

跌倒再爬起 無懼脊髓小腦萎縮症

撰文：陳旭英(東周刊記者)

引言

經常無故跌倒、平衡力差、肢體不受控制，你會以為自己只是「論盡」？如果上述情況持續發生，應該找哪一專科醫生求醫？夢想成為醫生的文仔跌跌碰碰多年，在三十二歲盛年確診脊髓小腦萎縮症——一個最終會令他無法活動，甚至呼吸衰竭的疾病，面對茫茫前路，他如何走下去？

十六年前，三十二歲的文仔確診脊髓小腦萎縮症時，仍然如常生活。他在網頁「無障礙生活」分享患病經歷時，這樣記錄：

「當時我還是當自己沒有患病，還幫一個外國同事在他家砍樹、蓋屋頂，做這些危險性高的事情。」然而今天回想起來，他覺得自己很傻，這樣做實在太危險！

「我現在無法坐穩，只能在牀上滾來滾去移動……可以如常進食，但卻經常噎喉……可以說話，但要慢慢說，否則口齒不清，你無法清楚聽到我的說話內容……」文仔在電話中向記者說。

今年四十八歲的文仔，是香港其中一名罕見遺傳性疾病脊髓小腦萎縮症患者，在前景美好的盛年確診，當時活動能力大致良好，只是會間中失平衡跌倒。但隨着病情慢慢發展，小腦日漸萎縮，肢體活動愈來愈困難，文仔數年前開始無法步行，需要坐輪椅出入；近年他連吞嚥、說話能力也受影響。雖然如此，但文仔仍然積極生活，擔任脊髓小腦萎縮症病友組織的內部事務副會長及資訊小組成員，負責季刊出版事宜。

影響平衡 經常跌倒

文仔原本在美國生活，因為病情逐漸變差，被逼放棄夢想，回流香港。他在網站分享發現患病的經歷：「我曾經是一名電腦工程師，在美國的大學拿到學位之後，打算再深造成為一名醫生。我自小受父母的薰陶（父母都是從事醫療行業），所以也想從事醫療這一行業。

那時我大學畢業後不久，在美國東岸波士頓找了一份工作。有一天與同事打籃球的時候，每次和對手跳起來搶球之後落地那一刻，我都會倒在地上。那年我才二十七歲，之後我去求醫，經過多位醫生檢查，最終在五年後確診患上脊髓小腦萎縮症。

當一個三十二歲、可算是如日方中的人，知道自己患上了不治之症後，心情真是難以形容，而我的深造計劃也全盤被打破了。真是人算不如天算啊！」

慶幸當時病情尚屬早期，疾病主要影響文仔的平衡力，令他經常跌倒，但文仔認為這不是大問題，仍然努力如常生活。但病情發展不是靠個人努力就可以控制，文仔在二〇一一年，即三十九歲時，因為在廚房煮食時多次跌倒，有感獨居生活太危險，於是回到香港與家人同住，讓他日常生活都有家人及傭人照顧。

基因編碼出錯

養和醫院腦神經科專科醫生吳炳榮醫生說，脊髓小腦萎縮症（Spinocerebellar Atrophy）或脊髓小腦失調症（Spinocerebellar Ataxia），簡稱「SCA」，是一個影響腦部神經系統的疾病，患者的步伐、手部動作、言語、眼球活動等會不協調，與基因遺傳有關。

「大部分患者有家族遺傳傾向，故基本上是遺傳性疾病。隨着醫學界不斷研究及追查，發現愈來愈多脊髓小腦萎縮症種類，與不同的遺傳基因有關，目前已發現大約有五十個不同的病類。」吳醫生說。

脊髓小腦萎縮症的確實病因未明，醫學界的研究發現很多患者染色體上製作氨基酸的編碼（Trinucleotide）都有異常大量地複製，其中最常見的就是由 CAG 所引起的三核苷酸重複序列疾病（Trinucleotide repeat disorders）。吳醫生解釋，這些基因上異常重覆的 CAG 編碼，會製造不正常蛋白質，影響細胞運作，令細胞過早死亡，「它會影響細胞內負責製造能量的線粒體的功能，令細胞缺乏能量而衰亡。另外也會破壞細胞生產正常的蛋白質和令細胞產生『自體死亡』的過程，令細胞提早壞死或退化。

這些氨基酸編碼的長度，決定病人的病發年齡：編碼愈長，病人愈早病發，而且病情亦較嚴重；如果編碼較短，患者會較遲病發，病情亦相對輕微。

「當這個基因編碼由一代遺傳至下一代，編碼有機會增長，即是下一代遺傳得病，其病發年齡會愈來愈早，病情會更嚴重。」吳醫生說。

細胞提早衰亡

吳醫生說，脊髓小腦萎縮症並不容易診斷，因為有其他病因也可以引致脊髓小腦萎縮。而個別患者的病徵不單止是小腦萎縮，同時也會影響其他身體機能，亦有機會初病發時並未有小腦萎縮的病徵。不同型的 SCA 患者或有不同病徵，例如 SCA6 病人就純粹出現小腦萎縮的病徵，但 SCA2 或 SCA3 的患者最初可能會出現類似帕金森症的徵狀，所以診斷時需要抽絲剝繭及觀察患者病情發展，加上臨牀病徵，及透過基因檢測，才能夠判斷患者是否脊髓小腦萎縮症。

不過並不是所有患者都能夠找到致病基因，目前只有大約三份一患者能夠找到其致病基因。

隨着檢測方法愈來愈進步，能夠發現更多與疾病有關的基因。吳醫生指出本港醫學界為家庭遺傳性脊髓小腦萎縮症患者，透過基因檢測找到一個與此病有關的新基因（SCA40），相信能掌握這個疾病的資料會愈來愈多。

脊髓小腦萎縮症屬顯性遺傳，故當父母其中一人帶有基因，下一代便有一半機會遺傳得病。但由於不同基因能夠引致這疾病及病徵多樣化，故臨牀診斷需要一定時間。

肢體活動受影響

這個疾病雖然可對人體不同系統產生影響，但最主要會影響小腦，引致小腦萎縮。

「小腦的主要功能是負責平衡，令一個動作有序、圓滑地完成，即我們能否做到一些精細的工作，就靠小腦控制。小腦出現問題，首先影響步行時平衡、容易跌倒，及四肢活動能力。這種情況會隨着小腦退化而愈來愈嚴重，晚期病人無法自主活動，就算能夠走動，都會非常『論盡』；患者無法順利執行一些微細動作，會出現手震、寫字時字體東歪西倒的情況。

另一方面，患者眼球活動都會受到影響，出現眼球震動；而當病人平衡出現問題時，他們亦會頭暈，或出現天旋地轉的感覺。」吳醫生說。

最後肢體會漸漸無法正常活動，就像日劇「一公升的眼淚」中的少女主角。

吳醫生指出，病情嚴重的病人可能在年青時已經發病，影響肢體活動；有些病情較輕微的，可能四十、五十歲才發病，視乎其基因受影響程度。

病人一般在甚麼情況下發現病情？吳醫生說，最常見是步行出現問題，部分年輕病人參與一些運動時，例如跑步時容易跌倒，初時以為自己「論盡」，其後經常出現同樣情況，求醫檢查後才發覺患病。

因應病徵 紓緩治療

當懷疑患上脊髓小腦萎縮症，醫生會透過甚麼檢查去確認？吳醫生說，如果病徵明顯呈現小腦功能出問題，會先排除其他成因，因為影響小腦功能的疾病也有很多，例如服用某些藥物，特別是腦瘤症病人服用某些藥物後，會影響小腦功能；血液內的電解質如失衡時，例如鹽分太低，亦可以出現容易失去平衡的情況；一些內分泌科問題，例如甲狀腺分泌不足，亦有機會出現類似徵狀，這些情況如能找到病因，只要接受適當的治療就會痊癒。

之後會為病人進行腦部的電腦掃描或磁力共振掃描，檢視小腦是否有結構問題，早期患者的掃描未必會見到明顯變化，但隨着時間變化，病情發展至後期，就會看到小腦出現萎縮的情況。

很多脊髓小腦萎縮症患者都屬遺傳，在問症過程中會追蹤家族病史，大約有一半以上個案能夠追查到家族有成員患病。

吳醫生說，脊髓小腦萎縮症是一個退化病症，目前未有減慢病情發展的藥物，但會因應病人的病徵，作出相應的治療，包括職業治療、物理治療、言語治療等，例如早期患者可進行一些肢體訓練減少跌倒。近年基因醫學治療發展迅速，希望在不久將來有突破。

確診逾十年的文仔，從母親遺傳疾病基因，其母在二〇一五年因吞嚥功能下降需要用喉餵食，最終感染肺炎去世。隨着病情發展，現時文仔的吞嚥及說話能力都受影響，進食流質食物時多次噎倒，需要在流質食物中加入適量凝固粉改變稠度，減低噎倒機會。

而負責病友組織刊物出版事宜的他，在疫情下仍然在家與會友保持聯絡，工作沒有停下來，希望能為同路人提供更多脊髓小腦萎縮症相關資訊。

第三型 SCA 最常見

吳炳榮醫生說，脊髓小腦萎縮症種類多，在各個地區的分布亦有所不同，例如在亞洲地區，第三型 SCA 最常見。

「有本地及內地研究指出，第三型 SCA 患者在亞洲的比例最高，大約佔確診個案的六至七成。」

第三型 SCA 徵狀較特別，早期病發時表現徵狀像帕金森症，之後其他小腦萎縮症徵狀才慢慢浮現；亦有機會出現主要運動系統毛病，引致條件反射或反應過於強烈，甚至會出現肌肉不正常收縮情況。

(備註：文中的文仔，即為本會會友馮斌)

(鳴謝：原文刊於 8 月 19 日東周刊，今准予轉載，特此鳴謝。)