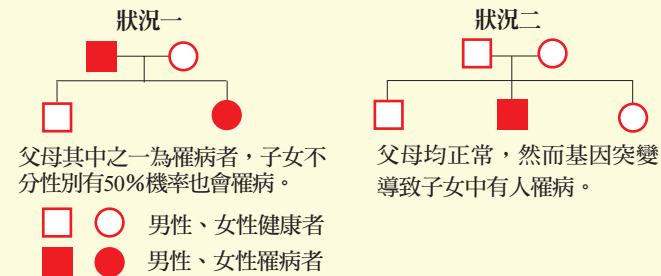


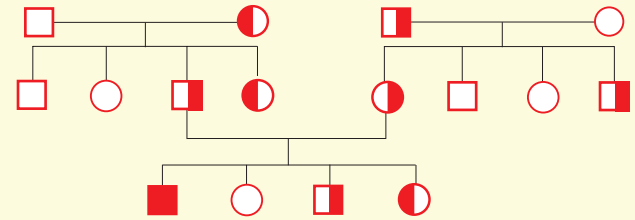
### 遺傳性痙攣性下身麻痺之遺傳方式

#### 體染色體顯性遺傳

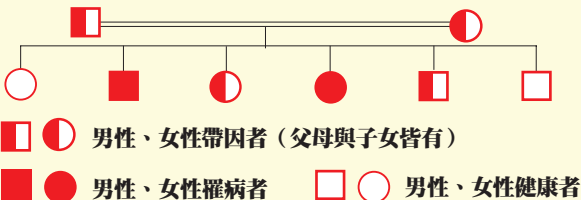


#### 體染色體隱性遺傳疾病

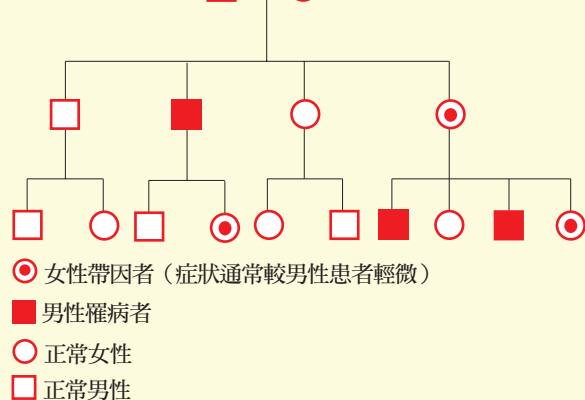
##### (A) 典型之隱性遺傳家族譜



##### (B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親結婚)



#### 性聯隱性遺傳



## 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

### 罕見遺傳疾病個案

#### 原來是罕病惹的禍

自有印象以來，明禮似乎與「運動天份」這件事情沾不上邊。印象裡，小學的體育課只要遇上賽跑，明禮總是跑不快，其他的運動似乎也總是敬陪末座。甚至連母親或大舅兒時的狀況與自己也很類似，他以為自己只是遺傳了母親的運動細胞，比較不擅長運動罷了。



隨著年歲漸增，雙腳的靈活度卻逐漸惡化，先是走路時有跼著腳尖的情形，膝蓋也出現僵硬的狀況；下樓梯時，腿部僵硬，需要別人的攙扶；由於腿部肌肉僵直且無力，走路時像是拖著兩隻腳行走一般，彷彿是拉線的傀儡。這些症狀在天氣寒冷、心情緊張或是手提重物時，顯得更加明顯。生理上的退化，除了造成生活的不便，也加深了心理的困惑，疑惑自己患了什麼疾病？

另一方面，明禮的母親隨著年齡的增加，症狀也益發明顯。明禮的母親因病住院的期間，也希望檢查出自己不良於行的原因，抽血檢驗、核磁共振 (MRI) 等檢驗，都無法檢驗出母親罹患了何種疾病。懷著疑惑的明禮，並沒有被疾病擊垮，一方面努力地工作與生活，一方面也邁向人生的新里程——結婚與生子。兩個可愛活潑的孩子誕生後，看著孩子的天真無邪，他也看見了自己為人父親的責任，他決心找出病因，釐清自己的病情，以作積極的復健並且預防惡化。跑遍醫院，大大小小的檢驗，經過了兩年多的時間，仍然無法診斷出自己罹患了何種疾病。直到輾轉與本會聯繫上，透過國際檢體外送的服務，明禮終於確定了自己罹患了罕見的「遺傳性痙攣性下身麻痺」，也讓心中的一顆大石頭落了地，幼時的運動不佳、母親與大舅不良於行的原因，都逐漸清晰了起來，拼湊出這個疾病的樣貌。

這種疾病目前並無有效的治療方式，只能以肌肉鬆弛劑與復健來延緩病情的惡化。明禮只能配合醫生的用藥，再加上自己每天運動，來延緩病情。他衷心地企盼，有一天能有治癒此種疾病的藥物與方法。

## 遺傳性痙攣性下身麻痺

### 罕見遺傳疾病(六十六)

遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia, HSP) 為下肢進行性無力與麻痺的疾病，它是由不同基因變異所造成神經及其支配之肌肉退化的疾病總稱。研究指出發生率約3/100,000，各年齡層皆有個案發生，目前已知的遺傳模式分為體染色體顯性遺傳、體染色體隱性遺傳及X染色體性聯隱性遺傳三種。

依臨床症狀可分為單純型 (Uncomplicated or Pure) 及複雜型 (Complicated or Complex)：

1. 單純型：神經損傷侷限於下半身，進而導致下肢進行性的肌肉無力或肌張力增強、膀胱無力、輕微的下肢震顫感受及本體感覺減少，更嚴重患者行走困難並需要拐杖、助行器或輪椅協助。此型可能發生於任何年齡且疾病進展較為緩慢，臨床上患者可能會有下肢麻痺、尿失禁的問題，但症狀輕微者其肌肉張力正常且上肢活動、吞嚥、說話及咀嚼的能力不受影響。單純型比複雜型的常見，致病的基因類型也較多。
2. 複雜型：合併其他神經學症狀，如：痙攣、智能障礙、其他周邊神經元病變或不同系統疾病 (如：糖尿病、視網膜病變、發展遲緩、癲癇) 時，即歸類為複雜型。

診斷可藉由患者的臨床症狀、神經學檢查、家族史分析及HSP相關基因檢查以進行診斷：

1. 神經學檢查：漸進性雙下肢無力、下肢肌腱反射過度、遠端下肢輕微震顫和陽性的伸肌的蹠向反應，雙腳無力背屈及髖部無力屈曲或有攣縮情形，有些個案上肢亦會漸進性無力和反射變強。
2. HSP基因檢查：現今對於HSP的分類上仍有相當分歧的看法，不過仍可概略分門別類如下：(1) 單純型且為體染色體顯性遺傳的相關基因：SPG3A、SPG4、SPG6、SPG8、SPG10、SPG12、SPG13、SPG19、SPG31、SPG33、SPG37。(2) 複雜型且為體染色體顯性遺傳的相關基因：SPG3A、SPG4、SPG9、SPG10、SPG17、SPG29。(3) 單純型且為體染色體隱性遺傳的相關基因：SPG5A、SPG7、SPG24、SPG28、SPG30。(4) 複雜型且為體染色體隱性遺傳的相關基因：SPG7、SPG11、SPG14、SPG15、SPG20、SPG21、SPG23-27、SPG30、SPG32、SACS及SPOAN8 syndrome。(5) 單純型且為性聯隱性遺傳基因：SPG6 (Xq11.2)。(6) 複雜型且為性聯隱性遺傳基因：SPG1、SPG2、SPG6 (Xq11.2)、Allan-Herndon-Dudley。

上述基因中以體染色體顯性遺傳的SPG4基因居多，約45%，此型患者的症狀有記憶力差、失智、共濟失調、癲癇或下肢運動神經受影響，其次為SPG3A佔25%。

在遺傳諮詢方面，由於疾病的致病基因較多，故建議可先與主治醫師討論，以釐清疾病的遺傳模式，並進一步討論產前診斷的可能性。

此疾病目前以症狀治療為主，患者可進行的治療如下：

1. 物理治療：有助延緩肌肉攣縮。
2. 職能治療：復健、輔具及適當運動，可改善生活品質。
3. 減少抽筋和肌肉緊繃的藥物，包括：benzodiazepines、baclofen、tizanidine、dantrolene都曾被使用。Intrathecal baclofen (Lioresal) 有時也會使用在較嚴重的病患；Botox 也曾被注射以減輕肌肉緊繃。

## 懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

### 掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：  
敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

●已罹患罕見疾病者：  
正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

●準備孕育下一代的準父母：  
•無家族病史者——  
配合產前檢查，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

•有家族病史者——  
做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

## 你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

### 遺傳醫療諮詢單位

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#7080
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8563092
彰化基督教醫院	04-7238595#7244

- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



### 行政院衛生署

地址：10341 台北市大同區塔城街36號  
電話：(02) 8590-6666  
網址：<http://www.doh.gov.tw>



### 財團法人罕見疾病基金會

地址：104 台北市中山區長春路20號6樓  
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560  
網址：<http://www.tfrd.org.tw>

認識罕見遺傳疾病 系列 66

# 遺傳性痙攣性下身麻痺

# Hereditary Spastic Paraplegia

## 愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會  
與您一同用心關懷