

國內第二常見的遺傳疾病- 脊髓性肌肉萎縮症

新光吳火獅紀念醫院婦產科—張建玫

每一位準爸媽在迎接新生命的到來前，都為孩子做最多的準備，希望從孩子在母親的肚子裡開始，就能得到最好的照顧。而生下一位健康的寶寶，則是準爸媽最大的期望。但研究後發現，有很多種疾病幾乎都是自父母遺傳而來，使得新生命受到基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的。

在台灣，脊髓性肌肉萎縮症(SMA)是僅次於海洋性貧血，為第二高帶因率之自體隱性遺傳疾病。

什麼是脊髓性肌肉萎縮症?

脊髓性肌肉萎縮症是一種可以致命的遺傳疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能發生。由於脊髓的前角「運動神經元存活基因」突變，肌肉發生漸進性退化，逐漸影響患者控制隨意肌肉的能力，如走路、爬行、吞嚥、呼吸和控制頭、頸肌肉等日常動作。

當發病時，患者的肌肉會產生對稱性、逐漸性地退化且軟弱無力的萎縮表現，一般來說，脊髓性肌肉萎縮症依其發病年齡、疾病嚴重度及肌肉受影響程度分為三型。

第一型脊髓性肌肉萎縮症(Werdnig-Hoffmann Disease) 嚴重型

一般出生六個月內就會出現四肢及軀幹因嚴重肌張力減退而呈現無力症狀、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難，通常嬰兒時期（約兩歲前）就會因呼吸衰竭而死亡。

第二型脊髓性肌肉萎縮症 (Dubowitz Disease) 中間型

出生後六個月至一歲半之間，患者開始出現對稱性下肢近端肌肉無力，導致無法走路與站立，偶爾上肢受到影響產生手部顫抖，通常頭部肌肉較不受影響，可以有正常的臉部表情，少數患者在孩童期因併發感染而死亡，多數患者仰賴外來健康支援與照護可以活至成年。

第三型脊髓性肌肉萎縮症(Kugelberg-Welander Disease) 輕型

發病年齡從一歲半至成年皆可能發生，通常以肢體近端肌肉表現輕度無力，僅在跑步或走樓梯等活動時造成輕微不便，通常這型患者可長期存活。

由於此遺傳疾病的高帶因率，加上這類患者目前尚無具體之治療方式可以治癒或減輕患者的症狀，這樣一來會造成家庭及社會很重的負擔。所以唯有依賴正確的篩檢流程與基因檢測，來降低此病的發生率。

脊髓性肌肉萎縮症發生的原因與狀況

◎為什麼會發生脊髓性肌肉萎縮症？

目前所了解的脊髓性肌肉萎縮症，它的發生主要是因為基因產生突變所致。它的基因是位於第五條染色體長臂的區域，是一種稱為「運動神經元存活基因」(SMN1) 約 95%的脊髓肌肉萎縮症患者是因為 SMN1 的這段基因出現大片段缺失或轉換導致的，其它少數若無 SMN1 基因大片段缺失或轉換的患者，則可能是在 SMN1 基因上發生一些小突變而致病。大部份正常人具有二個以上之 SMN1 基因，帶因者只具有一個 SMN1，而病人則完全沒有正常的 SMN1。

◎脊髓性肌肉萎縮症的帶因率與遺傳模式？

根據統計，脊髓性肌肉萎縮症之帶因率約為 1/30，也就是說，30 個人中就有一位為帶因者。在台灣，這個疾病是僅次於海洋性貧血，為第二高帶因率自體隱性遺傳疾病。若不巧父母皆為帶因者，則每一胎不管男孩或女孩皆

會有 1/4 的機會成為患者。

由於過去並沒有有效之帶因者檢驗方式，所以必須等到生下第一位重症之寶寶才得以驚覺帶有此重症疾病之遺傳基因，更有一種常見的情況是：輕型（第三型）之脊髓肌肉萎縮症常至國小或國高中才發病，所以當警覺發現帶有此種遺傳疾病時，家中之兄弟姊妹已陸續發病，而此時，不幸終究已無可挽回。

脊髓性肌肉萎縮症的篩檢方法與準確度？

根據我們目前最先進的基因檢測技術，可以快速且準確地篩檢出帶因者（敏感度高達超過 95%）。為了降低此病的發生率，我們將此基因檢測方式，比照海洋性貧血產前篩檢模式，若經基因檢測，確定父母皆為帶因者，由於此病無法利用產前超音波做診斷，所以接下來必須取得胎兒相關檢體做直接 DNA 分析，通常採行侵入性的檢查包括絨毛膜穿刺術、羊膜穿刺術、或胎兒臍血抽取術，希望藉由此篩檢流程以降低國內脊髓性肌肉萎縮症患者的發生率，一起為迎接美好健康的新生命做最好的準備！