

新竹市立馬偕兒童醫院

地址：  
30070

新竹市東區建功二路 28 號

電話：  
03-5719999

· 人工掛號電話：(03)5729595

週一~週五上午 8:00~17:00

週六上午 8:00~12:00

修訂: 2023/02/27

復健科



## 新竹市立馬偕兒童醫院

委託台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人興建經營

(C)Mackay Memorial Hospital All Rights Reserved.

馬偕紀念醫院 著作權所有，並保留一切權利

新竹市立馬偕兒童醫院復健科 物理治療師 姚佳琳

脊髓肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, 簡稱 SMA)屬於體染色體隱性遺傳疾病，發生率約萬分之一，基因缺陷主要為第 5 對染色體 5q13，此基因缺陷使脊髓的前角運動神經元退化，症狀為漸進式肌肉無力及萎縮，從四肢肌肉到軀幹甚至呼吸吞嚥都可能受到影響，但幾乎不影響其認知功能，若發病時間越早，病程進展的速度通常也較快，可藉由分子基因檢測來診斷。

依發病年紀及最佳能力可分為四種類型：

- 第一型：0-6 個月內發病，不一定可獨坐
- 第二型：6-18 個月發病，可獨坐
- 第三型：18 個月後發病，可站立及行走
- 第四型：成年後發病，可站立及行走

SMA 個案需要跨專業領域合作，舉凡骨科、營養、復健、藥物各方面共同照護。

其中，物理治療目的在於避免關節攣縮、增加姿勢耐受度、增加功能性活動能力、提升平衡及耐力、維持呼吸道清潔，以盡可能減少疾病併發症帶來的影響，並增加個案的活動參與及行動能力。

介入方式為：

1. 姿勢擺位：擺位椅、輪椅坐姿擺位系統、躺姿下毛巾捲協助患者維持在較適當的姿勢減少骨骼肌肉系統的併發症。
2. 伸展：徒手牽拉、副木或站立架，維持關節活動度以避免關節攣縮。

3. 運動：有氧運動以維持心肺耐力，並搭配合適強度的肌力訓練。
4. 平衡訓練：坐/站姿下的靜態與動態平衡練習，增加姿勢控制能力及穩定度。
5. 胸腔物理治療：姿勢引流、扣擊、震動以鬆動清除分泌物，改善呼吸功能。
6. 適配輔具：提供合適的輪椅、行動輔具及眼控輔具建議，減少活動參與之受限。

SMA 常見骨科併發症包括脊椎側彎、髖關節脫位、關節攣縮、胸腔不全，須由骨科定期進行追蹤。

脊椎側彎屬於三度空間變形，嚴重時會限制肺部擴張能力，進而影響個案心肺功能表現，因此會藉由拍攝 X 光片來測量脊椎側彎角度，根據角度大小期刊上有不同的介入建議：

1. 側彎角度 $<20^{\circ}$ ，建議在骨骼成熟前每六個月追蹤一次。
2. 側彎角度 $>20^{\circ}$ ，建議穿戴背架避免快速惡化。
3. 側彎角度 $>50^{\circ}$ ，需考慮手術介入，在骨骼未成熟的患者可能使用延長式鋼桿植入、延展式肋骨支撐架；若個案骨骼已成熟，則有機會使用脊椎融合術來治療骨骼之變形。

近期出現了數種新興 SMA 治療方式，包含 Spinraza™ 脊髓注射液、Zolgensma® 基因療法，用以增加 SMN 蛋白製造，改善其症狀表現，但針對這些治療方式的長期效果，仍須進一步研究。

參考資料：

1. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care (2018)
2. 小兒物理治療學(三版)，廖華芳，2018
3. 衛生福利部食品藥物管理署

~如需轉載本篇文章或有任何疑問，請洽新竹馬偕兒童醫院復健科~

~新竹市立馬偕兒童醫院 關心您的健康~