

## 兒童神經肌肉疾病簡介

### 什麼是神經肌肉疾病？

我們能夠自由的控制五官、身體、及四肢的活動，是藉由大腦發出的神經訊號，經過腦幹和脊髓傳遞至運動神經，再藉由運動神經傳遞到臉部、身體及四肢的肌肉，驅使肌肉收縮產生動作。大腦、脊髓、運動神經和肌肉各司其職，缺一不可，才能完成我們舉手投足的動作。兒童的大腦或脊髓受損或病變時會導致腦性麻痺和脊髓損傷性的肢體癱瘓或麻痺。如果大腦和脊髓都沒有受損或病變，而是由於運動神經或肌肉的病變影響到運動功能，就稱為神經肌肉疾病。神經肌肉疾病的兒童通常智力正常，但會因為肌肉萎縮或無力導致心臟、呼吸、運動功能受到影響。

### 神經肌肉疾病的兒童會有什麼症狀？

患有神經肌肉疾病的兒童，有可能出生時就出現症狀，也可能出生時正常，隨著年齡成長才逐漸出現症狀，兒童神經肌肉疾病常見的症狀有：

#### 肢體無力

頭頸、臉部、身體、手腳的無力，都有可能是神經肌肉疾病的症狀。

#### 肌張力低下

剛出生的嬰兒，手腳應該呈現自然彎曲的姿勢，手腳被慢慢拉扯時會有自然的抵抗力量，這種維持自然的姿勢以及抵抗外力的力量，就稱為肌張力。如果發現嬰兒全

身軟趴趴的，手腳被拉扯時毫無抵抗，就可能是肌張力低下的表現。

### 肌腱反射微弱

兒童神經科醫師幫懷疑肢體無力或肌張力低下的嬰兒或兒童做檢查時，會以扣診錘敲擊手腳各處的肌腱，觀察肌腱受到敲擊時產生肌肉收縮的反射，例如敲擊膝蓋時，腳會不由自主的往前踢的「膝跳反射」，就是一種肌腱反射。如果醫師發現嬰兒或兒童全身的肌腱反射都很微弱，也有可能是神經肌肉疾病的症狀。

### 粗大動作發展遲緩或退化

四個月大趴著時頭無法抬高 90 度、六個月無法翻身、九個月無法坐穩、一歲無法扶著東西站、一歲三個月無法放手走、兩歲無法牽著一隻手下樓梯、兩歲半無法雙腳離地跳、從躺著自行坐起或蹲坐在地上站起來時很吃力，或是原已習得的運動能力出現退化等，都是神經肌肉疾病的警訊。

### 兒童神經肌肉疾病有哪些？

嬰兒或兒童時期發病的神經肌肉疾病種類繁多，許多症狀彼此非常相似，治療方式又各有不同，需要兒童神經科醫師仔細評估並運用各種神經檢查才能正確診斷。以下舉幾種不同類型的兒童神經肌肉疾病為例：

#### 先天性肌病

先天性肌病的患者大部分於嬰兒期就有肌張力低下的症狀，通常肌肉無力的程度不會隨時間惡化或是惡化速度較緩慢。有些類型的先天性肌病變較嚴重者亦可能於嬰

兒時期就有呼吸肌肉無力、呼吸困難情形，亦有部分類型會合併心肌病變和心臟衰竭。先天性肌病依據不同的基因或發育異常可分為不同類型，例如線狀體肌病、中心軸空肌病、肌管性肌病等。

## 肌肉失養症

肌肉失養症會造成持續惡化的肌肉萎縮和無力，發病年齡從出生到成年後都有可能。血液檢查常會發現肌肉細胞被破壞而釋放出來的肌肉酵素升高，有時肝臟酵素也會升高，因此若兒童血液檢查發現肝臟酵素（即俗稱的肝指數）升高，又有大動作發展遲緩或肌肉無力的情形，也需要考慮此類疾病。最常見於兒童時期發病的肌肉失養症為裘馨氏/貝克氏肌肉失養症，為 X 染色體上的肌失養蛋白基因突變造成，通常在男性造成嚴重的肌肉萎縮，女性帶因者通常沒有症狀或僅有輕微的症狀。有可能合併心肌病變需持續追蹤。使用類固醇治療可以延緩疾病惡化，維持患者行走能力。部分基因型的患者也有機會透過基因治療改善疾病嚴重度和預後。

## 脊髓肌肉萎縮症

脊髓肌肉萎縮症是由於位於脊髓內的前角細胞和腦幹中的運動神經核細胞產生退化性病變導致持續惡化的肌肉萎縮和無力。兒童最常見的脊髓肌肉萎縮症是由於第五對染色體上的 **SMN1** 基因缺失或突變所造成。根據基因型和嚴重程度不同，可能出生即有肌張力低下無力等症狀，也可能成年以後才發病。可以在產前或出生後做基因篩檢，早期使用基因治療可以大幅改善預後。

## 龐貝氏症

龐貝氏症是由於基因突變使肌肉中缺少代謝肝醣需要的酵素，導致肝醣堆積在肌肉內而產生肌肉病變。嬰兒型的龐貝氏症從幾個月大開始就會出現嚴重四肢無力和呼吸衰竭，同時常合併有肥大性心肌病變。肌肉切片會發現肌肉細胞內有肝醣堆積的情形。可以在出生後測量血中的酵素活性作為新生兒篩檢的方式，儘早開始使用酵素替代療法可以避免運動功能喪失和心肌病變的產生。晚發型的龐貝氏症較少出現心肌病變，發病時間從兒童時期到中年以後都有可能。部分晚發型的病人會以睡眠呼吸障礙的症狀表現。

### 遺傳性運動及感覺神經病變

遺傳性的神經病變，有些不只會影響到運動神經，也同時影響感覺神經。神經病變造成的無力，初期常以手、小腿、腳掌等遠端肌肉無力表現。例如恰克-馬利-杜斯氏症，可以在兒童或青少年時期開始，出現逐漸惡化的遠端肢體無力。患者常有高足弓、手、腳、小腿肌肉萎縮等症狀。神經傳導檢查可發現運動和感覺神經傳導異常，針極肌電圖會看到神經病變的變化，可以與肌肉病變做區別，神經切片檢查會看到去髓鞘的變化。基因檢查可確認突變的基因及點位。

### 重症肌無力

因為免疫系統產生抗體阻斷神經的訊號無法傳遞到肌肉上去命令肌肉收縮，造成眼瞼下垂、眼外肌麻痺、複視等症狀，也可能造成全身肢體無力及呼吸困難。使用促進神經傳導物質的藥物可以改善無力症狀，類固醇治療則可以減少抗體的產生。若懷孕的母親本身有重症肌無力，抗體可以透過胎盤傳給胎兒，小孩出生後有可能會

出現暫時性的肢體無力、呼吸困難等症狀，等來自母親的抗體被身體分解掉之後，症狀就會改善。

懷疑小孩有神經肌肉疾病要如何就醫，會做什麼檢查？

小孩若有神經肌肉疾病相關症狀可至小兒神經科門診就醫，由小兒神經科醫師評估後安排相關檢查。經過詳細的問診、理學檢查和神經學檢查後，除了安排抽血或基因檢驗外，也可能需要安排神經電學檢查和肌肉切片。

### 神經傳導檢查

將感應貼片貼在手腳上，以小孩可以忍受的電流刺激運動和感覺神經，測量神經傳導的速度。刺激時會有少許疼痛，多數小孩都可以不需要麻醉下配合檢查。

### 針極肌電圖

使用細長的探針扎進肌肉內，測量肌肉用力時產生的電訊號變化，可以區分肌肉和神經病變造成的無力。此檢查通常需要較能配合的兒童才能進行。

### 肌肉切片

醫師針對懷疑有病變的肌肉，以手術切片的方式做組織病理檢查，在顯微鏡和特殊染色的幫助下診斷造成肌肉無力的原因。

神經肌肉疾病可以治療嗎？

兒童神經肌肉疾病需要兒童神經、復健、胸腔、骨科、心臟、腸胃、遺傳等跨專業

的團隊共同照顧與追蹤，以維持小孩的運動功能、減少併發症發生。臺大兒童醫院有專業的神經肌肉照顧團隊，患者經小兒神經醫師診斷後，可將病人轉介至兒童神經肌肉疾病聯合照護門診，持續追蹤治療。近年來針對部分類型的兒童神經肌肉疾病，已發展出針對性的藥物或基因治療，可改善疾病預後，但仍須配合小兒神經科醫師正確的診斷、和優良的團隊照顧，才能獲得最好的治療效果。

急診醫學部主治醫師 朱彥儒