

卓飛症候群 (Dravet syndrome)

卓飛症候群 (Dravet syndrome ; DS)是一種嬰兒時期嚴重的肌陣攣性癲癇，隨著年齡增長會發展出現其他癲癇發作類型，且病童合併發展遲緩以及語言障礙，癲癇患者中約有3-6%確診為本症候群。

疾病發生率在 1/20,000~1/40,000，有 80-90%卓飛症候群患者被發現與 *SCN1A* 基因突變有關，但並不是所有的 *SCN1A* 基因變異都會導致卓飛症候群。該疾病遺傳模式為體染色體顯性遺傳，通常為 *SCN1A* 基因的新突變；但屬遺傳性 *SCN1A* 基因變異之類型，其家族中可能有癲癇或熱性痙攣病史。研究顯示，*SCN1A* 的基因變異導致腦神經細胞中傳遞離子訊息的鈉離子通道管控失調，而鈉離子通道對於溫度極為敏感，故高溫會引發患者癲癇發作。

癲癇族群中，卓飛症候群患者的死亡率偏高，主要為癲癇患者之非預期性猝死 (Sudden Unexpected Death in Epilepsy, SUDEP)。依據美國疾病管制局建議，首要為定時服用癲癇藥物及建立個人癲癇管理計畫、避免過度飲酒、充足的睡眠並且家中成員學習癲癇急救課程。

卓飛症候群依年紀增長出現不同的發作型態如下：

	發作型態	腦波	發展里程碑
1 歲前(初始未明期)	<ul style="list-style-type: none"> • 熱性震攣發作 • 肌陣攣發作 • 發楞型發作 • 複雜性局部發作 • 癲癇重積狀態 	<ul style="list-style-type: none"> • 正常 • 間歇光刺激時，出現全腦性陣發光反應或出現非持續性對稱或不對稱型態 	正常
1-4 歲(漸進惡化期)	<ul style="list-style-type: none"> • 肌陣攣發 • 發楞型發作 • 單純或複雜性局部發作合併自動症 • 對抗癲癇藥物反應差 	<ul style="list-style-type: none"> • 全腦及慢波放電 • 多重局部銳波與棘慢波 • 40%個案在間歇光刺激時出現陽性反應 	開始失去已經達到的正常發展里程碑，且精神運動發展障礙逐漸變得明顯
4 歲以上(相對停滯期)	發作的較不頻繁但仍持續	<ul style="list-style-type: none"> • 背景慢波 • 額葉或顳葉放電 	認知及神經障礙不可逆

由於卓飛症候群的基因變異與鈉離子通道有關，避免使用鈉離子通道阻斷劑：Carbamazepine(癲通)、Oxcarbazepine(除癲達)等。

卓飛症候群的治療選擇性有限，主要以減少癲癇發作頻

率及預防癲癇重積狀態為目標，且必須多方考量患者狀況，配合個人用藥差異性來調整。通常先以 Valproic Acid (帝拔癲)或 Clobazam(服利寧)為第一線藥物治療，未有明顯改善症狀則可考慮添加 Stiripentol (Diacomit)或 Topiramate (妥泰)，或搭配生酮飲食及其他抗癲癇藥物 Clonazepam (利福全)，Levetiracetam (優閒)等。

雖然有多種藥物選擇，但癲癇的治療仍相當困難，目前的藥品如歐盟及美國認證的 Stiripentol (Diacomit)，及美國核准治療 2 歲以上患者使用的最新藥品 Cannabidiol (CBD)於國內目前尚未進口及健保給付，期待能盡早引進為治療提供更適切的選擇，其他如生酮飲食或迷走神經刺激術均可為嘗試治療的方式。

除了症狀治療，須避免體溫過高，光刺激或格式化刺激 (Pattern stimulation)。除了醫護人員，卓飛症候群患者還需要包括物理、職能和語言治療師、社工師各方面專家共同照護，以達到良好的生活品質。

相關資料參考：

[社團法人台灣卓飛協會](#)

科懋生技股份有限公司