



年輕型巴金森氏症與 基因諮詢

台大醫院新竹生醫園區分院神經科主治醫師 范恬心

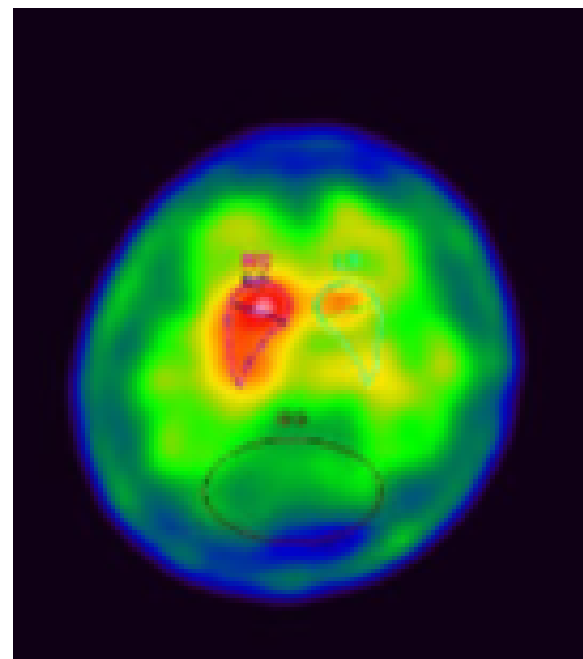
2020/8/15

大綱

- ▶ 什麼是年輕型巴金森氏症？
- ▶ 我為什麼會得到巴金森氏症？
- ▶ 治療方式和老年發病的巴金森氏症相同嗎？
- ▶ 除了依照醫囑規則服藥，我還可以做些什麼？
- ▶ 巴金森氏症會不會遺傳？
- ▶ 我需要做巴金森氏症的基因檢測嗎？

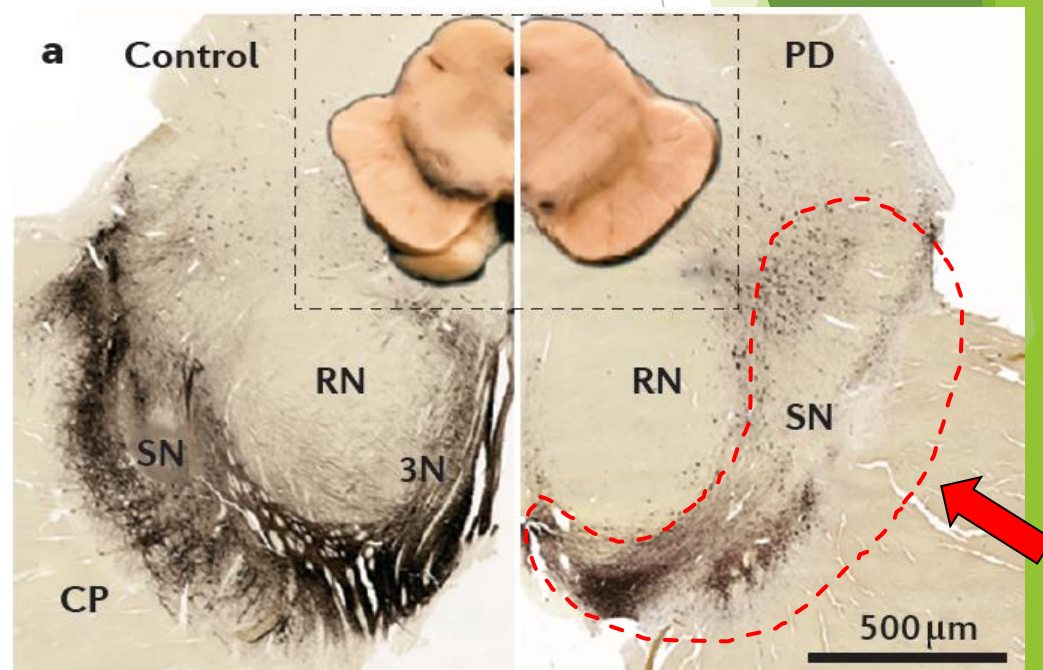
個案

- ▶ 32歲女性
- ▶ 幫小孩泡牛奶、煮飯打蛋時覺得右手卡卡的
- ▶ 右側肢體僵硬，起初有看復健科和骨科，但經過半年的復健仍沒有改善
 - ▶ 腕隧道症候群？頸椎病？
- ▶ 輾轉來到神經科動作障礙門診
- ▶ 右手手掌抓握、右側前臂迴旋變慢
右側齒輪狀僵硬
- ▶ TRODAT 顯示左側多巴胺減少



什麼是巴金森氏症？

- ▶ 1817年，詹姆士巴金森醫師發表他所觀察到的臨床症狀
 - ▶ 肢體不自主顫抖、軀幹向前傾、行動緩慢
- ▶ 巴金森氏症是神經退化性疾病
- ▶ 中腦黑質分泌多巴胺的神經細胞減少
- ▶ 當腦部少了多巴胺，基底核控制動作的能力下降，即產生巴金森氏症的動作障礙症狀



四個巴金森氏症核心症狀

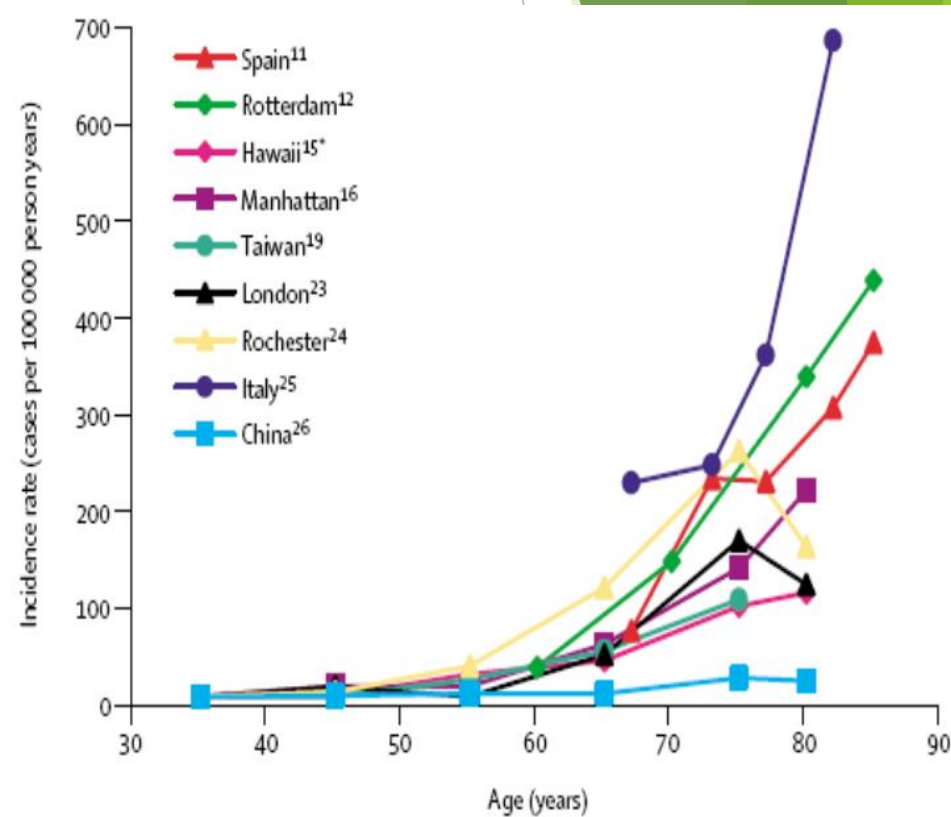


早期通常只出現在單側的肢體
每秒鐘抖動頻率4至6下



什麼是「年輕型」的巴金森氏症？

- ▶ 通常巴金森氏症在50-60歲左右發病
- ▶ 年輕型巴金森氏症（ Young onset Parkinson disease, YOPD ）
 - ▶ 發病年齡在21至40歲之間的巴金森氏症
 - ▶ 發病年齡小於40歲佔所有巴金森患者的5-10%

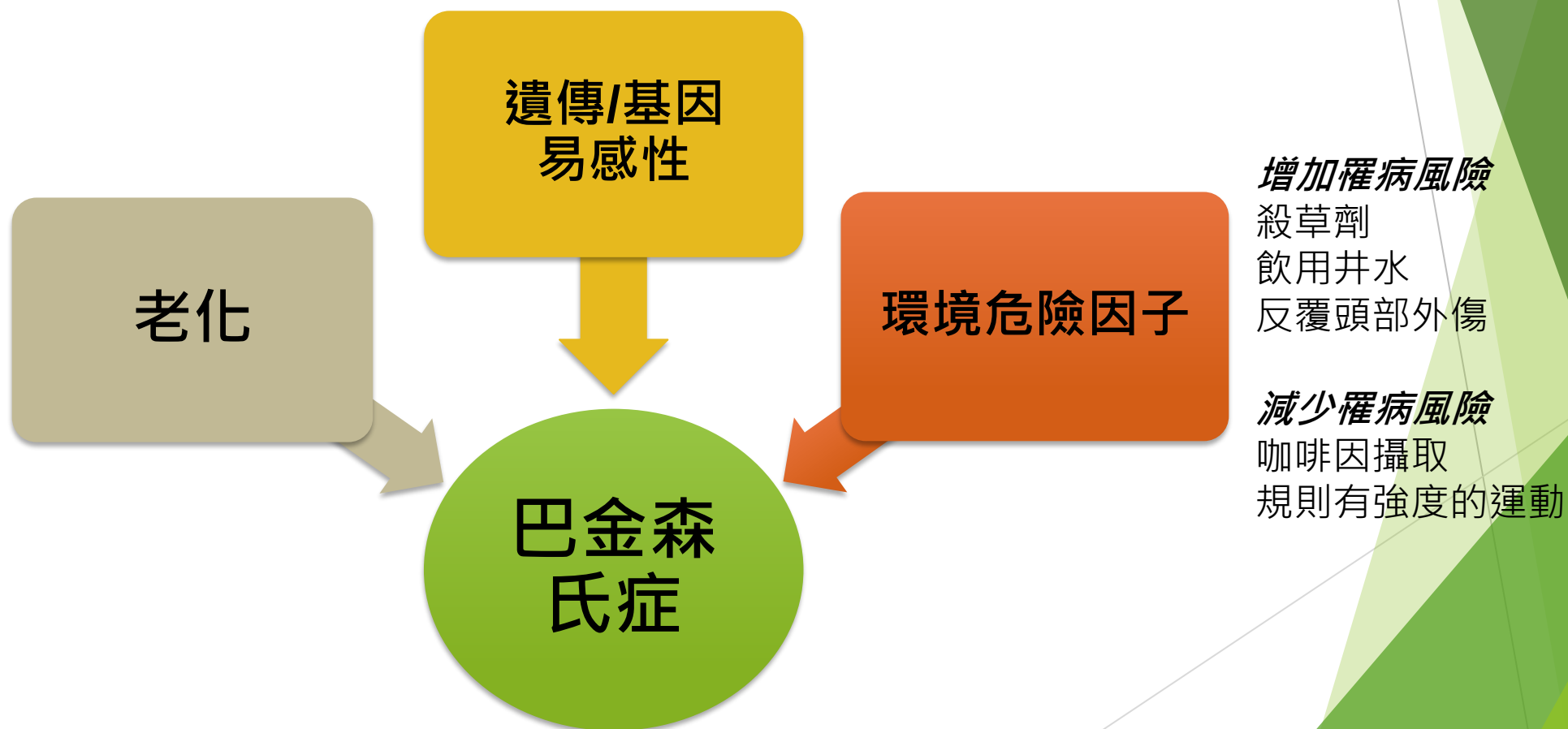


年輕型的巴金森氏症和晚發性的巴金森氏症有什麼差別呢？

- ▶ 年輕型巴金森氏症的臨床動作障礙和晚發性的巴金森氏症表現類似
- ▶ 遺傳易感性增加
- ▶ 進展較慢
- ▶ 因藥物治療時間更長遠，產生左旋多巴相關運動併發症的風險增加

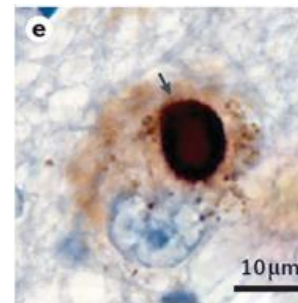
我為什麼會得到巴金森氏症？

多重因子交互作用



巴金森致病基因或易感基因座

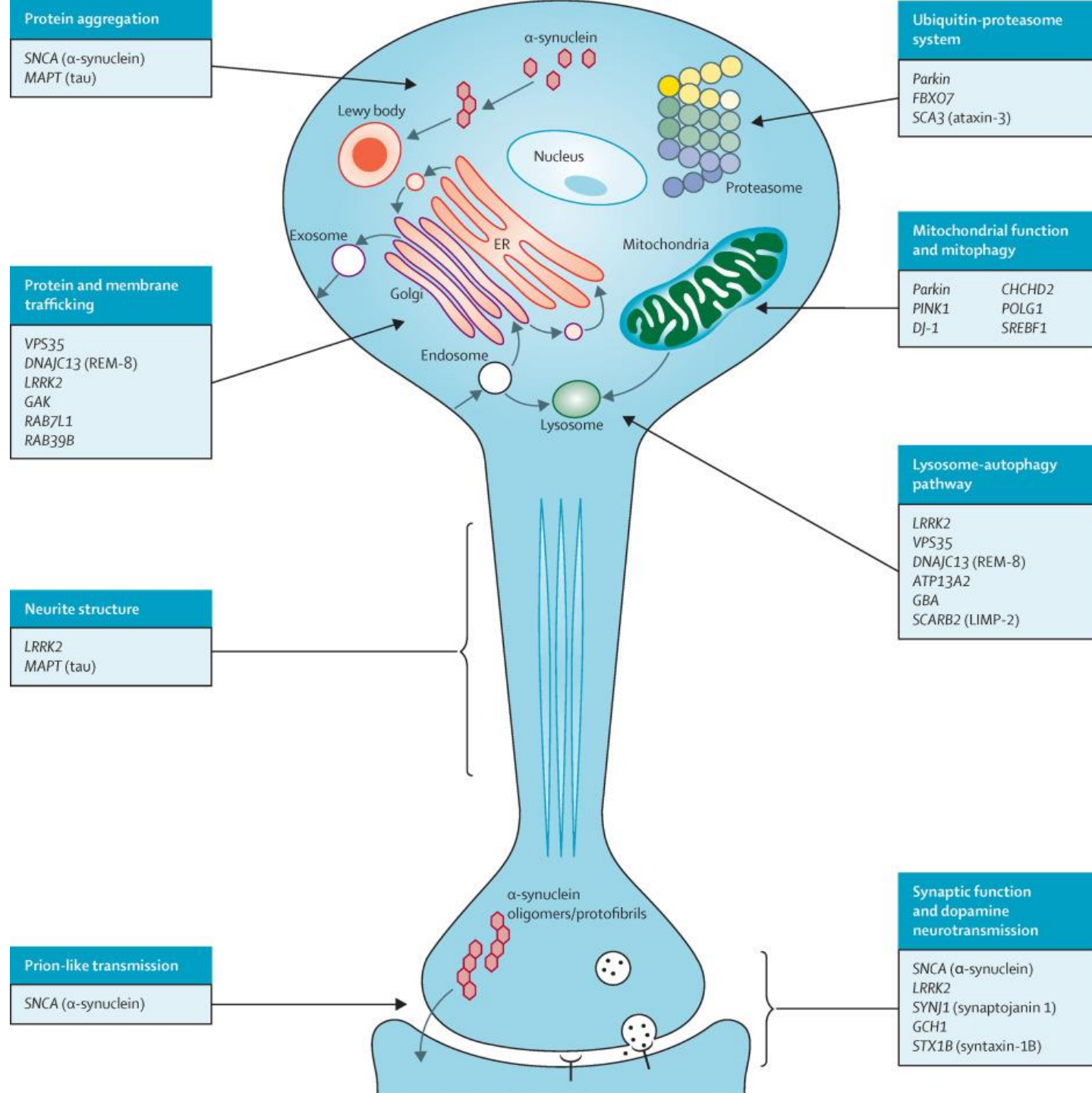
Locus	Chromosome	Gene	Inheritance
PARK1/4	4q21.3	<i>SNCA</i>	Autosomal dominant
PARK2	6q25.2-27	<i>PARK2</i>	Autosomal recessive
PARK3	2p13	Unknown	Autosomal dominant
PARK5	4p14	<i>UCHL-1</i>	Autosomal dominant
PARK6	1p35-p36	<i>PINK1</i>	Autosomal recessive
PARK7	1p36	<i>DJ1</i>	Autosomal recessive
PARK8	12q12	<i>LRRK2</i>	Autosomal dominant
PARK9	1p36	<i>ATP13A2</i>	Autosomal recessive
PARK10	1p32	Unknown	Susceptibility locus
PARK11	2q36-37	<i>GIGYF2</i>	Autosomal dominant
PARK12	Xq21-25	Unknown	X-Linked
PARK13	2p13.1	<i>HTRA2/Omi</i>	Autosomal dominant
PARK14	22q13.1	<i>PLA2G6</i>	Autosomal recessive
PARK15	22q12.3	<i>FBXO7</i>	Autosomal recessive
PARK16	1q32	Unknown	Susceptibility locus
PARK17	16q11.2	<i>VPS35</i>	Autosomal dominant
PARK18	3q27.1	<i>EIF4G1</i>	Autosomal dominant
PARK19	1p31.3	<i>DNAJC6</i>	Autosomal recessive
PARK20	21q22.2	<i>SYNJ1</i>	Autosomal recessive
PARK21	3q21.3-22.2	<i>DNAJC13</i>	Autosomal dominant
PARK22	7p11.2	<i>CHCHD2</i>	Autosomal dominant
PARK23	15q22.2	<i>VPS13C</i>	Autosomal recessive



路易氏體Lewy body
α-synuclein inclusion

我為什麼會得到巴金森氏症？

- ▶ 基因突變造成細胞內蛋白質的恆定性改變
 - ▶ 合成過量
 - ▶ 運輸受阻
 - ▶ 清除困難
- ▶ 粒線體(mitochondrial)異常
 - ▶ 神經細胞抗氧化能力下降
- ▶ 神經發炎(neuroinflammation)
 - ▶ 誘發免疫反應攻擊神經細胞
 - ▶ 腸腦軸線理論(gut-brain axis)



治療方式和老年發病的巴金森氏症相同嗎？

- ▶ 一樣是使用多巴胺補充療法改善動作症狀
 - ▶ 左旋多巴 (Levodopa)
 - ▶ 多巴胺促效劑 (Dopamine agonist)
 - ▶ 單胺氧化酶抑制劑 (MAO inhibitor)
 - ▶ 金剛胺 (Amantadine)
 - ▶ 抗膽鹼藥物 (Anticholinergics)
- ▶ 為延緩運動併發症的發生，年齡較輕的患者因為預期治療時間較久，首選使用多巴胺促效劑，如需左旋多巴，左旋多巴的劑量會在每日400毫克以內

「年輕型」巴金森氏症可能遇到的問題

▶ 醫療面

- ▶ 根據統計，有三成的年輕型巴金森患者初次選擇復健科、骨科、或神經外科看診
- ▶ 較長的病程
- ▶ 可能產生運動併發症

▶ 生活面

- ▶ 工作、就業
- ▶ 職場互動
- ▶ 家庭生活、生育下一代

除了依照醫囑規則服藥 我還可以做些什麼？

- ▶ 勇於與家人談論病情，共同面對問題
- ▶ 改善生活習慣（避免久坐不動）
 - ▶ 巴金森患者較同年齡健康者，身體活動大約少30%
 - ▶ 絕大多數的巴金森患者，每日身體活動未達到建議的30分鐘，清醒時間有75%是坐著或躺著
- ▶ 規律運動可延緩病程進展、改善身體機能
 - ▶ 肌力及肌耐力訓練、平衡感訓練、柔軟度、多元性運動訓練
 - ▶ 減少跌倒和骨折的風險
 - ▶ 增進自我形象、自信，延緩認知功能退化

除了依照醫囑規則服藥 我還可以做些什麼？

- ▶ 與醫師討論適合自己的治療計畫，避免道聽塗說、坊間秘方
- ▶ 加入病友團體，獲得正確的抗病觀念
- ▶ 健康均衡的飲食，維持理想體重
 - ▶ 富含纖維的食物選擇（如全穀類、蔬菜、水果）
 - ▶ 增加抗氧化食物攝取（富含植化素、顏色鮮豔/種類多元的食材，如堅果類、莓果類、蕃茄、菠菜、甘藍等）
 - ▶ 選擇富含Omega-3的食物（如鮭魚、黃豆、牡蠣等）
 - ▶ 減少精製糖、高鹽份、油炸與過度加工食品攝取
 - ▶ 適量黑咖啡

除了依照醫囑規則服藥 我還可以做些什麼？

- ▶ 巴金森氏症將會是自己職場/社交生活的一部分
- ▶ 從事腦力或文書工作、不需肢體繁複動作的患者，在發病初期是不會受明顯影響的，可繼續工作
 - ▶ 不需刻意隱瞞，但可設定界線
 - ▶ 如果您願意對部分同事、友人告知，可以說明診斷、症狀
 - ▶ 對常被詢問的問題，可以預先想好回答方式
 - ▶ 你還好嗎？
 - ▶ 我可以幫什麼忙嗎？
 - ▶ 巴金森不是老人才會得到的病嗎？

巴金森氏症會不會遺傳？

- ▶ 遺傳和環境因素都可能在不同程度上造成巴金森氏症
- ▶ 大約有10%的巴金森氏症患者有家族病史
- ▶ 年輕型巴金森氏症中，特別是三等親內有兩位以上家庭成員也患有巴金森氏症的（家族性巴金森氏症），遺傳學起著更大的作用

我需要做巴金森氏症的基因檢測嗎？

- ▶ 若有以下情形之一可以與您的主治醫師討論是否做基因檢測，查看是否攜帶巴金森氏症**致病基因**
 - ▶ 自己或家族成員患有年輕型巴金森氏症
 - ▶ 三等親內有兩位以上家庭成員患有巴金森氏症
 - ▶ 父母為近親結婚，且自己在40歲以下患病
- ▶ 不建議健康者常規進行致病基因檢測
- ▶ 健保不給付神經退化性疾病相關之基因檢測費用
- ▶ 基因檢測前請先向醫師進行家族史及遺傳諮詢

參考資料推薦

- ▶ 台灣巴金森之友26期：年輕型巴金森患者的生命轉折
- ▶ 巴金森寶典411PD：巴金森氏症基因檢測

感謝聆聽



台大醫院
+ 生醫分院