



認識沉默的搓手天使

雷特氏症 (Rett syndrome)

◆ 小兒部神經科主治醫師 王麗君

什麼是雷特氏症 (Rett syndrome) ?

雷特氏症是一種複雜性神經發展疾病，好發於小女孩，發病率約為每一萬五千人中有一例 (1/15000)。患病的兒童在出生後最初通常發展正常，但在約1歲左右會出現快速退化的情況，包括失去口語、互動及行動能力，並伴隨手部刻板動作（如反覆洗手、搓手等）。

雷特氏症 (Rett syndrome) 命名的由來

此疾病的名稱來自於 Andreas Rett 醫師，他在 1966 年的一份研究報告中首次描述了幾位具有共同症狀、如手部刻板動作的年輕女性。隨著更多病例的發現，雷特氏症的臨床特徵逐漸清晰，後

人開始將這些具有智力障礙和手部刻板動作的病患歸類為一種疾病，並命名為「雷特氏症」。

如何診斷雷特氏症？

雷特氏症的診斷主要根據臨床症狀，診斷標準包括：(1) 喪失已習得的手部動作能力；(2) 喪失已習得的語言能力；(3) 步態異常；(4) 手部刻板動作。此外，有其他支持性條件，並排除由外傷或感染等原因造成的腦損傷。基因檢測也可以用來找出相關致病基因。

造成雷特氏症的致病基因

目前已知大約八成以上的雷特氏症病例是由於 MECP2 基因突變引起的，

由於此基因位於 X 染色體上，故雷特氏症患者大多為女生，男孩則早夭。隨著基因檢測技術的進步，近年來也發現其他基因變異（如 FOXP1、CDKL5、IQSEC2）可能導致類似雷特氏症的症狀。隨著病例的增多，其疾病表現越來越清楚，後來此類疾病族群逐漸與雷特氏症區隔開，例如確診有 FOXP1 基因變異被稱為 FOXP1 症候群；而 CDKL5 基因變異的個案後來也逐漸與雷特氏症做區隔，目前被稱為 CDKL5 缺乏症。

雷特氏症的病程四階段

典型雷特氏症之病程可以分成四階段：

(1) 早期發展停滯期 (early onset stagnation stage)：6 個月到 1 歲

半之間，出現發展停滯、頭部和腦部發育減緩，對遊戲和環境失去興趣，肌肉張力降低，持續數週至數月。

(2) 快速毀滅期 (rapid destructive stage)：1 到 3 歲之間，發展迅速退化，包括手部功能喪失、癲癇發作、手部刻板動作（如搓、拍、敲）、自閉症表現、語言喪失、呼吸異常，持續數週到一年。

(3) 假性穩定期 (pseudo-stationary stage)：到 10 歲之間，主要表現為手部失用，對環境較有興趣，有眼睛凝視 (eye-pointing)，癲癇發作常見，持續數年至數十年。

(4) 動作惡化期 (motor deterioration stage)：出現嚴重的行動失能，



如肌張力不全、運動遲緩、脊柱側彎，需要使用輪椅，但並非所有病患都會進展到此階段。

雷特氏症的表現

雷特氏症有多種共病，包括神經、腸胃、骨骼、生長及營養等方面的症狀。

癲癇是最常見的共病之一，約有60%的病童患有癲癇。有些研究顯示癲癇的發生率隨著年齡增長而減少。

生長與營養問題亦常見於雷特氏症，有些病患會表現出頭部發展侷限（頭圍較同年齡孩童小），隨後開始出現體重及身高發展侷限，甚至手腳較小。

睡眠障礙在雷特氏症患者中非常常見，尤其是睡眠中斷後出現喊叫或大笑的情況。這些問題不僅影響患者的睡眠質量，也會對照護者的生活品質造成影響。約有75%的雷特氏症患者在青春期中會出現脊柱側彎，隨著年齡的增長，脊柱側彎的情況往往會持續惡化，這可能會對患者的活動及呼吸功能產生嚴重影響。

雷特氏症的治療

由於雷特氏症涉及多系統的症狀，跨科別的整合性醫療照護非常重要。治療可能包括復健、物理治療、職能治療，控制癲癇的藥物治療，以及針對脊柱側彎的背架或手術治療等。

以臺大醫院兒童醫院為例，小兒神經科李旺祚教授聯合其他相關科系包括兒童精神科、兒童復健科、兒童骨科、牙科、心臟科、營養室與社工室等，自103年成立臺灣首個雷特氏聯合照護門診，目前全臺有七成左右的病童在本門診就診照護。聯合照護門診除了簡化病患繁複就診的勞頓與時間，並可得到即時的臨床診斷與醫療資源外，同時能為患者量身打造個人化的健康照護計畫，提升病患的生活品質及健康。

如果您對本門診有任何詢問，請電（02-23123456 轉 271618- 聯絡人：楊小姐）與我們聯絡

