

脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy, SMA

疾病簡介

脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, SMA)是一種可以致命的遺傳性疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能發生，致病原因為第五號染色體的 SMN (survival motor neuron)基因缺損，導致脊髓的前角細胞(運動神經元)退化，而造成肌肉呈對稱性逐漸無力及萎縮，影響患者控制隨意肌肉的能力。

發生率

脊髓性肌肉萎縮症帶因率約為 2%，疾病發生率約為 1/10,000~1/25,00。

遺傳模式

體染色體隱性遺傳，若父母親皆為脊髓性肌肉萎縮症帶因者，其本身並不會發病或有任何症狀，下一代不分性別有 1/4 的機率生下患者。

臨床症狀

脊髓性肌肉萎縮症帶因者通常無任何臨床症狀。不同型別與 SMN2 之基因劑量具有高度相關性，一般而言脊髓性肌肉萎縮症患者之 SMN2 基因劑量有 2、3、4、5 等，基因劑量愈高者之臨床症狀愈輕微。依發病年齡、症狀及運動功能分為五個型別：

- 第 0 型：非常罕見，在出生前就有症狀出現，如心房中隔缺損、關節攣縮及胎動減少。出生時，嬰兒出現嚴重的呼吸衰竭、虛弱、肌肉張力低下和餵食困難。
- 第 1 型：發病年齡通常於出生 6 個月內，其四肢及軀幹因嚴重肌張力減退，出現肌肉無力症狀、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難等臨床症狀，嬰兒可能具有頭部控制的能力，但須支撐才能坐著。
- 第 2 型：通常在 6 至 18 個月大時出現症狀，患者可以在沒有支撐的情況下坐著，但在沒有幫助的情況下無法站立或行走。隨年齡增加運動功能緩慢下降，平均到十幾歲就失去獨立坐的能力，此外也有呼吸衰竭的問題。
- 第 3 型：通常在 18 個月後出現症狀，腿部比手臂受到的影響更嚴重，患者可以獨立行走，但近端肌肉無力可能導致更頻繁的跌倒或上下樓梯困難。
- 第 4 型：通常在生命的第二或第三個十年出現肌肉無力的症狀，其中三角肌、三頭肌和股四頭肌的無力程度不成比例地受到影響。症狀與第三型類似但更輕微，是脊髓性肌肉萎縮症最不常見的型別，影響不到 5% 的患者。



建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，配偶可考慮進行脊髓性肌肉萎縮症之基因檢測。

參考資料

1. Neuromuscul Disord. 2006;16(12):830-8.
2. Mol Cell Probes. 2010;24(5):310-4.

