



12-1-1992

Rehabilitation of a Patient with Diurnally Fluctuating Hereditary Progressive Dystonia- A casereport

Yung-Ming Lin

May-Kuen Wong

Yu-Yi Chien

Kuo-Yiau Hsiu

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

Recommended Citation

Lin, Yung-Ming; Wong, May-Kuen; Chien, Yu-Yi; and Hsiu, Kuo-Yiau (1992) "Rehabilitation of a Patient with Diurnally Fluctuating Hereditary Progressive Dystonia- A casereport," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 20: Iss. 1, Article 35.

DOI: <https://doi.org/10.6315/3005-3846.1867>

Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol20/iss1/35>

This Case Report is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact twpmrscore@gmail.com.

遺傳漸進日間性肌張力異常症之復健一病例報告

林永明 黃美涓 簡浴沂* 徐郭堯**

遺傳漸進日間性肌張力異常症極為罕見，在1975年時日本Segawa醫師認為此病是一特別之病症以來，迄1986年世界上病報告約46名左右。其特徵是：正常發育、幼年發病、肌張力異常、有日間變化性（Diurnal change），對L-dopa有持久之良好反應。

本病例是討論一名21歲女性，在八歲時發病，十五歲時只能坐輪椅，二十歲時才確定診斷，接受了二側之馬蹄內翻弓形足矯正手術，並接受L-dopa及復健治療。患者今已不用拐杖，穿足內墊獨立步行。

前 言

遺傳漸進日間性肌張力異常症是一極罕見之疾病，自1975年日本Segawa醫師認為此病為一特定之疾病以來，至1986年約46名病例報告[1]，此病之特徵為發育正常，幼年發病，以肌張力異常（dystonia）為主要表現，通常自一下肢始至同側上肢再至對側下肢，最後到對側上肢。下肢之畸形到目前為止，所有的病例報告皆是內翻足（varus foot）[1]。患者白天起床時症狀較輕微，隨一天之時間而逐漸加重病情，隔天又反覆如此。症狀有肌張力異常（dystonia），臉部表情遲鈍，眼瞼下垂（ptosis），自主神經系統則罕有侵犯[1, 2, 3]。

本研究係報告一名21歲女性，在出生後十天內即被養父收養，與親生父母已失去聯絡。在8歲時患者開始出現肌張力異常（dystonia），二上臂外旋，二腕及掌指關節（Metacarpal-phalangeal joint）屈曲，指間關節伸直，二踝及足呈馬蹄內翻弓形足（equinovarus）。白天起床症狀最輕，隨一天之時間而逐漸嚴重。眼瞼下垂（ptosis）面部表情吊滯，但智力沒有受損，自主神經無異狀（見圖一）。

由於本疾病對L-dopa之療效相當好而且持續，不似一般Parkinson disease或Parkinsonism會出現on-off現象，且患者對復健治療之反應也十分

良好，故提出此病例報告，以供類似個案在診斷及治療上做參考。

病例報告

21歲女性，出生十天左右由養父收養，養父為一名礦工。患者在8歲以前完全正常，走路、日常生活、說話無異狀。在小學二年級（8歲）時，開始出現四肢肌張力異常及僵硬（rigidity），步伐困難，患者因此不再上學。症狀隨年紀增大而較嚴重，步伐變成只能以腳尖走路。症狀以每天



圖一 患者尚未確定診斷時，無法站立，賴輪椅行走。

林口長庚紀念醫院復健科

基隆長庚紀念醫院神經內科*

基隆長庚紀念醫院骨科**

早上最輕，隨著一天之時間而逐漸嚴重，眼臉下垂，臉部表情遲鈍，但睡覺以後略有改善，周而復始。此次就醫時病人上肢持續維持前臂外旋，腕及指掌關節屈曲，指間關節伸直之 dystonia 姿勢；下肢則在踝及足部有馬蹄內翻弓形足。並因持續肌張力異常而造成上、下肢持續在受壓迫之姿勢，造成手內部肌（intrinsic muscles）萎縮及小魚際肌萎縮。足上舉（dorsiflexion）肌力亦減弱。自 15 歲後因二足畸形而無法步行，只能坐輪椅，日常生活則大部份需人照顧。

患者曾在各大醫學中心就醫，但沒有確定之診斷及治療。民國 80 年至基隆長庚醫院神經內科就診，經檢查結果發現：肌肉酵素（CPK=27 正常，血液常規，及血液生化檢查皆正常。肌電圖檢查：二下肢腓神經輕度病變併足背屈肌萎縮，有神經性病變，二上肢尺神經輕度病變併小魚際肌萎縮現象；正中神經、橈神經、脛神經正常，其他肌肉正常。肌肉萎縮可能因姿勢不良致壓迫性神經病變併廢用（disuse）所致。超大強度重複刺激（Repetitive Supramaximal Stimulation）以每秒 3 次及 10 次予以刺激，無遞減現象（decremental phenomenon），診斷為遺傳漸進日間性肌張力異常症。

患者在 80 年 12 月在骨科接受 Ilizarov 之矯正手術，將馬蹄內翻弓形足矯正成能蹠站（plantigrade）之弓形足，並接受 L-dopa 治療。於 81 年 2 月拆除 Ilizarov 後打上石膏，接受復健治療。復健治療計畫根據患者之病情訂定計劃，由於患者有二側尺神經及總腓神經之病變，且已有 5 年多沒有站立行走，最近之足部手術在 81 年 2 月，且患者之心智正常，但只上到小學二年級，識字不多。所以分近程、中程及遠程目標。近程目標在於恢復其肌力，關節活動度，及站立之姿勢平衡，以水療、電療，關節活動及站立訓練為近程之訓練。中程之目標在於恢復其行走能力、耐力及手部之精細運動感覺能力，所以訓練其在平衡桿內行走（見圖二），在一般平地行走及上、下樓梯，由於患者矯正後之弓形足有持續疼痛，所以根據其腳形做一適應性足內墊解決疼痛問題（見圖三）。並訓練日常生活之手部精細動作及寫字（見圖四）。

由於患者只有小學二年級程度，無法謀生，所以鼓勵並追蹤其受教育、或半工半讀以進入社會為遠程目標。

本病之特徵是幼年時發病，一般小於八歲即發病。至今認為與遺傳有關，可能體染色體顯性，也可能體染色體隱性 [1,3]。可能家族性出現，也可能是零星之個案（sporadic case）。實驗室檢查，不論是血液或生化或脊髓液，脊椎及腦部電腦層均無異狀 [1,3,4]，本病對 L-dopa 之反應持續性的良好，沒有 on-off phenomenon，也沒有 drug holiday 之情形出現 [1,4,5]。至於為何 L-dopa 有持續之良好反應，目前一般之看法仍基於臨床上之觀察，推測其可能病變在 nigrostriatal 系統之神經細胞上。至於真正之原因，目前並不明瞭 [1,4,5,6]。

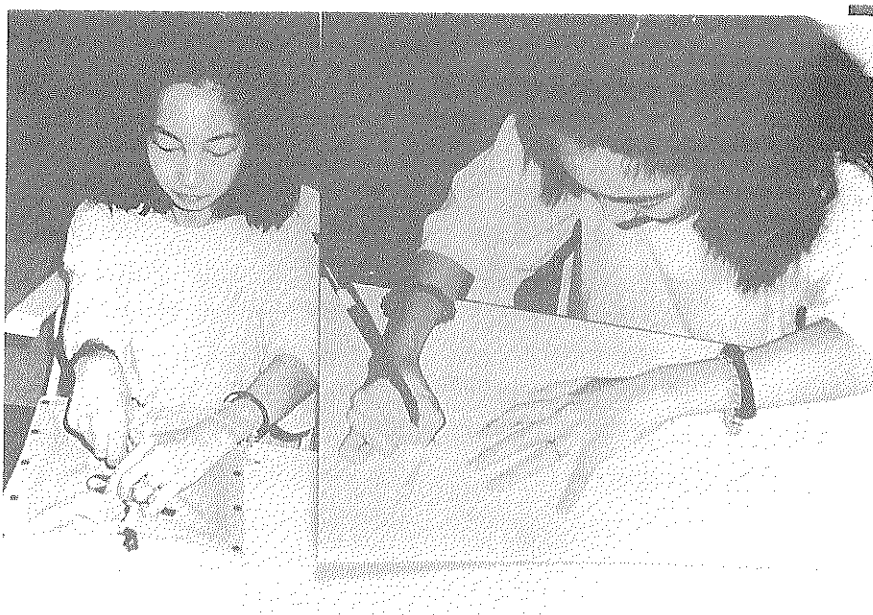
鑑別診斷：本病最主要與幼年型巴金森氏病（juvenile Parkinson disease, JPD）及特異性肌張力異常扭曲症（Idiopathic dystonic torsion disorder）等幼年發病之肌張力異常症等做鑑別診斷，以外一些有日間性變化之疾病如重症肌無力及遺傳性肌肉疾病如 Myotonia，或是 Muscular dystrophy 等做鑑別診斷 [1,4,5,7]。



圖二 ilizarov術後，打石膏，在平行桿內練習行走。



圖三 適應性足內墊解決足部疼痛問題



圖四 日常生活精細動作訓練

幼年型巴金森氏病也是幼年發病，較不會有日間性變化，而且有典型巴金森氏病之靜止性顫抖，同時此病對 L-dopa 很快就出現 on-off 現象，是主要不同之處 [1,4,5,7]。

特異性肌張力異常扭曲症同樣是幼年發病，患者也會肌張力異常，但會伴斜頸症（torticollis）及軀幹扭曲（trunk torsion）之現象，此病對 L-dopa 無治療效果 [1,5,8]。

重症肌無力，有日間性（diurnal change），常侵犯眼部肌肉造成眼瞼下垂及複視，嚴重的會造成 bulbar muscles 及呼吸肌肉麻痺。在肌電圖檢查上用三赫之超大強度重複刺激會造成明顯之遞減現象（decremental change）[9]。

Myotonia 有的出生即發病，有的幼年發病，特徵是主動收縮身體特別是手部之肌肉後，患者想主動放鬆（voluntary relax），但肌肉卻一直

在收縮狀態。其肌電圖檢查出現典型之高頻高强度放電而有增大減小之現象。

至於其他之肌肉病變，常在實驗室檢查發覺肌肉酵素CPK之增加，且肌電圖檢查出現典型之高頻率，低振幅，低時間（low duration）之運動單位電位（motor unit action potential）[9]。

本病之診斷依賴於（一）典型之臨床症狀（二）對L-dopa有持續之良好效果（三）實驗室檢查無異常。

本病例之家族史由於失去聯絡而不能考據，其臨床症狀與文獻上所說明相同：（一）發病前發展完全正常（二）沒有腦炎、腦外傷、缺氧、重金屬、藥物以及其他全身系統之疾病（三）實驗室檢查正常（四）臨床症狀：十歲前發病、肌張力異常，無巴金森氏症之顫動，對L-dopa反應持續良好、腳部之畸形屬equinovarus。

會造成肌張力異常之疾病可分為原發性及次發性兩種，原發性又分先天性及後天性，先天性如本病或是特異性肌張力異常扭曲症，後天性如巴金森症候群等。而次發性可因藥物如phenothiazine等造成。治療上原發性以本病之療效最佳，次發性的則要找出原因予以治療。

不管原發性或次發性，復健治療均針對疾病造成之功能障礙予以評估、訂定治療計劃，執行治療並再評估。對於肌張力異常除了少數疾病能有效的以藥物控制外，復健治療之目標在於維持關節活動、維持肌力、防止畸形及其併發症，維持姿勢之適當，包括躺、坐、站及行走。維持日常生活之獨立。本病可以說是肌張力異常症中有極良好預後之疾病，如果能及早正確診斷則有賴醫療人員的警覺性。

參考文獻

1. Masaya Segawa, Yoshiko Nomura and Masao Kase: Diurnally fluctuating hereditary progressive dystonia. Handbook of Clinical Neurology 1986 Vol.5(49): Extrapyramidal Disorders, Chapter 31 529-539.
2. Roswell Eldridge: The torsion dyotonias: Literature review and genetic and clinical studies. Neurology Vol.20-part 2 Nov. 1970 1-77.
3. Yasuhiro Yamamura: Paralysis Agitans of early onset with marked diurnal fluctuation of symptoms. Neurology Vol.23 Mar. 1973 239-244.
4. Francis I. Caird: Rehabilitation in Parkinson's disease 1st edit 1991. 1-24;45-106.
5. Mary Coleman: Preliminary remarks on the L-dopa therapy of dytonia. Neurology Vol.20-part 2 Nov. 1970 114-121.
6. Masaya Segawa, Yoshiko Nomura: Hereditary Porgressive Dystonia with Marked Diurnal Fluctuation - Consideration on It Pathophysiology Based on Characteristics of Clinical and Polysomnographical Findings. Advances in Neurology, Vol.50: Dystonia 2, 1988 367-376.
7. Thomas N. Chase: Biochemical and Pharmacologic studies of dystonia. Neurology Vol.22-part 2 Nov. 1970 122-130.
8. Edith G. McGeer and Patrick L. McGeer: The Dystonias. Can. J. Neurology Sci. 1988; 15:447-483.
9. Michael Swash, Martin S. Schwartz: Neuro-muscular Diseases 1987 2nd Edit chapter 12

Rehabilitation of a Patient with Diurnally fluctuating Hereditary Progressive Dystonia - A Case Report

Yung-Ming Lin May-Kuen Wong

Yu-Yi Chien* and Kuo-Yiau Hsiu**

Diurnally fluctuating hereditary progressive dystonia is a very rare disorder. In 1975, Segawa regarded this disorder as an entity, and there are 46 cases reported till 1986 since then. The clinical manifestation of this disease are: normal development, early onset, dytonia, diurnal change, excellent reponse to L-dopa.

In this report, a 21-year-old female, who

had had symptoms onset since 8 years old; became wheel chair bound at 15 years of age; was not diagnosed correctly until 20 years old. She received corrective surgery on her bilateral equinovarus feet, L-dopa and rehabilitation programs. She was able to walk without any support on assistan device after treatment.

Department of Rehabilitation Medicine, Chang Gung Memorial Hospital, Taipei, R.O.C.

Department of Neurology, Chang Gung Memorial Hospital, Keelung, R.O.C.*

Department of Orthopedic Surgery, Chang Gung Memorial Hospital, Keelung, R.O.C.**