

# 74個家族 遺傳噩夢纏身

小腦脊髓運動失調症 雙親之一帶異常染色體 子女發病率二分之一

轉載自88.9.9聯合報

屬於染色體顯性遺傳疾患的小腦脊髓運動失調症，是台灣許多家族的噩夢，中山醫學院生命科學系五年來找到七十四個被這個噩夢糾纏的家族，其中一個家族的上下五代，共有八十餘人發病，還有一名已發病的中年男子，眼見子女也遺傳到同樣的疾病，在絕望和自責之餘，走上自殺之路。

中山醫學院生命科學系主任李宜佑說，小腦脊髓運動失調症簡稱SCA，是一種漸進性的神經退化疾病，如果雙親之一帶有這種異常染色體，子女有二分之一的機率發病，患者早年看不出異常，往往到了青壯年成家立業後才逐漸出現病徵，而且有醫學上所謂的「期望現象」，一代發病年齡比一代早。

生命科學系副教授謝明麗潛心從事這項調查，她在中南部多家醫院的協助下，目前找到七十四個家族，小腦脊髓運動失調症分成七個亞型，有二十個家族是得到第三型，SCA3在台灣所占比率似乎最高。她說，SCA3有一個家族的第一代是父親罹病，第二代的十個子女在成年後全部發病，無一倖免，第三代也有十二人罹病，家族總發病人數超過八十人，如果加上第一代祖先旁系血親繁衍的結果，人數無法估

算。

謝明麗老師說，患者通常是在三、四十歲發病，發病前的智力和行動力與常人無異，但當厄運來臨時，慢慢會出現運動障礙、肌肉萎縮、眼球震顫、講話口齒不清，以及無法正確辨識距離等症狀，病情日益嚴重，從舉步維艱到癱瘓在床，演變過程可長達二十餘年。SCA7的病人比較特別，除了上述症狀以外，還合併明顯的視網膜退化。

這些家族每因為成員接二連三的發病、死亡，被鄰人指為風水不好，或者是被詛咒的家族，發病時多半正值青壯年，生產力受到影響，家境多半清寒，又擔心「家醜」外揚，影響子孫的婚嫁，個性敏感退縮，除了到醫院拿藥服用，減輕不適以外，不願與外界多接觸。

李宜佑主任說，事實上，小腦脊髓運動失調症是可以防範的，家族中若有人出現不明原因的運動失調等障礙，其他成員就應該到醫院掛神經內科門診，抽血檢查染色體。

中山醫學院生命科學系目前是使用研究經費，免費為疑有問題的家族篩檢，但畢竟資源有限，後繼乏力，李宜佑主任希望衛生署能主動出面關心生活在陰影中的這一群人，除了補助他們篩檢費用，也提供必要的援助。