

如何區分腦性麻痺、 遺傳性痙攣性下身麻痺與類腦性麻痺

遺傳性痙攣性下身麻痺(HSP, Hereditary Spastic Paraplegia)及類腦性麻痺(Cerebral Palsy mimics)與腦性麻痺 (CP, Cerebral Palsy)之間的早期臨床表現相似。過去由於從臨床表現不易區分以及過往診斷工具的限制，許多患有遺傳性痙攣性下身麻痺及類腦性麻痺的兒童會被認為是「腦性麻痺」。隨著分子遺傳學的進步，有一部分以往被歸類為腦性麻痺的患者被診斷出來實際上是患有遺傳或代謝障礙，其中兒童期發病的遺傳性痙攣性下身麻痺和各種先天性代謝缺陷是常見的類腦性麻痺疾患。區分腦性麻痺與遺傳性疾病至關重要，因為精確的診斷能提供預後資訊、遺傳諮詢，以及關鍵的治療機會。



腦性麻痺

腦性麻痺是一種描述性的綜合診斷，而非特定的疾病診斷，指的是發育中的嬰兒或兒童，大腦發生的非進展性腦損傷，它涵蓋了一群以永久性運動和姿勢障礙為特徵的神經發展障礙疾患。腦性麻痺在定義上是非進展性的疾病，但許多遺傳病症的病程進展緩慢，使其在疾病的早期看起來像是非進展性的疾病。

遺傳性痙攣性下身麻痺

遺傳性痙攣性下身麻痺是一種腦皮質脊髓路徑進展性退化的疾病，目前已知包含數十種的分型。是一種以漸進式下肢無力與痙攣為特徵的疾病。遺傳性痙攣性下身麻痺在臨床上分為單純型與複雜型。單純型遺傳性痙攣性下身麻痺的神經損傷通常侷限於下半身，症狀包括下肢緊繃、步態異常、下肢無力、反射增強以及輕微的膀胱控制問題。複雜型遺傳性痙攣性下身麻痺除了下肢症狀外，也合併有其他神經系統異常，如智能障礙、癲癇、視神經或視網膜病變、周邊神經元病變、小腦萎縮等。

類腦性麻痺

類腦性麻痺指的是一群常被誤認為腦性麻痺的疾患，在幼兒期出現運動症狀的神經遺傳性疾病，因為初期表現類似腦性麻痺，因而被誤認為是為腦性麻痺。

何時要懷疑患者不是腦性麻痺

要懷疑患者不是腦性麻痺，最重要的線索是臨床特徵，這些特徵與周產期腦損傷的歷史不符，關鍵指標包括：

文 / 張兆良

新竹國泰綜合醫院小兒科主治醫師

- **缺乏周產期風險因素**：大多數典型的腦性麻痺與早產、周產期窒息、顱內出血或感染等因素有關。如果孩子沒有這些病史，或症狀在兩歲後才出現，要懷疑遺傳原因。
- **疾病進展或退化**：腦性麻痺的損傷和臨床表現是非進展性的，通常不會有病情明顯的退化。但遺傳性痙攣性下身麻痺及類腦性麻痺的臨床表現常常是進展性的，也就是隨著時間的推演，能力通常會慢慢退化。
- **家族史**：兄弟姐妹或其他親屬有類似的神經系統症狀，或有父母近親結婚的病史，需要懷疑是遺傳性病症。
- **伴隨的神經系統徵兆**：有些特徵在在腦性麻痺中並不常見，例如明顯的小腦失調、周邊神經病變、視神經萎縮或眼球運動異常（如眼球轉動危象）等。

診斷方式

診斷最重要依據的是患者的臨床表現、病史進展和詳細的神經學檢查。接著安排相應的生化檢查，必要時要進行腰椎穿刺檢查與腦部影像檢查及次世代定序(NGS)。次世代定序檢查包括全外顯子體定序分析或更全面的全基因體定序分析。由於次世代定序的使用，已經有越來越多的類腦性麻痺疾患被診斷出來。不過因為這些疾病牽涉的基因很多，部分相關基因可能尚未被發現，目前並不是所有的患者都能有確切的診斷。

神經影像檢查

腦部核磁共振檢查是影像檢查的第一選擇，常能提供類腦性麻痺病症的關鍵線索。超過8成的腦性麻痺患者會有腦部異常(如腦室周圍白質軟化症或灰質損傷)。遺傳性痙攣性下身麻痺或其他的類腦性麻痺病症則會呈現正常影像或特定的影像特徵，包括胼胝體變薄、狹窄耳徵象、蒼白球病變、後角擴大等特定的影像表現。

可治療的類腦性麻痺病症

要將遺傳性痙攣性下身麻痺及類腦性麻痺

與腦性麻痺區分的最重要原因是這些疾病與腦性麻痺是完全不同的病因，有些可能存在特定的治療方式。診斷出這些疾病可能使患者得到適當的治療。類腦性麻痺包含很多種不同的疾病，這裡舉一些目前可以治療的類腦性麻痺作為例子：

- **瀨川氏症(Segawa Disease)**：又稱多巴胺反應性肌張力不全症(Dopa-responsive dystonia)。常表現為下肢痙攣，常在兒童期發病，出現類似巴金森氏症的運動遲緩、步態不穩等症狀。疾病可以經由口服左旋多巴(levodopa)大幅改善病情。
- **精胺酸酶1缺乏症(Arginase 1 Deficiency)**：一種尿素循環障礙，表現為漸進性痙攣性下身麻痺。血漿氨基酸分析會顯示高精胺酸血症。可以透過限制蛋白質攝取改善病情。
- **生物素酶缺乏症(Biotinidase Deficiency)**：這種生物素代謝缺陷可表現為漸進性脊髓病變和痙攣，病患會出現癲癇、肢體無力、痙攣性癱瘓(spastic paresis)、運動失調，及發展遲緩、視障、聽障、皮膚方面的問題。可以透過口服生物素補充來治療，若早期開始治療，可預防甚至扭轉症狀。
- **Glut1缺乏症候群(Glut1 Deficiency Syndrome)**：是一種腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷，由於葡萄糖進入大腦受阻，表現為動作障礙、癲癇和陣發性發作及智能障礙。生酮飲食通常能使症狀顯著改善。
- **威爾遜氏症(Wilson's Disease)**：一種由銅離子蓄積引起的遺傳性疾病，會導致動作障礙。可以使用螯合劑(如penicillamine)和鋅療法進行治療。

結論

腦性麻痺的診斷在類腦性麻痺患者的早期只是一個暫時性的疾病分類，並不是這些類腦性麻痺兒童的最終診斷。隨著越來越多的遺傳疾病有新的治療方法，找出這些以往被忽略或無法確認的診斷。對許多類腦性麻痺的病患來說，是改變疾病與治療疾病的新希望。