

## 陣發性動作誘發的舞蹈肌張力異常症

### Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis (dyskinesia)

1967年 Kertesz 首先對這個疾病作了一個完整的描述。患者最常見的發病年齡約 11~12 歲。男生比女生多（約 3~4 倍）。發作前約 60~90% 的病人有一種難以描述的前兆。少部分的病人則先覺得患部怪怪的，無力感，緊硬，或活動不靈活。主要誘發發作的情境是突然的動作或姿勢改變，特別是在經過一段時間的休息；例如從椅子上起立（去應門，接電話，被老師點名上台），跑步（體育課，趕公車），游泳，走路速度加快（如要迅速通過行人穿越道），步下公車或由小客車下車，步出電梯或步下講台。另外，有些病人也可能因為受到驚嚇而發作。緊張、焦慮或氣溫驟降時發作的頻次會增加。而練習放鬆，暫時中止或減慢進行中的活動，動作開始前先作暖身運動，活動進行時避免過急過快；這些可能可以減少或抑制發作。

發作時的表現以肌張力異常動作或姿勢為主（肢體或軀幹會扭曲），同時也常合併有舞蹈症或強直。病人沒有疼痛感。同一個人或同一家族中不同的罹病成員，發作的臨床表現變異性相當大。發作影響的範圍可以從局部、單側、兩側交替、兩側同時到全身包括頭頸部及四肢。厲害的發作病人會跌倒或說不出話，但意識清醒不會咬傷唇舌或尿失禁。發作後無失憶或意識混亂狀態。每次發作持續時間大多在 1 分鐘內，並絕不會超過 5 分鐘。發作的頻次可高達每天數十次。在一次比較大的發作後，有 5~20 分鐘的不反應期，亦即在這個時段內相同的動作暫時不會誘發發作。

一些影響小腦、肌肉或錐體外徑路的陣發性疾病已知與陽離子通道的基因突變有關。臨床上病人對癲能停（phenytoin），癲通（carbamazepine），樂命達（lamotrigine）及妥泰（topiramate）等鈉離子通道阻斷劑的治療反應非常好，因而推測陣發性動作誘發的舞蹈肌張力異常症的病態生理機轉可能與鈉離子通道

的基因突變有關。

它像癲癇發作的地方包括：(1) 陣發性，突然發作且發作時間短暫；(2) 大部分的患者在發作前有前兆或預感；(3) 少部分的患者本人或其他家族成員有癲癇病史 (10~15%)；(4) 對某些抗癲癇藥物，如癲能停 (phenytoin) 及癲通 (carbamazepine)，反應非常好。它像動作障礙疾病的地方包括：(1) 發作的表現是肌張力異常，舞蹈症或強直而非陣攣性，且臨床表現變異性大；(2) 全身性發作的患者意識仍清醒；(3) 一些見於癲癇發作當中或之後的現象，如咬傷唇舌、小便失禁、發作後意識混亂等狀況都沒有；(4) 發作中或發作間的腦波紀錄除極少數非特異性的變化外幾乎全是正常；(5) 對於誘發癲癇發作的藥物或方法不會增加發作的頻率。

病人在沒有發作時，神經理學檢查正常，影像學檢查無論電腦斷層掃描、磁振造影或正子掃描也都看不出病變的部位。沒有任何一種實驗室檢查可以幫忙確立診斷。因為症狀的出現很短暫，加上醫師不見得可以目睹發作時的表現，所以這類患者病史詢問的品質以及發作時的錄影就顯得特別重要。病人延遲就醫及延遲診斷的原因，可能有下列幾點：(1) 發作時不痛，發作時間短暫；(2) 病人的智能正常，在學校或工作上都有不錯的表現；(3) 剛發病的前幾年症狀較輕微，而在接近入學考試時，壓力增加，發作也愈加頻繁困擾；(4) 症狀怪異加上發作時間短暫，目擊者或患者常不知如何形容描述，也不知該看哪一科才對；(5) 有家族史的患者與家人共服藥物而未求醫。早期診斷的方法包括注意病人的發病年齡、家族史、發作的誘因及發作時的表現。無論有無家族病史，病人的預後都很好。通常在 18~20 歲過後，發作的頻率及嚴重性會隨著年齡的增加而遞減。40 歲過後一般就不再發作。