”（“autosomes”），即在男女體內皆相同。第二十三對染色體則男女不同，它可以決定一個人的性別。女性有兩個“x”染色體，而男性則有一個“X”染色體和一個“Y”染色體。X和Y染色體稱為“性染色體”（“sex chromosomes”）。

### 基因如何致病？

每一個人的基因多少含有一些變異。大部分的變異不會致病，稱為多態性（polymorphisms）。人類的ABO血型就是一種多態性，由於ABO血型基因的多態性（正常變異）（normal variations）。導致人類有A型、B型、AB型、及O型種種不同血型。

然而，有些變異會致病，引起疾病的變異稱為突變，遺傳性小腦萎縮症就是由於基因變異直接改變了蛋白質的結構和功能。

### 基因變異如何引起運動失調症？

神經系統功能複雜，且神經細胞間需要精確的連接。唯有相關的基因均能正常地發揮功能，神經系統才能正常地發展，精確作用，使個體保有良好的協調力和平衡力，以及在個體的有生之年保持在健康狀態下；如果一個對小腦發育結構很重要的基因有了變異，可能使小腦自小就不正常，並且出生就有明顯的【運動失調】症狀。

許多遺傳因素會造成【運動失調】，目前已有三百種以上的遺傳疾病或“症候群”和【運動失調】有關。患者的臨床表現若無其他特點，基本上醫師是很難單就【運動失調】精確地診斷出每一類疾病，不同的遺傳性【運動失調】的臨床表現常常雷同，甚至非遺傳性的【運動失調】亦常難以鑑別，然而，部分【運動失調】可藉由它們在家族中的傳承被區分出來（就如眾所周知的“基因遺傳模式”）。基因遺傳模式可分為體染色體顯性（autosomal dominant）或體染色體隱性（autosomal recessive）。

## 基因的遺傳模式

### 體染色體顯性遺傳模式 (Autosomal dominant inheritance pattern)

致病基因位於體染色體 (autosomal) 之一段 (體染色體指與決定性別無關之染色體)，體染色體疾病影響男性或女性的機會均等，顯性 (Dominant) 意味著突變的基因 (致病基因) 能”強勢控制” 正常基因 (基因是成對的，成對的染色體中每一個染色體都有一個功能相同的基因)。對染色體顯性疾病來說，正常基因的存在無法阻止疾病的發展。

體染色體顯性遺傳模式常見絕於大部分成年一病發的遺傳性小腦【運動失調】症。

### 體染色體顯性遺傳疾病特色

- \* 不分男性或女性，有相同的機會罹病。
- \* 只要有一個致病基因就會發病。
- \* 若不是帶因者，就不會將此病遺傳給小孩。
- \* 帶因者有50%機會將此病遺傳給小孩 (無論父母或子女的性別，無論疾病出現症狀了沒或病得有多嚴重)。

### 體染色體顯性失調如何在家族中遺傳

父 / 母	A (致病基因)	a (正常基因)
a (正常基因)	Aa (帶因，會發病，會遺傳)	aa (正常基因，子孫永遠正常)
a (正常基因)	Aa (帶因，會發病，會遺傳)	aa (正常基因，子孫永遠正常)

從上表中可看出體染色體顯性致病基因如何在家族中遺傳。致病基因標表示成“A”，正常基因標表示成“a”，【運動失調】的病人各有一套“A”和“a”基因 (其中後者遺傳自正常的親代)，其配偶並非患者，來自並無【運動失調】症的家庭，配偶的基因兩個都是“a”。當一位帶有致病基因男性在製造精細胞時，不是“A”就是“a” (只有一種可能) 會被放進精細胞中。當他的妻子在製造卵細胞時，不是“a”就是另一個“a” 會被放進卵細胞中 (兩個卵細胞都是正常的)，當精子和卵子結合發育成胚胎細胞時。帶因男性有一半精細胞是“A” (帶因)，另一半則是“a” (正常)，因此，胚胎有一半 (百分之五十) 的機率會遺傳到父親“A”的基因而罹患【運動失調】症，由帶因父親接受到“a”基因 (正常) 的胚胎將不會出現

【運動失調】症，對帶因者的子女而言，每一位均有百分之五十的機率遺傳到【運動失調】症的變異基因，此外，子代遺傳到【運動失調】症的機率，不受子代性別、父母性別及年齡而有所改變，不會因前一個子女是已遺傳到【運動失調】基因而有所改變，也不會受帶因父母是否出現【運動失調】症狀而有所改變。就像人丟銅板，應該有“平均”一半的機會出現不同的結果。若你丟六次銅板可能得到六次“正面”結果，也可能得到四次“正面”，兩次“反面”；同樣地，當一個男人或一個女人攜帶顯性【運動失調】症致病基因，他（她）的六個小孩可能全都得到【運動失調】症致病基因，可能六個全都正常，也可能是其他的組合。無論如何，患者每生一個小孩，該小孩得到【運動失調】症致病基因機率都是50%。

精、卵細胞在複製過程中必須精確地複製20,000個遺傳基因。其中，基因的錯誤和改變在所難免；偶爾，錯誤會發生在【運動失調】症基因上，造成【運動失調】症第一次在一個家族中出現，一旦基因突變發生，它就能代代相傳。有許多【運動失調】病人並無家族史，因此，很難去判定這些“散發性”【運動失調】病例是否是非遺傳而造成的，或是它代表【運動失調】症的基因變異第一次在這個家族中出現。許多【運動失調】症的專家，都急切地期待【運動失調】症基因檢驗能幫助他們解答這個問題。如果某人得到了【運動失調】症基因的顯性突變，則他（她）的每一個小孩都有50%的機會被遺傳到【運動失調】症基因變異。如果此【運動失調】並非起因於遺傳，則子女罹病的機會應與一般大眾無異。

## 體染色體隱性遺傳模式（Autosomal recessive inheritance pattern）

體染色體隱性遺傳模式和體染色體顯性遺傳模式相比，有些許類似之處，但也有不同的地方。由於致病基因位於體染色體上，體染色體隱性疾病影響男性或女性的機會均等，然而，不同於顯性疾病的是隱性遺傳需要“兩個”（double dose）隱性致病基因的變異才會致病。只有在兩個隱性致病基因同時存在變異的情況下，導致基因完全失去正常功能，患者才會發病。最常見的隱性【運動失調】疾病就是Friedreich氏運動失調症（FA）和運動失調—微血管擴張症（AT）。其他還有一些少見的【運動失調】疾病也屬於體染色體隱性遺傳。

### 體染色體隱性遺傳疾病特色

- \* 無論男女，罹病的機會均等。

- \* 必須有兩個致病基因同時存在變異才會致病。
- \* 有一個致病基因變異之帶因者通常是正常的、健康的，但能夠將致病基因傳給子女。
- \* 父母雙方須均為帶因者，生下的小孩才有可能罹病，在這種情況下，小孩因得到來自帶因父母“兩個”致病基因變異而發病的機會是25%。

隱性遺傳疾病的症狀通常早在幼兒期出現，而非成年後。

大多數的雙親都不知道自己帶有隱性致病基因變異，直到子女有隱性遺傳疾病才會警覺。有時甚至子女發病之後被歸咎於其他原因，而忽略到是遺傳疾病的可能性，到了第二個子女也出現相同的疾病時，遺傳的原因才被注意到。

為何沒有任何症狀、看似正常的雙親碰巧都帶有相同的隱性疾病基因變異？因為單個隱性致病基因變異不會引發症狀，所以在家族中遺傳給下一代而不自覺。有些隱性基因變異相當常見，但有一些則很罕見。例如，鎌狀細胞貧血症（sickle-cell anemia）的致病隱性基因，在瘧疾盛行的非洲國家非常常見，因為帶有單個鎌狀細胞貧血症基因變異的帶因者不易感染瘧疾，反而比不具變異的人還活得久。

就目前所知，有單個的【運動失調】基因變異對個體並無任何保護作用。【運動失調】基因變異在美國境內大多數的人種中亦不普遍，但是，Friedreich氏【運動失調】症（FA）基因變異似乎在法裔—加拿大人較其他人種更為流行，有法裔—加拿大人血統的男女結婚，和其他背景的人種夫婦相比較，子女有較高的機會得到Friedreich氏【運動失調】症（FA），因為夫妻二人可能有比一般要高的機率都帶有一個Friederich氏致病隱性基因變異。若夫妻二人互有血緣關係（例如是遠房堂（表）兄妹），更是可能帶有共同致病隱性遺傳基因變異。相同的隱性致病基因變異也會碰巧出現在無血緣關係的男女身上，這種情況一般不是很普遍。

### 體染色體隱性失調如何在家族中遺傳

父 / 母	F（正常基因）	f（隱性致病基因異變）
F（正常基因）	FF（正常基因，子孫永遠正常）	fF（單份帶因，會遺傳，但不發病）
f（隱性致病基因異變）	Ff（單份帶因，會遺傳，但不發病）	ff（雙份帶因，會遺傳，且會發病）

從上表中可顯示出體染色體隱性基因如何在家族中遺傳。在此案例中，我們稱“F”為正常基因，“f”為變異基因。假設一對無相關病史的男女，在各方面都十分地正常，但也都帶有一個“F”（正常基因），和一個“f”（變異基因）。當男方在製造精細胞時，不是“F”就是“f”（只會出現一種可能）會被放進精細胞中，同樣地，當女方在製造卵細胞時，不是“F”就是“f”會被放進卵細胞中，卵子受精後形成胎兒，有以下四種基因組合：FF、Ff、fF和ff。被遺傳到FF、Ff或fF基因組合的小孩外表全都正常，有Ff或fF基因的小孩會將隱性致病基因傳給後代。至於帶有兩個變異基因ff的小孩，則將會患病，例如：Friedreich氏【運動失調】症（FA）。

四種可能的精 / 卵組合，其中只有一種組合會造成受影響的小孩。因此，每個小孩罹患Friedreich氏【運動失調】症（FA）的機率是四分之一。就像在顯性遺傳障礙中提過的，四分之一的機率不表示一定四個小孩就有一個會生病，它只是意味著每個小孩得到疾病基因的機會是25%。帶有Ff和fF基因的父母和小孩都是疾病基因的“帶因者”，帶因者通常不會顯示出疾病症狀，但他（她）們會將疾病基因傳給後代。

## 六、各種顯性小腦萎縮症之特性

### 顯性小腦萎縮症SCA：通論

發生率：每十萬人1~5人。

平均發病年齡：20~70歲。

突變型類

1. CAG Repeats (胞嘧啶—腺嘌呤—鳥嘌呤三核苷酸重複)
2. 變異發生在基因的編碼區域：SCA1；SCA2；SCA3；SCA6；SCA7；SCA17；DRPLA。變異發生在基因的非編碼區域：SCA12
3. 其他重複
4. CTG (胞嘧啶—胸腺嘧啶—鳥糞嘌呤)：SCA8
5. ATTCT (腺嘌呤—胸腺嘧啶—胸腺嘧啶—胞嘧啶—胸腺嘧啶)：SCA10
6. 其他突變
7. PRKCG (PRKCG即Protein Kinase C—gamma，蛋白激酶C—gamma)：SCA14
8. FGF14 (FGF即Fibroblast Growth Factor14成纖維細胞生長因子14)：SCA27。

### 小腦萎縮症 Spinocerebellar Ataxia (SCA)：鑑別診斷。

1. (不同的) 顯性小腦萎縮症的症狀有許多相似的地方：很難從臨床症狀來區分。
2. 所有小腦萎縮症患者都有的共同症狀：步態失調，發音障礙。
3. 部分小腦萎縮症患者特有的症狀：眼球的運動失調、錐體外路徑症狀、周邊神經病變、智力的退化、癲癇。
4. 特定基因缺陷造成的小腦萎縮症，有一些有不幫助鑑別價值的症狀。
5. 小腦萎縮症：臨床上的症狀群。
  - (1) 小腦萎縮症第一型：快速眼動振幅過大、深部肌腱反射增加、運動誘發電位傳導的時間增加。
  - (2) 小腦萎縮症第二型：快速眼動速度變慢、巴金森症狀、肌躍症或動作引發的震顫、橋腦萎縮。
  - (3) 小腦萎縮症第三型/Machado—Joseph病：眼球側視誘發眼振、的肢體僵硬或週邊神經病變。
  - (4) 小腦萎縮症第四型：小腦症狀、感覺神經病變。
  - (5) 小腦萎縮症第五型：單純的小腦症狀。



- (6) 小腦萎縮症第六型：單純的小腦症狀、家族史不明確、較晚發病（可能晚於50歲）。
  - (7) 小腦萎縮症第七型：視網膜退化、喪失聽力、可能未及十歲便發病。
  - (8) 小腦萎縮症第八型：小腦症狀、較晚出現僵硬症狀、輕度感覺神經病變。
  - (9) 小腦萎縮症第十型：單純的小腦症狀，可能伴隨有癲癇。
  - (10) 小腦萎縮症第十一型：單純的小腦症狀、深部肌腱反射增強、病程較良性。
  - (11) 小腦萎縮症第十二型：早期有上肢震顫，晚期會失智。
  - (12) 小腦萎縮症第十三型：孩童期發病，智能發育遲鈍。
  - (13) 小腦萎縮症第十四型：運動失調，肌躍症（發病時年紀較小者）。
  - (14) 小腦萎縮症第十五型：單純的小腦症狀。
  - (15) 小腦萎縮症第十六型：頭和手震顫。
  - (16) 小腦萎縮症第十七型：吞嚥困難、智力退化、失神性的痙攣、錐體外徑路症狀。
  - (17) 小腦萎縮症第十九型：輕度認知損害。
  - (18) 小腦萎縮症第二十一型：錐體外系的特徵。
  - (19) 小腦萎縮症第二十二型：純粹小腦症候群，可能也有智能障礙。
  - (20) 小腦萎縮症第二十五型：感覺神經病變，嚴重小腦萎縮。
6. 伴隨小腦萎縮症的多發性周邊神經病變：軸突（Axonal）病變，影響感覺或感覺運動神經。
- (1) 小腦萎縮症第一型：42%，有較多的CAG重複者較常見。
  - (2) 小腦萎縮症第二型：80%。
  - (3) 小腦萎縮症第三型：54%，有較少的CAG重複者較常見。
  - (4) 小腦萎縮症第四型：感覺喪失。
  - (5) 小腦萎縮症第七型：0%。
  - (6) 小腦萎縮症第八型：輕度的感覺神經病變。
  - (7) 小腦萎縮症第十二型：臨床症狀不明顯；80%。
  - (8) 小腦萎縮症第二十七型：輕度感覺神經軸突病變。
  - (9) 小腦萎縮症第二十五型：感覺神經病變。

(10) 深部肌腱反射減少或缺失：小腦萎縮症第二、四、十九、二十一型及成人晚發型的第二型。

7. 其他典型的臨床徵候：

(1) 發病年齡

年輕的成年人：小腦萎縮症第一、二、三型。

年紀較長的成年人：小腦萎縮症第六型。

孩童時期：小腦萎縮症第七型、第十三型、齒狀核紅核殼核視丘下核萎縮症。

(2) 遺傳性疾病其後代發病時間有明顯提早的現象（Anticipation）

多數的小腦萎縮症。

特別在小腦萎縮症第七型和齒狀核紅核殼核視丘下核萎縮症的患者。

(3) 壽命不受影響：小腦萎縮症第六型、第十一型。

(4) 上運動神經元症狀：

(5) 常見於：小腦萎縮症第一、三、七、十二型。

有時發生在：小腦萎縮症第六型、第八型。

很少發生於：小腦萎縮症第二型。

(6) 快速眼動速度變慢

發生在早期而且是顯著的症狀：小腦萎縮症第二型、第七型。

發生在晚期：小腦萎縮症第一型、第三型。

非常罕見於：小腦萎縮症第六型。

向下的眼振：小腦萎縮症第六型、陣發性運動失調第二型。

(7) 動作遲緩 / 僵硬 / 肌張力失調：小腦萎縮症第三型、第十二型。

(8) 早期/顯著的舞蹈症：齒狀核紅核殼核視丘下核萎縮症、少數時候也發生在小腦萎縮症第二型。

(9) 全身腱反射減弱：小腦萎縮症第二型、第四型、小腦萎縮症第二型發病年紀較長者。

(10) 眼視網膜黃斑病變：小腦萎縮症第七型。

(11) 癲癇：小腦萎縮症第十型、幼年期發病的齒狀核紅核殼核視丘下核萎縮及小腦萎縮症第七型。

(12)失智症

常見於：齒狀核紅核殼核視丘下核萎縮症，智力改變。

(13)早期發病的病人：小腦萎縮症第二型、第七型。

(14)最老的病人：小腦萎縮症第十二型。

(15)肌躍症：小腦萎縮症第二型、第十四型。

(16)頭和手的顫抖：小腦萎縮症第十二型、第十六型。

(17)智能發育遲緩：小腦萎縮症第十三型。



## 七、散發型小腦萎縮(退化)症介紹

### 小腦運動失調分類

- 症狀性小腦運動失調
- 散發性退化性運動失調
- GAD抗體引起的小腦運動失調
- 橄欖核橋腦小腦萎縮症
- 遺傳性小腦萎縮症
- 隱性遺傳的運動失調（Friedreich's運動失調）
- 顯性遺傳的運動失調（脊髓小腦運動失調1-44型等）
- 孩童代謝性疾病和小腦運動失調

### 症狀性運動失調症

身體上有許多其他地方的疾病可影響到腦部及小腦；除了退化性及遺傳性疾病外，其他原因也可造成小腦功能異常，包括小腦中風，小腦出血，腦血管栓塞及腦血管異常，都會造成小腦損傷及突發性的症狀。經由現代的醫療影像檢查，這些原因已不難診斷。

有些腫瘤，良性或惡性的，會影響到小腦的結構及功能，有些腫瘤是由小腦本身長出，或是原發於腦部其它部分，甚至身體其它部份轉移來的。

有一群疾病是與身體其它部分發生的腫瘤有關，由於如肺部或卵巢及腸胃道的腫瘤，這些腫瘤分泌某些物質進入血液破壞小腦的結構，稱為paraneoplastic症候群。它們多半像原因不明的退化性或遺傳性小腦運動失調，慢慢的惡化；有時候，它們也會快速惡化；移除原發腫瘤常可阻止小腦功能失調的惡化，但通常症狀不會改善；所以早期診斷是最重要的，血液檢查可幫助早期診斷。

感染可影響到小腦，例如膿瘍，這些患者通常病得很重，有些病毒也可感染小腦，而且不易診斷。其中一種可怕的疾病庫甲氏病，是由一種稱為prion的蛋白所誘發的。庫甲氏症會造成快速惡化及嚴重的認知功能受損，通常在三年或更短期間內會急速惡化。約一半的病人在失智前有小腦運動失調症狀，因此，這也是重要的診斷考慮之一，多發性硬化症（MS）也會影響小腦或腦幹，使病人呈現小腦功能障礙；各種先天性的小腦結構異常也會使病人有運動失調，這其中最常見的便是Dandy-Walker異常，這種先天異常是在小腦處長了一個取代小腦組織的囊，奇特的是，病人常常到成

年時（20或30多歲，有時甚至五、六十歲）才有症狀—小腦運動失調，肢體僵硬，行動困難，另一種常見的先天性小腦結構異常Arnold—Chiari症候群，包含了許多的構造異常，在此不詳述。這些病人也可在成年才發病。

有許多的藥物、毒物、新陳代謝內分泌疾病也會造成類似小腦運動失調的症狀，必須加以鑑別。在重金屬中毒中，鋰鹽並不會造成小腦運動失調，而是振顫，有時這會被混淆而誤判。鉍是一種汽車塗料的元素，會造成小腦運動失調，鉍也可造成週邊神經病變，病人會覺得手腳發麻、痛，這通常是第一個症狀，小腦運動失調在之後才出現。成年人的鉛中毒通常先是手腕無力下垂，之後才發生運動失調，誤食油漆而鉛中毒的小孩，則有腦水腫及不平衡，很像運動失調。有些治療癌症的藥物會造成小腦功能異常。很多抗癲癇藥物在過量時也會使病人運動失調，其中最常發生的藥物是癲能停（Dilantin），治療精神分裂症的藥物也可能有此副作用。

在會造成小腦功能異常的毒物中，酒精是最常見的，多發生於引用過量酒精且不進食的人身上，因為要造成酒精性小腦退化症須有維生素B1不足，酒精性小腦退化多半緩慢的發生。這些病人多半走路困難，但上肢較少協調困難。有些肝腎疾病也會有類似小腦運動失調的症狀。

有些內分泌問題也可造成運動失調：甲狀腺是最常被提及的，不論甲狀腺功能亢進或低下皆會。在最近幾年，一些自體免疫疾病也被發現會造成小腦運動失調。

## 藥物 / 毒物 / 代謝、內分泌疾病

- 重金屬：鋰、鉍、鉛
- 化療藥物
- 抗癲癇藥物
- 精神藥物
- 酒精性小腦退化症
- 代謝性腦病變
- 內分泌疾病：甲狀腺功能亢進或低下

## 散發性退化性運動失調

小腦運動失調合併麩胺去碳酸（GAD）抗體在1995年首次被提出，此病在中年

發病，漸進性運動失調，致使走路、說話、肢體協調困難，以及複視；在核磁共振掃描（MRI）上可見小腦萎縮，此病也常合併糖尿病及它種內分泌疾病，或是腦下腺病變，所以許多病人有內分泌系統的問題。曾有報告說，使用靜脈注射免疫球蛋白可以改善病人的病狀。

最常見的散發性退化性運動失調的疾病有：小腦皮質萎縮症、橄欖核橋腦小腦萎縮症，多系統萎縮症（MSA）。

小腦皮質萎縮症是散發的，沒有家族史的病症，病人過世後的解剖呈現小腦神經細胞減少及小腦退化，但其它神經系統皆未受影響，病人多在四十至六十歲發病，行走困難，說話及肢體不協調、眼球運動異常及眼振，不會有如橄欖核橋腦小腦萎縮症（OPCA）般的肢體僵硬、肌腱反射加強或伸張腳底反射，這表示病人的皮質脊髓徑並未受到影響，因為此病進展緩慢，所以有時會和橄欖核橋腦小腦萎縮症不易分別；此病可以只有小腦輕度萎縮而無腦幹的退化，但在疾病晚期也有時可見腦幹萎縮；要下此病的診斷不易，通常必須要追蹤病人數年後：能下此診斷，橄欖核橋腦小腦萎縮症又名原發性退化性小腦運動失調，或晚發性的散發退化性小腦運動失調。

## 小腦皮質萎縮

### 定義

- 不明原因，散發性
- 造成小腦皮質的神經退化，但未影響橋腦或下橄欖核

### 臨床發生

- 40—60歲

### 臨床表現

- 步伐不平衡、肢體、說話節律不清

### 臨床徵狀

- 眼振
- 行走、說話、肢體運動失調
- 無肢體僵硬、肌腱反射加強，周邊神經病變，伸張腳底反射

### 病程

當我們評估散發性運動失調症的病人時，須詳盡的詢問病史，身體及神經系統



檢查是非常重要的，可以幫助我們找出一些可以治療的病因：就如之前所提到的，我們會檢驗病人是否有腫瘤抗體，脊髓小腦萎縮症的基因、甲狀腺功能異常、梅毒，安排核磁共振及肝腎功能檢測。

我們會安排正子攝影（PET）是一種以葡萄糖為介質的功能性影像工具，OPCA的病人在此可見小腦對葡萄糖的攝取量及利用量下降，這對不確定是否是OPCA的病人而言是有用的診斷工具。另外，OPCA病人的小腦隨著時間會逐漸萎縮。

## 多系統萎縮（MSA）

MSA在病理上明確的特徵是在腦部各處的神經元及神經膠質細胞內有包含物，CG（I）此病是散發性神經系統退化疾病，病人可能有類巴金森氏症的症狀或小腦、自主神經系統及重要的脊髓徑功能異常；自主神經系統是管理不隨意生命功能（心臟、血管、血壓等）的神經系統；病人多半在中老年發病。在西方人，80%的病人以類巴金森氏症的表現為最初症狀，之後有自主神經系統失常，另外20%的病人則以小腦運動失調為最初的表現（行走困難、肢體、說話不協調），之後則有自主神經系統失常（姿勢性低血壓一站起時血壓便往下降，甚至從躺到站時會昏厥）；在東方人，則以小腦萎縮型多發性系統萎縮症較常見。男性病人常在小腦運動失調前5—10年便有勃起障礙，頻尿、尿失禁、解小便困難；類巴金森氏症狀包括行動緩慢、肢體僵硬，遲頓的步伐及向前彎佝僂的身形，病人也會出現睡眠障礙如快速動眼期睡眠障礙（病人可能會打到睡在身旁的人）及阻塞性睡眠中止症候群等。病人眼睛向上看的動作困難，肢體可能會抽動，週邊神經也可能受到影響。括約肌肌電圖檢查可以用來幫助診斷。

診斷患有漸進性運動失調的病人時，醫生最重要的是找出可以治療的病因，並加以治療。在不能治療的部分也應設法使病人的症狀儘量減少。

## 橄欖核橋腦小腦萎縮症（OPCA）

—是一種造成下橄欖核、橋腦、小腦萎縮的漸進性神經退化疾病

—常在中年發病，主要症狀為走路不平衡，說話及肢體皆失調

—也可能發生於年輕人，有多樣的臨床表現

- 純小腦症狀

- 小腦運動失調合併自主神經系統失常（多系統萎縮）
- 小腦運動失調合併自主神經系統失常（多系統萎縮）及類巴金森氏症

一病程變化多端

- 多半慢性進展至輪椅代步，少有失智，現象經常伴隨有憂鬱症
- 愈晚發病，愈易快速進展成多系統萎縮症

一臨床評估

- 病史及身體檢查
- 腫瘤抗體檢測（anti-Hu, anti-Ro, anti-Ri）
- 脊髓小腦萎縮症基因檢測（第1.2.3.6.7.8.10.12.17型）
- 甲狀腺功能檢測
- 梅毒血清檢測
- 核磁共振（腦部）
- 生化血液檢驗

一核磁共振檢驗的發現

- 病程早期正常
- 小腦蚓部常是最先呈現萎縮區域
- 接著，小腦半球及橋腦萎縮

## 多系統萎縮症(MSA)

### 定義

- 一由不明原因引起的散發性的、漸進的、神經退化疾病
- 一伴隨有類巴金森氏症及小腦、自主神經系統、脊髓小腦徑功能失常
- 一病狀發生在40—60歲
- 一西方人較常見類巴金森氏症狀，後接著自主神經系統失常，行動緩慢、僵硬、姿勢不穩、說話運動功能減退，對Levo Dopa治療效果不佳
- 一東方的病人多以小腦運動失調為最初的症狀
- 一姿勢性低血壓
- 一男性有勃起障礙（常在類巴金氏症狀發生前<10年）
- 一頻尿、尿急、尿失禁

### 以小腦運動失調為最初症狀者

- 一 走路、說話肢體協調不平衡
- 一 姿勢性低血壓
- 一 男性有勃起障礙（通常發生在小腦功能失調前5－10年）
- 一 頻尿、尿急、尿失禁
- 一 漸有類巴金森氏徵狀：行動緩性、僵硬、步行困難

## 八、散發型運動失調症 (Sporadic Ataxias)

有一些散發型運動失調症（無運動失調症家族史）的病人好像有「穀膠過敏症」（gluten sensitivity），這種病通常有胃腸的症狀，例如腹瀉和吸收不良，也有些病人有神經學上的症狀，包括運動失調，但沒有胃腸的症狀。診斷必須要靠驗血做「抗麥膠蛋白抗體」（antigliadin antibodies）檢查，此試驗不是很普及。

有些（少於5%，可能少於1%）看似散發型運動失調症的病人，可能有遺傳性小腦萎縮症第二型、小腦萎縮症第六型、或傅萊哲瑞克氏運動失調症（Friedreich's ataxia）的基因變異。病患是否應做小腦萎縮症第一、二、三、六型、傅萊哲瑞克氏運動失調症、抗麥膠蛋白抗體、維他命E或其他檢查，得視其症狀，家族狀況（是否有任何子女帶因），及有無治療方法等來決定，每個病人都應該和醫師討論這些因素。

許多散發型病友都擔心一個問題：得到散發型運動失調症的父母會不會把疾病遺傳給下一代？

以下為美國運動失調基金會（NAF）對此問題的回答。

散發型行動失調若非因遺傳（如缺乏維生素，藥物及毒物，代謝異常，...），則不會遺傳給下一代，但是要小心，幾乎不可能確定疾病和遺傳完全無關，因為：

1. 它可能屬於一種新基因突變，以致下一代可能會被遺傳到。
2. 可能由於隱性遺傳。
3. 帶因的父母在發病前就死亡，因此，好像不是經由遺傳，但事實上是。
4. 病人另有不同的親生父（母）。

## 九、小腦萎縮症患者 簡易之自我檢查

僅供參考，若有問題，請和醫師諮詢

### 初期現象

- 走路有喝醉酒的感覺（眩暈）。
- 動作反應較不靈活，動作的流暢性喪失，提（舉）重物有困難（有異樣感覺）
- 上下樓梯（公車）雙腿不協調，肌肉僵硬，無法精確地完成某特定動作（動作笨拙），例如體操、跑步、打球、爬山。
- 靜止站立時，身體會前後搖晃（軀幹失調），行走端湯、端茶時，容易濺出容器外。行走時容易撞到牆壁或門框。
- 眼球轉動障礙（前庭功能障礙）（無法快速準確地轉移到新目標）
- 有些病人白天昏昏沉沉（倦怠），晚上清醒，無法入眠，有失眠現象。有些則在睡眠時有肌肉抽筋現象。
- 辨距不良（如打不到乒乓球）。

### 中期現象

- 四肢肌肉不協調感加重，運動失調現象明顯。
- 無法控制姿勢與步伐，行動出現搖晃不穩的現象，無法保持平衡，無法長距離行走。無法跑步，上下樓梯有困難，走路時，身體無法靈活調整配合適應各種不同（不平）地形，因此，容易摔跤。
- 舌頭打結、說話不清楚、寫字困難、吃東西或喝水時，容易被噎到。

### 晚期現象

- 說話極不清楚，無法控制音調，無法言語，寫字無法辨認，吞嚥困難。
- 無法站立（無法坐起），要靠輪椅代步，臥病在床，生活無法自理。
- 若大腦受到波及，病人智力（認知）會受到影響。

### 簡易自我平衡功能檢查

- 自然站立，雙腳併攏，最後閉目，檢查是否不穩。
- 在一直線上，腳跟挨腳尖向前行走，觀察動作是否平順。
- 單腳站立，然後閉目，看是否平穩（視覺能補償部份小腦受損時所失去的平衡感）。

## 十、產前篩檢

產前檢查可在懷孕9至11週時，以胎兒絨毛膜採樣（chorionic villus sampling），或在懷孕16至18週時以羊膜穿刺術（amniocentesis）來分析胎兒細胞的DNA，以檢查是否有引起運動失調疾病的基因變異。要求做通常成年才發病的疾病的產前檢查是有很大的爭議的，需要有非常小心的遺傳諮商。因為在胎兒檢查確定是帶因時，若還要繼續懷孕，則面臨另一重大的爭議，牽涉到對無症狀孩童是否應做基因檢查的問題（目前國際的共識是：對無症狀的孩童，不應做成年才發病且目前無積極治療方法的疾病的基因檢查）。

以上 資料來源：病友手冊（93年出版）  
資料校正：宋秉文醫師