

## 脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy)

奇美醫院 蔡永杰醫師

**定義：**一種損壞人體肌肉的致命性遺傳疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能，由於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。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

**原因：**體染色體隱性遺傳疾病，起因於第五條染色體短臂的基因突變，造成脊髓的前角運動神經元漸進性退化，造成肌肉逐漸軟弱無力、萎縮的一種疾病，但智力完全正常。

**發病率：**發生率第二高的體染色體隱性遺傳疾病，其新生兒發病率大約是一萬分之一，帶因率大約是百分之一到三。

**臨床症狀：**進行性骨骼肌萎縮，肌肉蛋白質缺失，肌肉萎縮呈對稱性、下肢較上肢嚴重且身體近端較遠端易受影響。此病發病年齡從出生到成年皆有可能發生

**分類：**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（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、其姿勢類似青蛙、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難，哭聲無力，通常嬰兒時期（約兩歲前）就會因呼吸衰竭而死亡。

第二型（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，患者無法自行站立及走路，有時可見舌頭及手部顫抖，通常頭部肌肉較不受影響，臉部表情正常，患者大多可活至成年，少數則在孩童期因呼吸道感染而死亡。

第三型（輕微型）：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

**診斷：**抽血，藉由 DNA 分子診斷技術來檢測 SMN1 基因是否異常。若夫妻雙方確定為脊髓性肌肉萎縮症帶因者時，則胎兒會有 1/4 機率為該病症之患者。

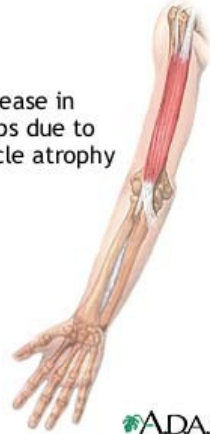
**治療：**無具體之治療方式可以治癒或減輕患者的症狀。



Normal biceps brachii muscle



Decrease in biceps due to muscle atrophy



ADAM.