

容易被誤診為脊椎疾病的罕病——淺談「脊髓側索硬化症」

文／恩主公醫院神經內科 鍾季廷醫師

導言：看似椎間盤突出，其實是「漸凍人症」

脊椎相關疾病是現代人常見的「文明病」，許多民眾因手腳無力、痠麻、活動受限而前往就診。然而，有些看似是脊椎問題的症狀，實際上卻隱藏著更嚴重的神經性罕見疾病，其中之一便是「**脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS)**」，也就是俗稱的「漸凍人症」，是一種**進行性且不可逆的神經退化性疾病**，若未能正確診斷，患者可能接受不必要的手術及延誤治療。

從一位故事說起

那天，一位約五十歲的男士來到門診。他拄著雨傘、吃力地推開診間的門，卻在嘗試了第二次才成功。診間護理師想上前協助，卻被他用銳利的眼神制止。儘管腳步蹣跚，他仍緩慢但堅定地走到椅子前坐下，在堅毅的表情下透露其獨立好強的個性。

這位病人名叫莊先生，是一名現職警察分隊長，過去無特別疾病，偶而抽菸，因職業因素一直保有健身運動習慣，身材精實，有過幾次運動傷害但並不嚴重。莊先生表示，約八個月前開始，他發現右手在持槍射擊時感到無力，後來漸漸地連使用筷子都有困難，進而影響工作表現。他曾至其他醫院檢查，經頸部 X 光及磁振造影發現頸椎有輕微的骨刺與椎間盤突出，但並不嚴重，因此被建議先進行復健。於是他更加勤於健身訓練，期盼能「練回來」。

然而四個月前，他的右手無力加劇，連將手平舉操槍都出現困難，左手也開始出現類似問題，因此他向局內申請調整執勤內容，並且接受頸椎椎間盤的手術。但手術後症狀並無改善，一個月前右腳也出現無力感，走路變得不順。更令他不安的是，全身肌肉常會自發跳動，偶爾吞嚥困難或嗆咳，半年內體重下降 5 公斤。面對逐漸流逝的肌肉力氣，促使他輾轉來到神經內科就診，希望能早日歸隊。

神經學檢查顯示，他右手手臂與手掌肌肉明顯萎縮，左手、雙腿，甚至舌頭也開始出現類似變化。四肢肌肉力量不對稱地下降，上臂內側肌肉也偶見不定時的跳動，全身肌腱反射增強，卻沒有明顯的麻木感。這些症狀讓神經科醫師心頭一緊，直覺判斷可能是**運動神經元的病變**，必須儘快住院進一步檢查。

住院後經一系列抽血、肌電圖、神經傳導檢查、腰椎穿刺、腦部及頸部的核磁共振檢查，最終診斷為罕見的**脊髓側索硬化症 (ALS)**。確診後，醫師協助申請罕病及特殊用藥銳利得 (Riluzole)，並安排復健介入進行肢體及吞嚥訓練，以延緩神經退化與改善生活功能。

什麼是脊髓側索硬化症 (ALS)？

ALS 是一種罕見且殘酷的神經退化性疾病，屬於「運動神經元疾病 (Motor Neuron Disease)」，俗稱「漸凍人症」。此病會破壞大腦與脊髓中控制肌肉運動的運動神經元細胞，導致下游的神經纖維以及其掌管的肌肉得不到充分的養分，肌肉會逐漸萎縮、無力，最終癱瘓。

歷史上最知名的 **ALS** 患者，是英國物理學家史蒂芬·霍金。他自大學時期發病，歷經長年神經退化，晚年幾乎全身癱瘓，必須仰賴特殊電腦與外界溝通，但其頭腦依然清晰，並提出諸多重大理論影響後世。

在台灣，**ALS** 的發生率約為每十萬人中 1 至 2 位，雖然好發於 50 至 60 歲，但也可能出現在青春期的任何年齡。

為什麼會得這種疾病呢？雖然此病早在近百年前就已被發現，但至今我們對其成因仍了解有限。只有少數患者被證實是因特定的基因突變所引起，例如 **SOD1** 或 **C9ORF72** 基因突變，這類情況通常具有家族遺傳的特徵。然而，絕大多數患者並無明確的遺傳背景，相關的致病機轉至今尚無法確定。

ALS 有哪些典型症狀？

ALS 的典型症狀是**漸進性不對稱的肢體無力與肌肉萎縮**，可能伴隨吞嚥困難和言語構音困難，但**鮮少有麻木等感覺症狀**。

初期症狀常以**單側肢體的無力與肌肉萎縮**表現，通常對側的肢體會接著出現，然後再擴展並影響到四肢、胸腰、頭頸部肌肉。約八成病人是以手腳無力為首發症狀，另外兩成則從吞嚥困難、流口水、說話不清等口面部問題開始(如圖一)。

除了肌肉無力，還常伴有「**肌束顫動**」，即肌肉表層小肌肉不規則跳動，雖無痛感，但為神經學檢查的重要指標。值得注意的是，**ALS** 鮮少出現麻木或感

覺異常，大小便及眼球運動功能也通常保留完整。

隨著疾病進展，患者會逐漸喪失行動能力，甚至影響吞嚥與呼吸功能，最終因呼吸衰竭而離世。大多數病人從發病至死亡僅有 2 至 5 年，但即便全身癱瘓，甚至處於呼吸器依賴狀態，患者的意識與智力仍保持清楚，如同「靈魂被囚禁在逐漸無法動彈的軀殼中」。

ALS 如何診斷？

目前 ALS 尚無單一生物標記可快速診斷，必須依賴病史、神經學檢查、神經傳導檢查及肌電圖結果綜合判斷。根據 2019 年提出的 Gold Coast 診斷準則，醫師需排除其他可逆性疾病，如脊椎壓迫或其他神經病變。

由於早期症狀與常見的脊椎疾病或其他周邊神經疾病相似，許多病人曾被誤診、甚至接受不必要的手術。正確診斷需神經科專科醫師結合臨床經驗、影像檢查、腰椎穿刺及神經電生理等多種工具，才能作出準確判斷。

ALS 可以治療嗎？

雖然 ALS 目前仍無根治方法，但已有幾項藥物可延緩病程，如 **Riluzole**（銳利得）、**Edaravone**（依達拉奉），雖然尚欠缺大規模臨床試驗，卻已對此絕望的疾病帶來一線曙光。針對特定基因突變（如 **SOD1**）的基因療法藥物 **Tofersen**，也已進入臨床使用階段

此外，透過復健、輔具、呼吸器、營養支持與心理社會介入，可大幅提升患者的生活品質與家庭的照護能量。

結語：早期診斷，逆轉不了但可延緩

脊髓側索硬化症雖然罕見，卻是極需高度注意的疾病。早期診斷與介入，是目前最重要的關鍵。一旦出現漸進性肌肉無力、肌束顫動、沒有麻木等非典型神經症狀，建議盡快轉診至神經內科進一步評估，盡早治療防止神經細胞持續退化。

雖然 ALS 目前尚無治癒的藥物，但隨著對此病致病機轉及基因型的瞭解增

加，已有多種針對特定基因型的藥物正進行臨床試驗。期待未來能有更多針對病因的治療問世，為「漸凍人」開啟重獲自由的曙光。