

肌肉萎縮症（Muscular Dystrophy）

職能治療師 張珍華

壹、前言

肌肉萎縮症的發生原因是由於基因變異造成，不是神經性病因所形成，患者的肌肉細胞隨著時間和年紀增長而在生化、型態及神經生理方面逐漸改變，但不會進一步造成中樞神經（大腦和脊髓）或週邊神經次發性地異常或損傷。

此疾病由於遺傳形式的不同、發生年紀、疾病進行的速度及受影響肌肉的分佈差異，區分為許多類型。先談談遺傳有哪些型式。依據1865年孟德爾的研究，父親和母親各提供子女一個遺傳因子，藉由其上染色體的傳遞將父母親的特徵表現再下一代身上，這些遺傳因子有二種，一種是顯性因子，即只要一對遺傳因子中存有”一個”顯性因子，就可以將這個因子所有的特徵表現出來，此種遺傳型式稱為體染色體顯性遺傳，例如顏肩肱型和肌強直型肌肉萎縮症。另一種遺傳因子是隱性因子，即在一對遺傳因子中需存有”一對”隱性因子，才可以將這個因子的特徵表現出來，此種稱之為體染色體隱性遺傳，例如肢帶型、脊髓性肌肉萎縮和較少數其他型的進行性肌肉萎縮症。除了以上二種，還有一種遺傳因子位在決定性別的X染色體上，稱之為性聯隱性遺傳。由於男生染色體模式為XY，只有一條X染色體，只要該基因異常，就會致病；而女生的染色體模式為XX，需二條X染色體同時異常才會致病，但此機率微乎其微，所以此遺傳模式的病人絕大多數為男性，而女性通常不會發病但會帶有缺損的基因，常見的裘

馨氏和貝克氏肌肉萎縮症屬之。

貳、 分類予臨床表徵

一、 裘馨氏型肌肉萎縮症（Duchenne muscular dystrophy，DMD）

此型是所有進行性肌肉萎縮症中最常見的一種，發生率約為 2-3/1000，疾病進行的速度也較快，患者常由於逐漸虛弱無力而在 20 歲之前因呼吸系統感染或心肺衰竭而死亡。

裘馨氏型是屬於性聯隱性遺傳（X-linked recessive gene），治病基因在 1986 年被發現，位在 X 染色體短臂上的一段基因有部分缺損，而此段缺損的基因主要是控制肌肉組織中肌縮蛋白（dystrophin）的合成，也就是說，若患者的基因有缺損或突變，就會影響此種蛋白質的合成，缺乏這種蛋白質的患者骨骼肌肉細胞會壞死，因而致病。由於控制肌縮蛋白合成的基因十分龐大，所以產生突變的機率也較高，根據統計結果，此類患者約 40% 基因缺陷是來自於基因突變，60% 是來自於基因病變，換句話說，60% 患者致病的原因是由於母親的 X 染色體為帶因者。

患者在剛出生時通常無明顯症狀，發育大致正常，部分孩子動作發展比一般孩子稍慢，較晚會坐，直到 3、4 歲左右，父母會注意到孩子在走路時容易跌倒，經常墊腳尖，跑步、上下樓梯的動作較笨拙、吃力。初期時只在下肢出現肌無力，全身肌肉以骨盆近端的大肌肉先呈現左右對稱的影響，由於腰部脊椎旁的肌肉也受影響，孩子的脊椎前後異常彎曲，走路時小腹往前凸，因臀部肌肉無力，以身體左右搖晃和肩膀後縮的方式來代償，一旦跌倒或蹲下去則無力爬起來，必須

使用雙手抓住附近的支撐物才能把身體撐起來。

另一方面，患者的小腿後肌（腓腸肌和比目魚肌）因肌肉組織中蛋白質的缺乏，進而被結締組織與脂肪組織所取代，形成纖維化和脂肪化，造成小腿後側假性肥大，但這種肥大並不是肌肉結實反而是功能差的肥大現象。

疾病會隨時間逐漸進行，上肢近軀幹端大關節的肌肉也會受到影響，雖然手部的細動作尚保留，但患者出現手無法舉高、梳頭髮、刷牙日益困難，影響自我照顧能力。通常在 10 歲左右就無法自己走路，需靠支架輔具或輪椅代步，進而造成多處關節攣縮、變形。在疾病末期可能因呼吸肌群或心臟肌肉受到波及，患者會呼吸困難，需要借助呼吸器輔助呼吸，常因心肺衰竭或感染而提早結束生命。

二、 貝克氏肌肉萎縮症（Becker muscular dystrophy）

此型患者和裘馨氏型同屬於性聯隱性遺傳，但發病年紀較晚，疾病進行速度較慢，表現出來的症狀較輕，併發症較少，平均壽命較長，通常可超過 40 歲。

和裘馨氏型一樣，初期時只有下肢肌無力現象，以近軀幹端肢體大關節肌肉先呈現左右對稱的影響，也常有小腿後肌假性肥大，長時間會覺得大腿的股四頭肌無力，有些病人在活動時會出現肌肉痙攣，在疾病後期可能出現心肌病變。

三、 肢帶型肌肉萎縮症（limb-girdle type muscular dystrophy）

發生率約為 3-5/10000，遺傳方式多數為體染色體隱性遺傳，但也有少數為隱性遺傳，男性多於女性，好發年紀在 10 至 20 多歲，致病甚

少受損。

最早受到影響的肌肉群在肩帶群和骨盆帶群肌肉，通常沒有左右對稱，主要由近軀幹端大關節的肌肉開始波及，影響舉手、梳頭法、抬腿、爬樓梯和從地上或椅子起來的能力，軀幹姿勢多呈異常前後彎曲（lordosis），疾病進行速度較裘馨氏和貝克氏型慢，且較少影響心臟和顏面肌肉，平均生命長可超過 60 歲。

四、 脊髓性肌肉萎縮症（spinal muscular dystrophy，SMA）

和肢帶型一樣為體染色體隱性遺傳，因脊髓的前角運動神經元存活基因突變而造成肌肉逐漸無力的疾病，全身肌肉以近軀幹端大關節肌肉左右對稱地受影響，下肢較上肢嚴重，發病的年齡從出生到成年皆可能，智力正常。

依發病的年齡和疾病的嚴重程度分成三型：

Type I：嚴重型之 SMA（稱作 Werdnig-Hoffmann Disease），最常見，發生率約為 1/20000，常在出生後六個月內便出現症狀，四肢及軀幹嚴重無力，呈現類似青蛙的姿勢，頭部下垂，頸部無法控制，頭頸反射消失，肌肉張力非常低，呼吸和吞嚥困難，呼吸道時常感染，常在出生後二年即因肺炎或呼吸衰竭而死亡。

Type II：中度型之 SMA，症狀出現於出生後六個月至一歲半間，患童下肢呈現左右對稱肌無力，肢體近端的肌群較嚴重，無法站立與走路，多數關節的活動度過大，有時上肢受影響而有顫抖情形，臉部肌肉較不受影響，有正成的表情。患童的預後常取決於呼吸功能的好壞，約 25% 的人在二歲前因呼吸到感染而死亡，餘

75%的人雖然因呼吸肌無力而影響肺部擴張的功能，但仍能仰賴外來的健康支援與照護活至成年。

Type III：輕度型 SMA（稱作 **Kugelborg-Welander Disease**），症狀出現從一歲半至成年皆可能發生，患童下肢較上肢易受影響，肢體近端的肌肉左右對稱、輕度地感覺肌肉無力，幼兒時期動作發展幾乎正常，僅在跑步、上下樓梯、跳躍時會有輕微不便，此型患者都可長期存活。

五、顏肩肱型肌肉萎縮症（**facio-scapulo-humeral dystrophy, FSH**）

發生率約為 0.5-1/10000，遺傳模式為體染色體顯性遺傳，在 10~12 歲左右出現症狀，左右不對稱地侵犯患者全身的肌肉，尤其以臉部肌肉最明顯，眼睛閉合困難，表情少，和肢帶型比較起來，**FSH** 肩胛骨的穩定性較差，但肢帶型之骨盆帶肌肉則較無力。當侵犯下肢時，病程以遠離軀幹端小肌肉開始往近軀幹端大肌肉進行，尤其踝關節先出現無法做出往腳背屈曲的動作，但小腿後部肌肉較少出現假性肥大現象，心臟肌肉也少受到波及，能有一般人的壽命。

六、肌強直型肌肉萎縮症（**myotonic muscular dystrophy**）

首先先認識何謂‘肌強直’（**Myotonia**）。這是一種一旦肌肉自主性收縮或接受電刺激後放鬆十分緩慢或不易放鬆的現象，症狀會再寒冷的冬天或觸摸冷水時更佳明顯。

此型發生率約 3-5/10000，和顏肩肱型同屬於體染色體顯性遺傳，發病時間從孩童時期到成人皆可能，男女比例相當，病程進行速度緩慢，但即使是出生同一家庭的患者，疾病的變化和嚴重度仍可能有很

大的差異。

若在孩童時期發病，父母會發現孩子動作及智能發展較遲緩，語言異常（聲調和構音困難，有些鼻音明顯）。年紀漸長後可觀察到臉型較長而尖，脊椎變形，臉部兩側肌肉（temporal muscle）和咀嚼肌萎縮，頸部屈曲肌肉無力，以胸鎖乳突肌最為明顯，而在下肢可能出現踝關節無法做出背屈動作而腳板下垂的問題。

參、總結

肌肉萎縮症是屬於進行性、不可逆、全身肌無力的疾病。此篇幅介紹了每種不同類型肌肉萎縮症的遺傳模式、臨床表現與特徵，其之間有許多是共同特徵，也有些是特定的變異，日後再進一步介紹評估、治療與處理的方法。家庭中一旦有這樣的患者，對病人自身或家人來說都是莫大的打擊，如何自我調適面對事實、尋找資源克服困難和改善生活品質，都是努力的目標，也期待社會給予更多關注，協助病患走出家庭參與社會及團體，成為支持家庭持續關心、照護病人的力量。