

認識裘馨式肌肉失養症

文/饒曼平物理治療師

「為什麼我的孩子走路常跌倒？」

「為什麼我的孩子學會走路的年齡比其他小朋友慢？」

以上這些問題，是臨床上家長們常問的問題。造成孩子動作發展較慢的原因很多，須經由各種檢查、及醫師的專業評估才能找出病因。而先天性或染色體異常為造成動作發展遲緩的其中一個因素。

先天性或染色體異常疾病種類繁多，而肌營養不良症候群(muscular dystrophy, 簡稱 MD)為其中一項。肌營養不良症候群為一種遺傳性、進行性的肌肉退化疾病。主要病因為基因缺陷造成了「肌營養蛋白結合蛋白(dystrophin-associated protein, DAPS)」缺損，使肌肉細胞某部分的蛋白無法獲得適當營養出現了變性壞死，且漸漸被脂肪細胞或纖維組織取代。在這個狀況下，肌肉細胞因無法獲得適當營養造成了結構上變化，進而出現肌肉力量降低的症狀。肌營養不良症候群可大略分為九類，其中以**裘馨式肌肉失養症(Duchenne muscular syndrome)**為最常見。接下來文章內容，會簡單介紹此疾病的病因與症狀。

裘馨式肌肉失養症病因

裘馨式肌肉失養症為法國神經學專家裘馨於 1858 年所發現的一種性聯隱性遺傳疾病。通常是由於母親成對的 X 染色體中，有一條缺陷所造成。因為只有一條染色體缺陷(性染色體為一對，男生為“XY”，女生為“XX”)，因此母親完全沒有病徵，只是帶著隱性基因，但會把缺陷的 X 染色體遺傳給孩子。男童的性染色體中的“X”，一定來自於媽媽，所以此疾病大多發生在男性新生兒身上。發生率大約為每 3500 個活產男兒中就有一個裘馨氏肌肉失養症孩童。一般的發病年齡約在 1~4 歲左右，最多在 3 歲。

常見症狀

裘馨式肌肉失養症的主要症狀為全身肌肉漸進式無力，出現無力的肌肉通常為對稱性，大部分先從骨盆與髖部開始，接下來是肩胛處肌肉，再慢慢擴及其他部位。大部分病童會出現『高爾氏現象』(Gower's sign)的典型特徵。此特徵的出現主因為臀部肌肉無力引起，使得孩童從地板上站起時，需把身體

先撐起至四足跪的姿勢，接著緩慢地把雙手依序從地板移到腿上後，再利用手撐在腿上的力量把身體挺直。除了肢體動作上受影響外，研究發現此疾病孩童也會出現智能上的障礙，確切原因仍不清楚，但可能與腦部的營養失調有關。

開始發病後，孩童全身的肌肉力量退化速度很快，大約在 9~10 歲左右失去行走能力，甚至到約 20 歲後會因呼吸肌衰竭或呼吸系統併發症而去世。但發病症狀的變異性大，若呼吸功能維持不錯，可能延長到更大年齡後才去世。

分類

裘馨式肌肉失養症根據病程進展及動作能力，可分為 10 個階段(表 1)。此功能分類為 Vignos 等人在 1963 年所提出。

(表 1) Vignos 裘馨式肌肉失養症功能分類表

- 獨立行走，上下樓梯不扶欄杆
- 獨立行走，扶欄杆上下樓梯
- 獨立行走，扶欄杆緩慢上下樓梯，8 階耗時 25 秒以上
- 獨立行走，可獨立由椅子上站起，但無法上下樓梯
- 獨立行走，不可獨立由椅子上站起
- 須穿長腿支架或別人協助才可行走
- 坐輪椅時身體可坐正，可駕駛輪椅，在輪椅上可獨自完成日常生活活動
- 坐輪椅時身體可坐正，可駕駛輪椅，在輪椅上需人協助才可完成日常生活活動
- 可坐輪椅，但身體需要支撐，僅能完成一些日常生活活動
- 完成躺在床上，無法自己進行日常生活活動

療育目標

目前的治療主要著重在物理治療。根據不同功能時期及整體狀況，給予適當的介入方式。治療主要目標是著重防止肌肉攣縮和關節畸形，維持剩餘肌力，減緩退化速度，以延長走路時期；此外，延緩呼吸系統的退化也是訓練重點之一。

參考資料

1. 財團法人罕見疾病基金會網站 <http://www.tfrd.org.tw/tfrd/>
2. 廖華芳, 王儷穎, 劉文瑜, 陳麗秋, & 黃靄雯. (2011). 小兒物理治療學 (三版). 台北市: 禾楓書局.