

## 認識罕見疾病-雷特氏症候群 (Rett Syndrome)

### 壹、說明

罕見疾病指的是盛行率萬分之一以下的疾病。雷特氏症候群是 1965 年由奧地利兒科醫師 Andreas Rett 所提出，它是一種罕見複雜性神經退化疾病，病人初期能正常發展，隨後有溝通技巧及運動功能的退化。雷特氏症候群好發於女性，為 X 染色體上的甲基化 CpG 結合蛋白 2 (簡稱為 MECP2 基因) 發生突變，發生率為約為 1/10000~1/15000，99.5% 病人皆為無家族病史。

### 貳、臨床症狀

臨床症狀可分為以下幾期，但不同病人的病程發展速度不盡相同。

#### 第一期 (早期，六個月~一歲半)

病人於 6~18 個月前通常發展正常，病人於此期之症狀通常會被忽略，之後父母會覺得病人目光不注視外界人物，逐漸對玩具不感興趣。若回溯病人之嬰幼兒時期時，會覺得很安靜、乖巧，也有母親會覺得病人特別喜好搓手，特別的是此期頭圍成長變慢，頭圍生長曲線為倒拋物線。

#### 第二期 (發展明顯遲緩及退化期，一~四歲)

病人呈現快速退化及發展遲緩現象，包括語言表達逐漸喪失，眼睛無對視能力洗手，與旁人無社交性互動。捻手、搓手等刻板動作開始出現，或是將手無目的的放在背後觸摸、握緊手、張手、吃手等，有的病人會呈現吐舌、陣發性喘氣、磨牙、睡眠不安或走路開始不穩，頭圍明顯成長更慢。

#### 第三期 (幼稚園至國小年齡之穩定期，二~十歲)

病人失去協調思想和活動的能力；躁動、愛哭、眼神接觸較以往進步，對外界事物較感興趣，語言溝通較進步，但社交質量仍明顯不足。此穩定時期可維持長達三、四十年的時間。

#### 第四期 (運動退化之晚期，五~二十五歲)

病人通常於十歲左右產生動作失能現象，逐漸無法自行走路，需坐輪椅或臥床，但認知、語言溝通及手部動作較穩定，注視他人能力仍能維持。

## 參、診斷

目前研究指出 MECP2 基因的突變與雷特氏症候群有高度相關性，但並非所有雷特氏症候群病人都能檢驗出 MECP2 基因突變，CDKLS、FOX、NetrinG1 等基因變異也與雷特氏症候群有關，早期雷特氏症候群易被診斷為自閉症，故須由專科醫師一併檢視臨床症狀才能加以確診。

### 一、必備性標準 (需符合 9 個)

- (一) 產前和周產期正常
- (二) 出生後 6 個月心理動作發展正常
- (三) 出生時正常的頭圍
- (四) 在 5 個月到 4 歲間，頭部發育減緩
- (五) 在 6 個月到 30 個月間，喪失已具備目的性的手部技能
- (六) 溝通功能失調和社交退縮行為
- (七) 表達和接受性的語言障礙
- (八) 目的性手部技能喪失後，出現刻板的手部動作，例如：擰、扭、緊握、拍手、敲打、舔、洗、搓等自發性動作
- (九) 運動能力損傷 (運動障礙)或無運動能力

### 二、其他常合併的臨床問題

- (一) 呼吸功能失調：在清醒時間歇性的暫停呼吸、過度換氣、強迫性排出空氣和口水
- (二) 癲癇
- (三) 腸胃道的問題：便秘、吞嚥困難、胃食道逆流等
- (四) 周邊血管收縮失常，導致四肢冰冷，膚色改變
- (五) 脊柱側彎
- (六) 發育障礙
- (七) 小手或小腳掌
- (八) 睡眠障礙
- (九) 情緒障礙
- (十) 心律不整，如 QT 延長症候群

## 肆、治療方式

目前尚無特殊治療方法，若能早期發現並給予適當復健治療，則能減緩病程惡化。

目前治療方式採支持性治療，包括針對：

- 一、具體症狀的藥物治療：以出現的症狀開立藥物，如癲癇、呼吸問題、胃食道逆流、便秘和情緒方面的症狀等。
- 二、物理治療、職能治療、語言治療及輔具治療：以提高運動能力或相應功能。
- 三、手術治療：20~40 度的脊椎側彎會以穿戴背架為主要治療方式，當側邊角度大於 40 度才考慮手術矯正。

## 伍、社會資源運用

- 一、罕見疾病個案通報：依據罕見疾病防治及藥物法由醫療院所向衛生福利部國民健康署通報。
- 二、重大傷病申請：於通報罕見疾病個案時，一併備妥身分證明文件影本、全民健康保險重大傷病證明申請書，提出申請。
- 三、身心障礙殘障手冊申請：
  - (1) 個案一寸照片三張 (3 個月內)及戶口名簿影本。
  - (2) 個案印章或手印。
  - (3) 委託代辦者，需檢附代辦人之身分證、印章至戶籍所在地鄉、鎮、區公所申請殘障鑑定表，由相關專科主治醫師評估填妥後，交由社工室完成鑑定程序，再至鄉鎮區公所申請核發殘障手冊。

## 陸、建議看診科別

### 兒童神經內科

## 柒、相關網站

- 一、社團法人臺灣雷特氏症病友關懷協會
- 二、財團法人罕見疾病基金會
- 三、罕見疾病一點通