**裘馨氏肌肉失養症**

**小兒科 許宸睿醫師**

裘馨氏肌肉失養症(Duchenne Muscular Dystrophy，簡稱DMD)是最常見的一種兒童神經肌肉系統的疾病，發生率約為每3500新生男嬰中有1人。造成本症的基因位在人體性染色體中的X染色體上，可以產生失養素(Dystrophin)蛋白質，這種蛋白質最主在存在肌肉的細胞膜內，對維持細胞的完整性有相當大的關係，因此如果這種蛋白質缺乏時，肌肉細胞會容易壞死，造成肌肉的萎縮及無力。裘馨氏肌肉失養症的遺傳模式如同血友病和色盲等也屬於X染色體串連的隱性遺傳疾病。男性因為只有一條X染色體，所以只要該基因異常，就會致病，因此本症的病人絕大多數為男性，而女性多為不發病的帶因者。

裘馨氏肌肉失養症最主要影響的地方是骨骼肌肉，因此其表現以粗大動作發展遲緩為主。絕大部分的病童在出生時並不會有症狀，其後的動作發展大部分正常或稍微遲緩些，如翻身或開始行走的時間較慢，但由於肌肉組織隨著年紀漸漸萎縮無力，到了3至5歲左右，大部份患者會開始出現走路時變得容易跌倒，跑步時會搖搖幌幌，以及上下樓梯顯得吃力等症狀，而才被診斷為裘馨氏肌肉失養症，平均被診斷的年齡約為4歲；其後進展的速度很快，大部分的病童在10歲左右就會失去行走或站立的能力而需要依靠輪椅，並且開始會有一些心肺功能衰竭的狀況出現，疾病後期，大部分的患者會因肺部感染或心臟衰竭等合併症而逝世。

雖然說裘馨氏肌肉失養症最主要影響的地方是肌肉，但是失養素蛋白質在腦部也是有功能的，因此有些病童在發展早期的表現反而是認知或語言發展遲緩為主，甚至有一些病童會有自閉症的傾向，等到年紀大一點才因為粗大動作能力退化才被診斷為裘馨氏肌肉失養症。因此，對於全面發展遲緩的孩童，裘馨氏肌肉失養症也應該列為鑑別診斷之一。

為裘馨氏肌肉失養症會造成肌肉細胞壞死會釋放出大量的肌肉酵素(creatinine phosphokinase, CPK)，因此對於懷疑裘馨氏肌肉失養症的孩童，通常會先檢驗血液中的肌肉酵素值，超過正常值的十至二十倍以上就要高度懷疑為裘馨氏肌肉失養，必需做進一步的確診。在以往確診的主要方法為肌肉切片，再藉由dystrophin抗體免疫染色試驗，來判斷是否肌肉細胞缺乏dystrophin，但是肌肉切片也是一種手術且需要麻醉，常常造成孩童及家長的壓力；所幸，隨著近年來基因診斷技術已經有大幅度的進步，現階段只要臨床上的評估為懷疑裘馨氏肌肉失養症的孩童，以最新的基因診斷技術，大約95%以上的患者可以找到突變點，可以免除病童的手術之苦。

近年來對於裘馨氏肌肉失養症的照顧方法有著長足的進步，其一就是類固醇的使用，以目前的經驗，在病童有症狀後給予長期低劑量的類固醇，有助於增強其強肌肉強度與肺部功能，減緩脊柱側彎發生的時間，及增進生活品質。再來就是非侵襲性的呼吸照護，如正壓呼吸器的使用，可以減少肺部感染或呼吸衰竭的發生。在以往大部分的病童多活不過20歲，但是隨著醫療的進步，病童需要坐輪椅的時間可以延後許多，且許多病童也都可以順利的活到20多歲。

雖然目前裘馨氏肌肉失養症沒有治癒的方法，但是這幾年各種有潛力的治療方法都在如火如荼的進行中，如肌原細胞移植，將帶有正常基因的肌原細胞注射至需要的肌肉中，促使正常肌肉細胞增生；以及基因治療，利用各種技術，繞過了遺傳基因缺陷，使dystrophin蛋白可以正常生產。雖然目前的治療研究都還在進行中，但相信在不久的將來一定可以找到適合的治療方式。