

認識沉默的搓手天使-雷特氏症 (Rett syndrome)

小兒部神經科主治醫師 王麗君

什麼是雷特氏症 (Rett syndrome) ?

雷特氏症是一種複雜性神經發展疾病，好發於小女孩，發病率約為每一萬五千人中有一例 (1/15000)。患病的兒童在出生後最初通常發展正常，但在約 1 歲左右會出現快速退化的情況，包括失去口語、互動及行動能力，並伴隨手部刻板動作(如反覆洗手、搓手等)。

雷特氏症 (Rett syndrome) 命名的由來

此疾病的名稱來自於 **Andreas Rett** 醫師，他在 1966 年的一份研究報告中首次描述了幾位具有共同症狀、如手部刻板動作的年輕女性。隨著更多病例的發現，雷特氏症的臨床特徵逐漸清晰，後人開始將這些具有智力障礙和手部刻板動作的病患歸類為一種疾病，並命名為「雷特氏症」。

如何診斷雷特氏症？

雷特氏症的診斷主要根據臨床症狀，診斷標準包括：(1) 喪失已習得的手部動作能力；(2) 喪失已習得的語言能力；(3) 步態異

常；(4) 手部刻板動作。此外，有其他支持性條件，並排除由外傷或感染等原因造成的腦損傷。基因檢測也可以用來找出相關致病基因。

造成雷特氏症的致病基因

目前已知大約八成以上的雷特氏症病例是由於 MECP2 基因突變引起的，由於此基因位於 X 染色體上，故雷特氏症患者大多為女生，男孩則早夭。隨著基因檢測技術的進步，近年來也發現其他基因變異（如 FOXP1、CDKL5、IQSEC2）可能導致類似雷特氏症的症狀。隨著病例的增多，其疾病表現越來越清楚，後來此類疾病族群逐漸與雷特氏症區隔開，例如確診有 FOXP1 基因變異被稱為 FOXP1 症候群；而 CDKL5 基因變異的個案後來也逐漸與雷特氏症做區隔，目前被稱為 CDKL5 缺乏症。

雷特氏症的病程四階段

雷特氏症的病程四階段

典型雷特氏症之病程可以分成四階段：

1. 早期發展停滯期 (**early onset stagnation stage**) : 6 個月到 1 歲半之間，出現發展停滯、頭部和腦部發育減緩，對遊戲和環境失去興趣，肌肉張力降低，持續數週至數月。
2. 快速毀滅期 (**rapid destructive stage**) : 1 到 3 歲之間，發展迅速退化，包括手部功能喪失、癲癇發作、手部刻板動作 (如搓、拍、敲)、自閉症表現、語言喪失、呼吸異常，持續數週到一年。
3. 假性穩定期 (**pseudo-stationary stage**) : 到 10 歲之間，主要表現為手部失用，對環境較有興趣，有眼睛凝視 (**eye-pointing**)，癲癇發作常見，持續數年至數十年。
4. 動作惡化期 (**motor deterioration stage**) : 出現嚴重的行動失能，如肌張力不全、運動遲緩、脊柱側彎，需要使用輪椅，但並非所有病患都會進展到此階段。

雷特氏症的表現

雷特氏症有多種共病，包括神經、腸胃、骨骼、生長及營養等方面的症狀。

癲癇是最常見的共病之一，約有 60%的病童患有癲癇。有些研究顯示癲癇的發生率隨著年齡增長而減少。

生長與營養問題亦常見於雷特氏症，有些病患會表現出頭部發展侷限（頭圍較同年齡孩童小），隨後開始出現體重及身高發展侷限，甚至手腳較小。

睡眠障礙在雷特氏症患者中非常常見，尤其是睡眠中斷後出現喊叫或大笑的情況。這些問題不僅影響患者的睡眠質量，也會對照護者的生活品質造成影響。約有 75%的雷特氏症患者在青春期會出現脊柱側彎，隨著年齡的增長，脊柱側彎的情況往往會持續惡化，這可能會對患者的活動及呼吸功能產生嚴重影響。

雷特氏症的治療

由於雷特氏症涉及多系統的症狀，跨科別的整合性醫療照護非常重要。治療可能包括復健、物理治療、職能治療，控制癲癇的藥物治療，以及針對脊柱側彎的背架或手術治療等。

以臺大醫院兒童醫院為例，小兒神經科李旺祚教授聯合其他相關科系包括兒童精神科、兒童復健科、兒童骨科、牙科、心臟科、營養室與社工室等，自 103 年成立臺灣首個雷特氏聯合照護門診，目前全臺有七成左右的病童在本門診就診照護。聯合照護門診除了簡

化病患繁複就診的勞頓與時間，並可得到即時的臨床診斷與醫療資源外，同時能為患者量身打造個人化的健康照護計畫，提升病患的生活品質及健康。

NTUHF