

巨星罕病成她確診關鍵，臺北神經醫學中心與北醫附醫助患者重啟人生步伐

2025-01-15

「腳就像黏在地上，跨不出去。」一名 30 幾歲的女子兩年多前雙腿異常沉重，原以為是運動傷害，但遍訪醫師、復健治療也無法緩解肌肉僵硬感，日常走路、用餐、洗澡都深受影響，直到國際巨星席琳狄翁罹患僵硬人症候群的新聞曝光，她心生警覺至臺北醫學大學附設醫院就醫，經檢查後確定罹患同樣的罕見疾病；目前定期接受免疫球蛋白治療，走路不再像機器人，偶爾還能悠遊較平坦的郊山，重拾笑顏。

收治病人的臺北醫學大學附設醫院神經內科暨臺北神經醫學中心神經退化科戴瑞億醫師表示，僵硬人症候群（Stiff Person Syndrome）是神經、自體免疫系統異常引起的罕見疾病，盛行率約百萬分之一，全臺估計 20 餘人罹病；致病原因仍不明，但越來越多研究顯示，主要和自體免疫系統異常有關。【右圖：臺北醫學大學附設醫院神經內科暨臺北神經醫學中心神經退化科戴瑞億醫師表示，僵硬人症候群可透過神經學檢查及血液、腦脊髓液的檢測診斷】



戴瑞億醫師解釋，約 6 成僵硬人症候群病人的血液和腦脊髓液中，檢驗出「麩胺酸脫羧基酶」（GAD）抗體濃度上升；GAD 是負責合成「 γ -氨基酪酸」（GABA）的酵素，也是調控中樞神經系統內抑制性的神經傳導物質，可以開啟神經元突觸後細胞膜上的氯離子通道，增加氯離子的通透性，降低神經興奮性，維持生理正常運作。僵硬人症候群病人的自體免疫系統會攻擊自己體內的 GAD，影響 GAD 合成 GABA 的正常運作，進而影響中樞神經系統的抑制功能，神經過度興奮，肌肉過度收縮，肢體變得僵硬，亦是僵硬人症候群的命名由來。

僵硬人症候群多發生於 30~60 歲的成年人，也有少數 1~2 歲的幼童個案，女性為男性的 2 倍，戴瑞億醫師表示，發病通常從下半身開始，下腹部、

下背部及下肢的肌肉會有僵硬感，逐漸影響到走路，走起路像機器人，最後會因肢體扭曲而舉步維艱，只能躺在床上，嚴重影響生活品質。

病人於 2022 年夏秋之交出現異狀，先是在捷運站走到對面月臺搭車，雙腿沉重舉步維艱，走得很累又滿頭大汗，出門上班成了痛苦的事。為此，她只能改變通勤方式，由先生騎車接送，但後座的她雙腳有時像痙攣一樣僵住，整個人不自覺地往後仰；改到公車站搭車，常常綠燈都快轉紅燈，馬路還只走一半，人一緊張肌肉更僵硬，好幾次僵在行人穿越道，進退不得，甚至曾跌倒骨折。

不僅於此，腳部肌肉若過於僵硬，有時樓梯爬到一半就爬不上去，還需要路人扶一把，其餘如洗澡跨不進浴缸，想脫掉室內拖鞋，腳卻僵硬到無法把它踢掉；有時中午在公司餐廳的吧檯用餐，也常上得去卻下不來。

由於熱愛戶外活動，也常挑戰百岳，病人一開始懷疑可能是運動傷害，輾轉於各科求診，包括類固醇及肌肉鬆弛劑等藥物、熱敷和電療都無法緩解肌肉的僵硬感，直到發現席琳狄翁的症狀和自己極為類似，轉赴北醫附醫就診。

戴瑞億醫師表示，病人的脊椎核磁共振檢查結果正常，進而透過神經學檢查及血液、腦脊髓液的檢測確定罹患僵硬人症候群；治療方式包括藥物治療、物理治療及職能治療，藥物如抗癲癇藥物、肌肉鬆弛劑、免疫抑制劑等，其中，靜脈注射免疫球蛋白為目前主要的免疫治療方式，藉此調整異常的自體免疫狀態；病人自 112 年春季接受注射，肌肉僵硬獲得緩解，夫妻倆偶爾還會到比較平坦的郊山踏青或一起游泳。

戴瑞億醫師提醒，僵硬人症候群常被誤為巴金森氏症、多發性硬化症、纖維肌痛症候群、肌肉強直症或焦慮、恐慌等身心症狀，而臨床上透過神經學檢查及血液、腦脊髓液的檢測即可確定診斷，民眾若出現下肢感覺異常且合併有步態問題，可盡速至神經內科就診，及早接受專業治療。（文/臺北神經醫學中心·北醫附醫）