

神經科疑難雜症診療室之 (N)

[脊椎中心專欄]

逐漸逝去的肌肉力氣——淺談「脊髓側索硬化症」

文/鍾季廷 醫師

2023/09

又是一個陰雨綿綿的早晨。一進入冬天，北台灣的天空就像是被蓋上一層灰紗，下著不大不小卻似永無止盡的冷雨。

這天，來診間的是一位年約五十歲的男士，拄著雨傘、略顯費力地推開診間的大門，卻在嘗試了第二次才成功，診間護理師快步趨前準備要協助，卻被他用銳利的眼神制止，他腳步有些蹣跚，緩慢卻堅定的走到診間椅子坐下，在堅毅的表情下似乎透露其獨立好強的個性。

莊先生是一位警察，任職於警局的分隊長，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，有過幾次運動傷害但並不嚴重。自述從8個月，他漸漸發現右手持槍打靶時有些無力，漸漸地連拿筷子也有些困難，開始會影響工作，因此到友院就診，經頸部X光及磁振造影發現頸椎多節輕微骨刺、椎間盤突出及輕微狹窄，但並沒有嚴重到需要接受手術，醫師說不確定與之前的運動傷害是否有關，並建議他先接受數月的復健，他因此更加勤於訓練健身。

然而，4個月前他右手無力症狀加重，連操槍將手平舉都開始出現困難，左手也開始有些微無力，因此他向局內申請調整執勤內容。1個月前右腳也出現些微無力，走路開始有些不順，並且發現全身許多肌肉會跳，偶而有些吞嚥困難、嗆咳的症狀，體重也在半年內下降5公斤。面對逐漸流逝的肌肉力氣，他再度回診就醫，因此輾轉來到神經科門診，希望能早日歸隊。

經過了詳細的神經學檢查，發覺原本精實的右手手臂如今消瘦許多，右手掌虎口的肌肉也不再飽滿，左手及雙腿甚至連舌頭都有一些萎縮，而在上臂內側肌肉也偶見不定時的跳動。肢體力量如同消瘦的肌肉不對稱的分布，右上肢比左上肢、右下肢更加無力，全身的肌腱反射明顯增強，但除了無力之外並沒有伴隨麻木的症狀。醫師望向莊先生那充滿無所畏懼的表情，心中的擔憂卻如同窗外的陰雨不斷擴大，勸說莊先生早日住院做進一步檢查，因為莊先生的無力可能來自運動神經元(motor neuron)的問題，代表著未來或許再也不能持槍執勤了。

住院後，經過一系列的抽血檢查、腰椎穿刺、肌電圖及神經傳導檢查，以及腦部

頸部核磁共振，確診為罕見的脊髓側索硬化症(Amyotrophic lateral sclerosis)，因此醫師協助後續罕病申請及用藥，轉介復健進行肢體訓練，以減少神經退化速度及生活功能障礙。

什麼是「脊髓側索硬化症」？

脊髓側索硬化症(Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)，又稱運動神經元疾病(Motor neuron disease)，也就是俗稱「漸凍人」，是一種罕見且殘酷的神經退化性疾病。歷史上最著名的患者，是英國著名物理學家史蒂芬·霍金(Stephen Hawking)，他於大學時期發病，肌肉力氣逐漸喪失，晚年全身肌肉癱瘓必須仰賴特殊電腦與外界溝通，但頭腦仍非常清楚並提出諸多重大理論影響後世。

運動神經元是指控制我們肌肉動作的神經細胞，當這些神經細胞出現病變時，下游的肌肉便得不到充分的養分及化學物質，肌肉便會逐漸萎縮、死亡。患者會發覺肢體逐漸無力，典型從某側手或腳開始，也有些病人從吞嚥困難或說話含糊的症狀開始。除了無力以外，肌肉會有抽動及消瘦的現象，卻不會有麻木的症狀。神經學檢查顯示肌腱反射不同於一般的周邊神經病變，反而變得十分明顯。隨病程進展，無力的範圍漸漸擴大並影響到吞嚥及臉部肌肉，最後全身癱瘓，因呼吸衰竭而死亡。病程從開始到死亡進展快速，一般而言僅二至五年。診斷上須綜合神經傳導檢查、肌電圖、腰椎穿刺腦脊髓液檢查、腦部及頸部影像等完整地判斷，排除其他疾病後才能確診。

為什麼會得這種病呢？雖然此病已發現近百年，至今僅有少部分的患者發現是因為一些特殊的基因突變所導致，並且有家族性遺傳的案例，但絕大多數病人其病因仍不清楚。也因為無法確定致病機轉，目前並無藥物可以完全治癒此病，但已有一些藥物可能可以減緩疾病進展(如 Riluzole, Edarveone)，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，另針對特殊基因導致的患者，許多基因療法也正在研究中。雖然無法根除，但不代表無法治療，透過一些藥物減緩症狀，以及復健、輔具和呼吸器的使用也有助於改善生活品質。

由於此病表現多變且診斷繁複，診斷過程中須綜合各項檢查、排除各種疾病方能確定，因此須經由有經驗的神經專科醫師仔細地判斷。如果擔心患上此症，請務必諮詢專業醫生的建議。