

妥瑞症不是亨丁頓舞蹈症 (Huntington Disease)

1. 亨丁頓舞蹈症簡介

亨丁頓舞蹈症出現於各色人種，是家族遺傳疾病，由突變或錯誤排列的第四對染色體內 DNA 基質 CAG 重複排序所致，重複數目太多時造成腦細胞的神經原持續退化，導致智能退化、不自主的動作、僵硬及死亡。

早期的症狀每個人都不盡相同，一般的觀察如果發病越早，則退化越嚴重。家庭成員會先發現病人的心情會改變，會冷漠，憂鬱或生氣。這些症狀會因退化的持續而加重，而有些人會有暴躁的行為。亨丁頓舞蹈症會影響人的判斷力，記憶及其他智能的功能。

有些人會有不自主的動作在手指、腿、臉或軀幹。這些舞蹈的動作會在憂鬱時加重，亨丁頓舞蹈症也會有中度笨拙的動作及平衡問題，跌倒或協調動作不平衡，而舞蹈症會產生嚴重走路的問題，像是增加跌倒的可能。一般而言，病情可達 10 到 30 年，最常導致死亡的原因為感染（肺炎），跌倒或其他併發症。

每人發病的時間都不同。成年或典型的亨丁頓舞蹈症會在三、四十歲發病，而罕見的青年期亨丁頓舞蹈症會在 20 歲前，而目前已知 CAG 重覆數最高為 100 者在 2 歲死亡。有些人在 55 歲以後發病，而這類病人常會與其他疾病混淆，這些人會有憂鬱的情況，但仍然可能有敏銳的智能功能，像是記憶及理解力。

1993 年科學家發現基因檢查的方法來診斷亨丁頓舞蹈症。使用血液來分析 DNA 重覆數的變異，重覆數 28 以下沒有亨丁頓舞蹈症，而 40 以上有亨丁頓舞蹈症，在其間則為不確定的範圍。亨丁頓舞蹈症患者眼睛無法協調或固定移動目標，眼睛不正常的移動也會因人而異。醫生也會要求作電腦斷層，掃描可提供腦部結構的微小變化，有亨丁頓舞蹈症時會顯示腦部的萎縮，特別是在尾狀核，並且有腦內的腦室空洞變大發生。其他的檢查像是 MRI（核磁共振）及 PET，都是診斷亨丁頓舞蹈症的重要工具。

藥物可幫助減輕情緒或動作的問題。但重要的是，藥物可以使症狀控制，但無法改變退化的發生，沒有任何治療可以停止或恢復亨丁頓舞蹈症。精神藥物如 Haloperidol 可以緩和舞蹈動作或減少幻覺及突爆情緒，但如果亨丁頓舞蹈症有語言失調時，此藥物就不被使用，因為會使情況惡化如僵硬及緊繃。這類的治療藥物會有嚴重的副作用包含鎮定，所以要使用最低限量。

亨丁頓舞蹈症患者通常無法用複雜的文字描述想法，將患者所說的話覆述一遍可幫助患者知道話是否被了解，有些人會誤以為亨丁頓舞蹈症患者無法說話就代表他們無法了解，絕對不要剝奪患者說話的機會，盡可能保持正常的環境，語言治療或許可增加患者的溝通能力。很重要的一點就是亨丁頓舞蹈症患者要在退化中保持健康，做運動對患者是有好處的，每天運動會使生理及心理更健康，雖然患者的協調性不好，但還是要在協助下鼓勵走路，要小心環境中尖銳及堅硬物品，這樣可避免受傷。而腳踝處較堅硬的鞋子可幫助患者站立，鞋子不要有帶子。不協調動作使亨丁頓舞蹈症患者咬嚼困難或噎到，照顧者需要將食物切碎或過濾以避免噎到，有些食物需要加濃，有些需要加稀，塑膠杯或工具可避免打破，特殊的桌子或盤子可避免溢散。亨丁頓舞蹈症患者需要足夠的卡路里來維持體重，一天 5000 卡的熱量是足夠的。吸管可幫助方便喝水。

2. 比較妥瑞症與亨丁頓舞蹈症

	妥瑞症	亨丁頓舞蹈症
發生率	約 1/200	約 1/100000
男女比例 (男:女)	5~6 : 1	1 : 1
發病年齡	小學年齡(18~21 歲前)	30 歲以後(很少 20 歲前)
遺傳方式	有家族性但方式未明	體顯性遺傳
早期症狀	tic (眨眼, 搖頭, 聳肩, 清喉嚨 etc)	智能情緒異常
動作部位	肩膀以上	肢體近端
會痊癒	是 (1/3 ~ 2/3)	否
退化	否	是
致死	否	是