

## 診斷共濟失調微血管擴張症候群 - 給醫生的提示

### 共濟失調微血管擴張症候群(A-T)的臨床表現

A-T的主要臨床癥狀是在2歲至5歲期間，開始呈現小腦性共濟失調。其他可能出現的癥狀包括：構音障礙和流涎、眼睛皮膚的毛細血管擴張、進行性眼球運動失用、典型的低緊張性容貌、胸腺缺如或發育不良、週期性肺部感染、腫瘤易感性、成長遲緩、內分泌異常、頭髮和皮膚提早衰老。

### 常有的A-T診斷錯誤

在A-T診所工作的醫生經常接觸A-T病例，可以依據臨床觀察及檢查而作出診斷。但另有許多醫生從未見過A-T病例，可能會判斷錯誤。

其中一個例子是在檢查共濟失調病童時，因為未見到毛細血管擴張現象而否定A-T疾病的可能性。其實毛細血管擴張癥狀往往要在孩子6歲時或更遲才呈現。此外，病人若經常出現鼻竇炎和肺部感染，醫生固然會提高警覺。不過，約有30%的A-T病例免疫系統沒有問題。

A-T病發前期經常被誤診為停滯性腦病(所謂"運動失調型腦性麻痺")。雖然慢慢惡化的軀幹和步態不穩是很明顯的A-T疾病徵狀，但在病童2歲至5歲時，正值運動技巧發展期，有可能遮蓋了共濟失調的進程，予人錯誤印象，以為病情已得到改善。結果，除非病童的兄弟姐妹亦有受A-T困擾，在疾病進程漸趨明顯前，往往不能得到確切的臨床診斷。

即使疾病進程經已清晰，A-T疾病仍經常被誤診為傅萊哲瑞克氏運動失調症。後者通常較遲發作，其典型癥狀為內反尖足及脊椎後側彎。要辨別這類脊髓性運動失調，可以留意影響後脊柱和側脊柱的脊椎病變之癥狀，及呈陽性的羅姆伯格癥狀，便不會和屬小腦性共濟失調的A-T混淆。

### 實驗室指標

幸而這種種斷症方面的難處，可以輕易地通過化驗手段澄清。最可靠的實驗室指標，是兩歲或以上的病童的血清甲胎蛋白水平提高。此外，血清中的IgA、IgG和/或IgE水平偏低，亦可為診斷提供佐證。不過，個別病人有不同的免疫缺損現象，有些病例的免疫功能更是沒有異常。

另一個雖不是必然出現，但亦是很重要的實驗室指標，就是在體外培養的A-T病人的淋巴細胞與皮膚成纖維細胞中，染色體會自然斷裂及重組。最後，淋巴細胞與成纖維細胞受電離輻射處理後，其存活率若然較正常為低，便可以確診病者是罹患A-T。不過，這項技術目前主要是應用在研究方面，尚未普遍為醫生採用。

#### A-T 疾病可能表現的臨床指標：

注意：A-T 疾病臨床表現多變，病人往往僅出現部分癥狀。

- 進行性小腦性共濟失調(不過在 2 歲至 5 歲期間，可能會察覺不到共濟失調的惡化)
- 在病童 6 歲前，逐漸出現眼睛皮膚毛細血管擴張癥狀
- 腫瘤易感性
- 典型的低緊張性容貌
- 眼球運動慢慢地逐漸失用
- 胸腺缺如或發育不良
- 週期性副鼻腔肺感染
- 舞蹈指瘻症
- 成長遲緩
- 小腦性口齒不清和流涎
- 性情溫和
- 內分泌異常
- 少年時期易患抗胰島素糖尿病
- 頭髮、皮膚及血管提早出現衰老現象
- 小腦皮層退行性病變，主要是影響浦肯野細胞和顆粒細胞

#### A-T 疾病可能呈現的實驗室指標：

- 兩歲或以上的病童的血清甲胎蛋白水平提高
- 血漿癌胚抗原水平提高
- 在 70%的病例中，血清 IgA、IgG2 和/或 IgE 的水平偏低
- 在體外培養的 A-T 病人的淋巴細胞與成纖維細胞中，染色體會自然斷裂及重組
- 淋巴細胞與成纖維細胞受電離輻射處理後，其存活率較正常為低

本網址提供的資訊不能替代專業診治護理。

讀者應該根據自身情況，向合資格的專業醫護人員尋求意見，不宜簡單套用。