



[首頁](#) > [健康世界](#) > [ 109 年 5 月號 ] 嚴重的周邊神經退化疾病－類澱粉神經退化的治療進展／謝松蒼  
[http://www.health-world.com.tw/main/home/tw/thishealth\\_edit.php?id=1778&page=1](http://www.health-world.com.tw/main/home/tw/thishealth_edit.php?id=1778&page=1)

## 台大醫院神經部教授 謝松蒼

家族性類澱粉神經病變 (Familial amyloid polyneuropathy, 簡稱 FAP) 是衛生福利部認定的罕見疾病。這是因為基因突變造成神經的退化所造成的，也是所有周邊神經退化疾病當中，最嚴重的一種。

### 會出現哪些症狀？

發病的症狀包括有 (1) 神經麻痛、(2) 自律神經失調，以及(3) 肌肉無力。

通常神經麻、刺痛包括電擊感甚至灼熱和肢體冰冷，是這個疾病最早出現的症狀之一。

另外有些病人會以自律神經的失調來表現，特別是慢性腹瀉，腸胃科醫師作完內視鏡和大腸鏡檢查，通常不會看到有任何病灶，因此常被診斷為「腸躁症」，不過這和一般的功能性腸躁症不太一樣，功能性腸躁症用藥物通常可以緩解，但是類澱粉神經病變的腸躁症，一般而言使用的藥物都沒有效，歸類為難治型的腸躁症。

有些病患會心律不整特別是心跳過慢，可以低到每分鐘心跳在 30 以下，需要裝心律調整器，作為最早表現，因此病人可能很早就裝有心律調整器，這可以作為心臟受類澱粉侵犯的早期證據。

隨著疾病的進展，最後會造成肌肉的無力，從下肢開始，慢慢進行到上肢，甚至於可能需要坐輪椅和臥床。

在這些症狀進行當中，有時候會和其他疾病的表現類似，比如腕隧道症候群，有些病人會因此接受手術，但是症狀無法改善。有些病人可能因此接受頸椎或是脊椎的手術，但是運動神經的退化並不是因為壓迫所導致，所以還是會持續的無力。

台大醫院團隊在台灣病人的研究，發現從最早的症狀到確診，常常需要兩到四年的時間，這一診斷的延誤，也延誤了治療的起始時機。也因此及早診斷類澱粉神經病變是早期治療的最重要策略。

### 因為基因突變，造成蛋白質的異常沈積

為什麼稱為「類澱粉」，這是因為這一個疾病的基因突變，會造成蛋白質的異常沈積。在病理上的染色和澱粉的染色類似，所以稱為「類澱粉」或是稱為「澱粉樣」的病理特徵。

最常見的原因是稱為「甲狀腺素轉運蛋白」( transthyretin, 簡稱 TTR ) 的突變。在台灣這一基因的突變有非常特殊的基因型( 在第 97 個胺基酸突變，稱為 A97S 型 )，同時臨床表現也和國外常見的基因型( 在第 30 個胺基酸突變，稱為 V30M 型 ) 以及臨床表現不同。

### 台灣的病患多屬晚發型，男性又多於女性

台灣的臨床表現通常屬於晚發型，也就是在 55 歲以後才會發病，男性又多於女性，相對於國外，包括日本、瑞典、葡萄牙，他們的基因型所造成的臨床表現，通常是早發型，在 30 多歲左右就發病。也因為這樣，所以在評估以及治療上面，台灣有獨特的表現，需要有特別的檢查和評估。

最近幾年，類澱粉神經病變的治療有長足的進步，因為甲狀腺轉運蛋白是在肝臟製造，所以傳統上使用肝臟移植來減少突變蛋白的製造。但是肝臟移植的效果，在年輕型比較好，超過 50 歲以上，肝臟移植的效果就不佳。

### 目前已有可延緩疾病進行的藥物

在台灣，因為類澱粉神經病變屬於晚發型，肝臟移植並不是首選的治療方式。突變蛋白很容易變成類澱粉沉積，也因此如果可以讓突變蛋白穩定，就可以減少類澱粉的沉積。目前有幾種藥物可以延緩突變蛋白變成類澱粉。臨床實驗顯示，使用這些藥物可以延緩病人的神經學惡化，也就是使用了這些藥物，肌肉無力退化的現象可以延緩。

最近五年，因為新發展生物科技的進步，包括核糖核酸干擾術( RNA interference, 簡稱 RNAi ) 以及反義寡核苷酸 ( antisense oligonucleotide, 簡稱 ASO ) 都成為新的治療策略，在類澱粉神經病變的臨床試驗，使用這些新科技所產生的製劑，也可以延緩疾病的進行。

總結來說，在這五年內包括藥物和生物製劑都可以延緩疾病的進行，對於病人是一大福音。不過需要注意的是，所有這些臨床試驗都是單一種藥物或製劑和

安慰劑的比較，也就是不同藥物對於神經退化速度的影響是否有不一樣，從這些臨床實驗並沒有辦法比較，所以對於所有的病人來說，其實選定任何一種藥物，都應該有類似療效，可以減緩神經退化。在台灣，因為神經疾病發生的年紀是在 50 歲之後，所以這些病友的子孫都在成年的階段，也會造成困擾。

### 給病患的成年子女如下建議

過去十年我們對於這些病友與家屬的治療與基因諮詢的經驗，可以提供一些建議。首先就是成年子女，可以在計畫要生育的時候，才作基因檢測：(1) 如果是陰性（代表沒有基因突變），那就不用擔心；(2) 如果是陽性（代表有基因突變），則可以經由新的生殖科技，生出健康的寶寶。也就是於受精卵發育於胚胎階段篩檢這些突變基因，只有植入正常基因的胚胎，用這樣的策略，就可以保證生出不帶突變基因的寶寶，相當於終結這個疾病。台大醫院在過去幾年，應用類似「試管嬰兒」的科技，成功地幫忙類澱粉神經病變的成年子女生下健康的雙胞胎。當然萬一檢測是陽性，也不要憂慮。因為現有的治療，可以延緩疾病的進行，所以建議就可以開始作神經功能的定期、全面檢測，每隔一段時間，就規律作詳細的神經學檢查與評估，一旦開始有異常，就可以提早使用藥物。

目前雖然沒有對於帶突變基因者（簡稱 mutant gene carriers）之臨床試驗，但是根據現有病人的臨床試驗結果，應該越早使用，延緩疾病進行，甚至於為讓疾病不進行的效果更好。

對於已經罹病的病友，除了前述延緩神經退化的藥物，同時可以合併緩解神經學症狀的藥，可以改善生活本質，這些包括(1) 神經痛的治療與(2) 自律神經失調的藥物。神經痛的治療，其實在最近幾年也有新的藥物，包括低劑量抗癲癇藥物及抗憂慮藥物，都可以減輕神經麻、刺痛等惱人的症狀。另外就是對於自律神經，特別是心律不整、姿勢性低血壓，或是腸胃的症狀也可以經由藥物治療改善，提高生活品質。

在過去十年內，類澱粉神經病變不論在診斷和治療上面，都已經有長足的進步，無論是病友和家屬都可以抱持希望：類澱粉神經病變不再是不治之症。

原文刊載於「健康世界」109 年五月號；轉載請註明：

謝松蒼：嚴重的周邊神經退化疾病－類澱粉神經退化的治療進展

健康世界 109 年五月號

[http://www.health-world.com.tw/main/home/tw/thishealth\\_edit.php?id=1778&page=1](http://www.health-world.com.tw/main/home/tw/thishealth_edit.php?id=1778&page=1)

本文 <https://reurl.cc/q8ggrq> 經「健康世界」同意轉載。