

## 每到傍晚腳失控，25 歲科技女誤當足底筋膜炎，北醫附醫揪百萬分之一罕病！

25 歲科技業上班族陳小姐，近兩年每天一到傍晚，左腳就不聽使喚，不僅會疼痛，走路還一拐一拐，輾轉就醫一度以為是足底筋膜炎。經臺北醫學大學附設醫院神經內科醫師，同時也是臺北神經醫學中心葉篤學副院長檢查後，確定是罹患罕見的「瀨川氏症」，而陳小姐經規律服藥後，症狀有所改善，已重拾運動樂趣。

陳小姐於兩年前每到下午 5、6 點，左腳就開始疼痛，左腳掌不由自主往內翻，無法平貼地面，走起路來一拐一拐，休息後症狀會稍微改善，但只要再走一段路，又會復發，先後求診復健科、骨科及中醫，未見明顯改善。由於白天幾乎正常，一到傍晚就出問題，讓她深感困擾。

家人回想起陳小姐的母親也有類似情形，而陳小姐 4、5 歲時曾陪同母親至葉篤學醫師診間求診進而確診，歷經 20 年，陳小姐再次來到葉篤學醫師門診，經過詳細問診以及多巴胺轉運體的掃描結果，終於找出真正原因，確定是罹患瀨川氏症。



葉篤學醫師指出，瀨川氏症又稱「多巴胺反應性肌張力不全症」，由日本兒童神經學先驅瀨川昌也教授於 1976 年發現的基因遺傳疾病，因 GCH1 基因突變，導致體內多巴胺濃度過低，出現類似巴金森氏症的症狀。

【左圖：北醫附醫神經內科葉篤學醫師，身兼台灣動作障礙學會理事長】

葉篤學醫師表示，瀨川氏症盛行率約百萬分之一至二，常在兒童或青少年時期發病，女性略多於男性。特徵包括具家族史，以及每天重覆發病，早上白天症狀較輕，傍晚惡化，典型症狀為肌張力異常、步態不穩、下肢僵硬，並具有「日間波動」特性。

葉篤學醫師解釋，瀨川氏症患者下午才會出現症狀，是因為早上體內多巴胺濃度尚足，但隨時間消耗而減少，加上代謝路徑問題，無法合成足夠多巴胺，每天傍晚因多巴胺濃度不足而出現症狀。



葉篤學醫師多年來接觸約 10 多個瀨川氏症家族，其中一個家族 3 代 7 人都是患者。他表示，瀨川氏症雖是基因變異引起的遺傳性疾病，但並非所有帶有 GCH1 基因異常者都會出現症狀，根據他發表的研究，該基因異常者約有 4~5 成會發病。【上圖：葉篤學醫師表示，手部靈活度為瀨川氏症評估之重要指標，看診時會示範動作，並請民眾配合進行】

喜愛運動的陳小姐發病前常跑 3,000~5,000 公尺，確診後她每天下午固定服用左旋多巴藥物，增加多巴胺合成量，不僅改善左腳症狀，也改善以前偶爾出現的左手顫抖，同時改練瑜伽及皮拉提斯，鍛鍊核心肌群，現在可以做到腳掌翻轉等細微的瑜伽動作，明顯感受到肌力提升。

「每天吃藥就像幫自己充電，只是我充的是多巴胺。」陳小姐形容，每天按時服藥就像鬧鐘，隨時提醒她要善待身體，雖然求醫過程身心俱疲，也因此學會善待自己，逐步恢復正常生活。

葉篤學醫師指出，罕見疾病具有獨特的臨床特性與遺傳背景，對患者及其家庭都是充滿挑戰，需同步從醫療管理、心理調適、社會資源及長期規劃等 4 個面向因應；像陳小姐這類患者，在正確診斷與治療下，多數可控制症狀並維持生活品質，而隨著精準神經醫學等醫療技術持續進步，加上社會支持體系逐步完善，患者與家庭將能在更具希望的環境中面對未來。（文/北醫附醫·臺北神經醫學中心）