

台灣神經罕見疾病學會電子報 2024 年 01 月

-
- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行
 - 發行日 2024/01/12
 - 第三屆理事長劉祐岑、副理事長陳瓊美、楊尚訓、理事李妮鍾、張國軒、蔡孟翰、趙啟超、李銘仁、王桂馨、蕭丞宗、林詠沂、常務監事林秀成、監事劉青山、謝松蒼、秘書長季康揚、協同秘書長林柏佐
 - 總編輯：林柏佐
-

理事長的話

各位會員好，本期電子報內容相當豐富，邀請到臺北榮民總醫院周邊神經科賴冠霖醫師為我們介紹第六型脊髓小腦萎縮症的致病機轉，以及台大醫院神經部蔡力凱醫師為我們介紹脊髓肌肉萎縮症的智慧演進。「宋秉文教授紀念學術研討會」、「生物標記於神經疾病診斷及治療的影響」研討會兩場活動的精采花絮，也於電子報記錄呈現。另外，特定收錄臺灣腦庫協會謝松蒼理事長對宋教授的追悼文。

「台灣神經罕見疾病學會春季學術研討會」即將於 2024 年 03 月 16 日舉辦，本次會議邀請到 Hong Kong University Dr. Shirley Pang、台大醫院蔡力凱醫師介紹髓肌肉萎縮症最新的治療進展，並有輔仁大學附設醫院許紹倫醫師探討 Hereditary Spastic Paraplegia、臺北榮民總醫院司徒皓平醫師探討 CLN6-related diseases 等神經罕見疾病，歡迎大家踴躍報名參加。

活動花絮

宋秉文教授紀念學術研討會

- 我們最敬愛的老師、溫暖的同事、一輩子的科學家，宋秉文教授在民國 112 年 11 月 1 日在家人的陪伴之下走完最後一段路。
- 為了紀念表彰宋教授一生投身神經醫學及罕見疾病之研究成果，及推動罕病學會與腦庫的重大貢獻，於 12 月 16 日週六上午在臺北榮民總醫院所舉辦之「宋秉文教授紀念學術研討會」圓滿落幕。
- 本次會議以懷念宋教授為題，分別透過臺北榮民總醫院李宜中教授、廖翊筑和蕭丞宗醫師口中知道宋教授如何筆路藍縷地創設神經遺傳實驗室並診斷諸多台灣首例之罕見遺傳疾病，如何進行大規模留並研究並進一步進行大型臨床試驗以開啟罕見疾病之治療契機，和如何啟發後輩進一步研究基因遺傳罕見疾病之治病關鍵。
- 下半場透過臺北榮民總醫院劉祐岑理事長和謝松蒼理事長分享，得知宋教授在創建神經罕見疾病學會和臺灣腦庫創立之路上的艱辛以及貢獻。
- 最後透過師母溫情地細數和宋教授相處得點點滴滴，以及對後輩的勉勵，場面溫馨動人，也讓此次會議完美落幕。











敬悼 宋秉文教授：永遠懷念與追思

台大醫學院 臺灣腦庫協會 謝松蒼

宋教授是我非常尊敬的神經學前輩。宋教授接受完整的神經基因學訓練，在台灣開創了神經基因學的領域，同時在小腦萎縮症的病因研究有非常優異的成就，因此宋教授除了是我非常敬重的前輩，也是我學習的模範(role model)。我和宋教授有近距離的互動，主要是緣於 2017 年成立神經罕見疾病學會以及腦庫工作小組來規劃臺灣腦庫的建立。我非常感謝因為有這些偶然的機緣，讓我更進一步學習宋教授的為人處事。記得 2016 年宋教授在當時的陽明大學神經科學研究所開了一門課程，希望我幫忙上一堂有關疼痛的課程，上課那一天宋教授全程參與，並開車送我下山。就在車上宋教授提到他正在籌備「台灣神經罕見疾病學會」，希望我可以參加會員。因為類澱粉神經病變是我研究的主題，這也是神經罕見疾病，因此我就加入了神經罕見疾病學會，成為永久會員。就在一次的理監事會議上，宋教授提到成立腦庫，並指派我負責。後來我才了解，腦庫是宋教授多年來的期待，因為「小腦萎縮症病友協會」很多病友希望捐腦做研究、開發新的治療。對於我來說，腦庫的成立或者是概念，其實也是源自於 1995 年我剛回國的時候，當時台大醫學院的老師們希望我規畫籌建腦庫，後來因為時空背景的因素，這樣的想法就沉寂了。我的門診不少病友是神經罕見疾病，不時就有病人交代我：

「往生後要將腦神經交給你，希望可以好好研究。」基於病人的大愛以及台大師長給我的使命，因此我就勇敢地承接腦庫工作小組的規劃工作。在這一段時間，讓我深深了解宋教授是一個非常溫暖的長者！雖然宋教授是理事長，但是他也一起投入，從 2017 年開始，在伙伴們的協助下，我們開了無數次的會議，平均兩周到四周就有一次會議，大部分都在周五上午，每一次的會議宋教授都全程參與。臺灣腦庫的概念在現有的法規之後，和往生後取腦有關的法令，包括「解剖屍體條例」、「人體研究法」、人體生物資料庫管理條例」。如果要用修法或者是立法的方式，曠日廢時，也因此我們拜訪了各方的先進賢達以及政府機關，包括律師公會、醫師公會、衛福部醫事司、法務部檢察司等等。就從 2017 年開始，總共開了七十幾次的會議，這些會議紀錄都詳實的記錄在臺灣腦庫協會的網頁，而所有的會議宋教授都全程參與。對於腦庫，宋教授不只是關心，而且是全力的投入，克服了種種的困難，腦庫終於在今年的 11 月 5 日揭牌成立，就在宋教授往生的幾天後。對於宋教授的離去，我有無限的感傷與懷念，想要對宋教授表達最高的敬意：我們終於建成了腦庫，未來需要讓腦庫成長、茁壯、永續經營，並且可以研發出病友所期待的成果，這是我持續努力的目標，宋教授謝謝您給我這個機會。

生物標記於神經疾病診斷及治療的影響：神經科醫師的因應之道

- 由台灣神經學學會倫理學組主辦、本會協辦的「生物標記於神經疾病診斷及治療的影響」研討會，於 11 月 25 日在臺北榮民總醫院圓滿舉行。
- 什麼是「生物標記」？當各種影像、生化、基因生物標記蓬勃發展時，將對未來神經科的發展至關重要。

- 感謝含金量超高的講師們分享他們的智慧與經驗，也謝謝在寒冷的天氣仍然前來一同思考這些問題的同好們。還有各位座長、主持人、及工作人員，共同讓這場研討會順利進行。











最新會議及活動資訊

台灣神經罕見疾病春季學術研討會

- 「台灣神經罕見疾病學會春季學術研討會」將於 2024 年 03 月 16 日於南港萬怡酒店 9 樓海山廳(台北市南港區忠孝東路七段 359 號)舉辦。
- 本次會議將聚焦運動神經元相關的罕見疾病，並將介紹其治療的最新進展，本次會議除邀請到 Hong Kong University Dr. Shirley Pang、台大醫院蔡力凱醫師介紹 Spinal muscular atrophy 最新的治療進展，並邀請到輔仁大學附設醫院許紹倫醫師探討 Hereditary spastic paraplegia、臺北榮民總醫院司徒皓平醫師探討 CLN6-related diseases 等神經罕見疾病，精彩內容，千萬不要錯過！
- 本次會議採實體與線上並行，無論實體或線上，都請事先報名。(實體名額有限，僅限 40 名)
- 報名時間至 113/03/08 (星期五) 17:00 截止。
- 報名方式：線上報名 <https://forms.gle/odb29fbzbtGqaNEN7>
- 積分申請：內科繼續教育、台灣神經學學會教育、台灣小兒神經醫學會繼續教育、中華民國人類遺傳學會時數認列申請中。
- 聯絡資訊：0972-035-675; 02-28712121 ext. 7580 陳怡潔 E-mail : snrd.taiwan@gmail.com

**統一於 113/03/10 email 通知是否有報名成功，敬請留意信箱!!

※主辦單位與執行單位保留議程變更與調整權利。

Organizer:  台灣神經罕見疾病學會
Taiwan Society for Neurological Rare Diseases

LIVE WEBINAR

**台灣神經罕見疾病學會
春季學術研討會**

Date: 16th March 2024 (Saturday)
Time: 13:30-17:30
Venue: 南港萬怡酒店9樓
(台北市南港區宏孝東路七段 359 號)

Scan the QR code or 

AGENDA [click here for registration!](#)

Time	Topic	Speaker	Moderator
13:30-13:50	Registration		
13:50-14:00	Opening	劉祐岑理事長	
14:00-14:40	Hereditary spastic paraplegia in Taiwan	許紹倫醫師 輔仁大學附設醫院 神經科	李妮鍾醫師 臺大醫院 基因醫學部
14:40-15:20	CLN6-related diseases	司徒皓平醫師 臺北榮總神經內科	
15:20-15:40	Coffee break		
15:40-16:20	Insight from spinal muscular atrophy to other neurological diseases	蔡力凱醫師 台大醫院神經部	陳瓊美醫師 林口長庚紀念醫院 神經內科
16:20-17:00	What Benefits Do Advanced Treatments Bring to Adult SMA Patients?	Dr. Shirley Pang Honorary Associate Professor, Neurology, Hong Kong University	
17:00-17:20	Panel discussion and closing	劉祐岑理事長	

Co-organizer:  羅氏大藥廠

認識神經罕病

第六型脊髓小腦萎縮症 (SCA6) 致病機轉

臺北榮民總醫院周邊神經科 賴冠霖 醫師

各位台灣神經罕見疾病學會的朋友大家好，我是臺北榮總神經內科賴冠霖醫師，非常高興能藉由電子報這個平台與大家分享一個近期聽到的一個精彩演講。講者是美國芝加哥大學的 Christopher Gomez 教授，教授專研小腦萎縮症數十載，特別是第六型脊髓小腦萎縮症 (spinocerebellar ataxia type 6, 以下簡稱 SCA6)，在演講中，教授根據他多年的研究，清楚地描繪出 SCA6 的相關致病機轉與治療契機。聽完後，實有豁然開朗之感，故藉此機會將此一新知分享給同好。

眾所周知，SCA6 與許多其他 SCA 亞型一樣，亦屬於一種 poly-Q 疾病[1, 2]，然和其他 poly-Q 疾病相比，SCA6 有兩大特點。其一是 SCA6 的 CAG repeats 數目， ≥ 19 即會發病 (目前已知的報告，SCA6 病患 CAG repeats 數目介於 19-33，正常範圍是 ≤ 18)。相較於其他 poly-Q 疾患 (一般 CAG repeats 皆 > 40 才會發病)，SCA6 的 CAG repeats 數目在相對較低時即會發病[3]。另一方面，SCA6 的致病基因 CACNA1A 乃負責轉譯出一特定電壓依賴性鈣離子通道 (P/Q-type voltage-

dependent calcium channel, CaV2.1) 的 $\alpha 1A$ 次單元。因該蛋白之特性 (離子通道), 此基因的一些變異, 臨床上可能表現出陣發性的疾病, 如第二型陣發性小腦運動失調症 (episodic ataxia type 2, EA2) 或是第一型家族性偏癱型偏頭痛 (familial hemiplegic migraine type 1, FHM1)[4]。過去, 學界一直不明白為何此一基因的變異, 臨床表現之差異可以如此巨大, 亦即: 由陣發性的疾病 (如 EA2, FHM1) 乃至於進展性神經退化疾病 (如 SCA6)。

在 2013 年, Gomez 教授團隊發現, CACNA1A 此一基因, 實際上可以生成兩個完全不同構形與功能的蛋白[5] (如圖一, 節錄自 Gomez 教授網站。

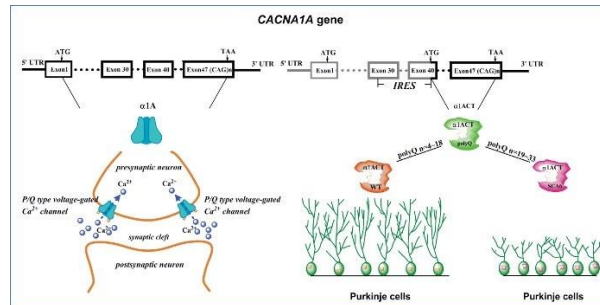
<https://voices.uchicago.edu/gomezlab/basic-page/research-2/>)。第一種即為全長 (full-length) 的蛋白質, 也就是上述的鈣離子通道 $\alpha 1A$ 次單元。較為特殊的是, 在 CACNA1A 基因內, 有一段“內部核糖體進入位點” (internal ribosome entry site, IRES), 可直接在此處轉譯出另一蛋白, 稱之為 $\alpha 1A$ C-terminal fragment (簡稱 $\alpha 1ACT$)。後續的研究發現, $\alpha 1ACT$ 乃是一轉錄因子, 在發育的特定時間點調控其他蛋白的表現, 特別是在小腦的 Purkinje cell 中扮演非常重要的角色。然而, 帶有 Poly-Q 的異常 $\alpha 1ACT$ 蛋白 ($\alpha 1ACTSCA6$), 不僅原本的功能有所缺失, 更會對 Purkinje cell 造成毒性[6]。這樣的重要發現, 說明 CACNA1A 乃是一種 bicistronic gene, 除了生成鈣離子通道蛋白 $\alpha 1A$ 次單元外, 另可生成轉錄因子 $\alpha 1ACT$, 而影響小腦中最重要 Purkinje cells 功能。這特殊的性質, 解釋了 CACNA1A 的臨床多樣性, 也破解了我們過去所一直困惑的謎團。

根基於上述的發現, Gomez 教授繼續致力於 SCA6 的相關研究。在 2019 年的研究[7]指出, $\alpha 1ACT$ -mediated 的基因調控機制, 在個體早期發育較為重要, 而後期則非必要。因此, 若能在成人時期, 由 gene silence 的方式, 減少病人 $\alpha 1ACTSCA6$ 的生成, 或能作為 SCA6 的治療方式 [8] (另請參考圖二, 摘錄自 sca6.org [<https://sca6.org/SCA6MechanismDetail.aspx>])。目前教授的團隊亦已在進行相關研究, 希望在不久的將來, 便能聽到教授團隊帶來的好消息。

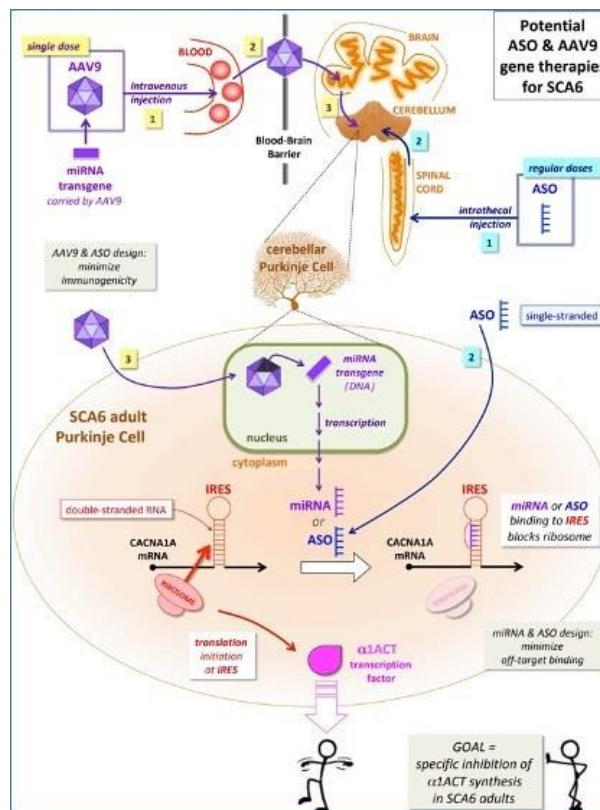
參考文獻

1. Soong BW, Morrison PJ. Spinocerebellar ataxias. Handb Clin Neurol 2018;155:143-174.
2. Klockgether T, Mariotti C, Paulson HL. Spinocerebellar ataxia. Nat Rev Dis Primers 2019;5:24.
3. Du X, Gomez CM. Spinocerebellar Ataxia Type 6: Molecular Mechanisms and Calcium Channel Genetics. Adv Exp Med Biol 2018;1049:147-173.
4. Lipman AR, Fan X, Shen Y, Chung WK. Clinical and genetic characterization of CACNA1A-related disease. Clin Genet 2022;102:288-295.
5. Du X, Wang J, Zhu H, et al. Second cistron in CACNA1A gene encodes a transcription factor mediating cerebellar development and SCA6. Cell 2013;154:118-133.
6. Ishida Y, Kawakami H, Kitajima H, et al. Vulnerability of Purkinje Cells Generated from Spinocerebellar Ataxia Type 6 Patient-Derived iPSCs. Cell Rep 2017;18:1075-1076.

7. Du X, Wei C, Hejazi Pastor DP, et al. $\alpha 1$ ACT Is Essential for Survival and Early Cerebellar Programming in a Critical Neonatal Window. *Neuron* 2019;102:770-785.e777.
8. Pastor PDH, Du X, Fazal S, Davies AN, Gomez CM. Targeting the CACNA1A IRES as a Treatment for Spinocerebellar Ataxia Type 6. *Cerebellum* 2018;17:72-77.



1 - 圖一. CACNA1A 相關疾病之致病機轉 (<https://voices.uchicago.edu/gomezlab/basic-page/research-2>)



2 - 圖二. SCA6 潛在治療模式 (<https://sca6.org/SCA6MechanismDetail.aspx>)

脊髓肌肉萎縮症的智慧演進 (SMART in SMA)

台大醫院神經部主治醫師/台大醫學院教授 蔡力凱

脊髓肌肉萎縮症(SMA)簡介

脊髓肌肉萎縮症(SMA, spinal muscular atrophy)是一種遺傳性運動神經元疾病，病人因脊髓運動神經元的持續退化，造成漸進性的四肢肌肉無力萎縮因而不良於行、口咽肌肉無力而吞嚥異常，甚至因呼吸肌肉無力而影響生命。SMA 病人多於嬰幼兒時期發病，較嚴重的病人(第一型)若未接受治療，則多會因呼吸衰竭而於幼兒階段致命；而嚴重度相對較輕的病人，則可存活至成年，但常因下肢無力而需以電動輪椅代步。

SMA 的疾病遺傳模式為體染色體隱性遺傳，致病基因為運動神經元存活基因 1 (*survival motor neuron gene 1*, 簡稱 *SMN1*)，每個人皆有兩股 *SMN1* 基因，但當兩股 *SMN1* 基因存在突變時，便會罹患 SMA。而體內若只有一股 *SMN1* 基因突變時，僅是 SMA 帶因，並不會出現 SMA 的症狀。台灣群體的 SMA 帶因率為 47 分之一，若父母皆為 SMA 帶因時，每位小孩的 SMA 罹病率為四分之一。目前台灣整體約有 400 多位 SMA 病人。

由於 SMA 可藉由抽血進行基因診斷，因此得以使用新生兒基因篩檢的方式早期診斷出 SMA 的患者。SMA 的發生率於台灣，依台大醫院基因醫學部所統計，約為 1 萬 7 千分之一，代表台灣每年約會有 9 位 SMA 病人出生。SMA 早期診斷的意義，於近年 SMA 的治療藥物陸續問世後，價值更形重要，因為研究在在顯示，愈早治療的效果會愈好，且若能在 SMA 病人發病前便開始接受治療，則病人的早期運動功能發展幾乎可達正常人的程度。

運動神經元存活基因 2 (*SMN2*)是和 *SMN1* 結構很類似的基因，每個人帶有的 *SMN2* 基因數目可能不同(大多數為 2-4 個)。無論是正常人或 SMA 帶因者，擁有 *SMN2* 的數目不太重要，但對於 SMA 病人，*SMN2* 可說是疾病的關鍵調節因子：*SMN2* 的數目愈高，則 SMA 疾病愈輕。例如大多數的嚴重型(第一型)SMA 病人只有 2 個 *SMN2* 基因，而較輕型(第三型)病人則多擁有 3-4 個 *SMN2* 基因。也因為所有的 SMA 病人皆具有 *SMN2*，因此 *SMN2* 基因已成為後續藥物發展極其重要的標的(包括背針和口服藥)。

脊髓肌肉萎縮症(SMA)的治療發展

於西元 2000 年，台灣中央研究院的李鴻教授發展出全世界第一個 SMA 小鼠模式，帶動起全球 SMA 治療測試的風潮。隨著醫學及科技的日新月異，於 2010 年代發展出三個不同面向的治療藥物進入臨床試驗，並成功於 SMA 病人證實其顯著療效，這不但是 SMA 領域的治療突破，亦是神經科學界不凡的時代成就，未來神經醫學將有機會以 SMA 的發展方向為例，對許多目前仍束手無策的神經學疾病開發出嶄新的治療。上述三個藥物包括(1) Nusinersen (背針, Spinraza); (2) Risdiplam (口服藥, Evrysdi)及(3) Onasemnogene (只需打一針的基因治療, Zolgensma)。

Nusinersen 為第一個於全世界(2016 年起)及台灣(2020 年起)使用的藥物，由於藥物需定期(前二個月打四針，後續每 4 個月打一針)以腰椎穿刺的方式由下背部打入脊髓腔中，因此常又

被稱為「背針」。此藥屬於一種反義寡核苷酸(antisense oligonucleotide, ASO)，藥物進入脊髓腔後，可擴散至脊髓的運動神經元，促使運動神經元的 *SMN2* 基因產生正確且有效的 SMN 蛋白質，因而達到療效。於臨床試驗中明確發現，經背針治療的嬰兒及小朋友，其死亡率及運動功能，皆比未接受背針治療的對照組顯著較佳。而後續的全世界背針使用大規模分析亦發現，背針的治療無論在 SMA 幼童或成人，多能呈現正向的療效：90%經過治療的 SMA 病人之病情沒有再惡化，而且約 60%的病人甚至出現小幅運動功能進步的情形。進一步分析可見，於起始治療時，若病人的運動功能愈好，則療效愈好；而若能在 SMA 疾病出現第一個症狀前便可獲得診斷並接受治療，則治療效果更是絕佳。

Risdiplam 於 2020 及 2023 年起分別於全世界及台灣開始使用於 SMA 病人，治療方式為每天喝一次藥物，因此又常被稱作「口服藥」。本藥為標的於 RNA 的小分子藥物，其經腸胃道吸收後，可進入脊髓運動神經元刺激 *SMN2* 基因產生正確有效的 SMN 蛋白質。於臨床試驗顯示，經口服 risdiplam 治療的 SMA 嬰兒、小朋友及青少年病友，其死亡率及運動功能分析皆呈現明顯的療效。且同樣的，早期治療所帶來的效果會更佳。雖然 risdiplam 藥物上市的起步較晚，但由於口服使用相對較為方便，因此目前於全世界的使用率正逐步成長，而使用的經驗及數據也持續累積中。

Onasemnogene (Zolgensma)於 2019 及 2023 年起分別於全世界及台灣開始使用於 SMA 嬰兒，為一「基因治療」藥物，設計目標為一生只需要打一針便可終身有效。本藥為以腺相關病毒載體(adeno-associated viral vector)攜帶 *SMN1* 基因的成份，經靜脈打一針，病毒可將 *SMN1* 基因帶入脊髓運動神經元中，長期製造大量的 SMN 蛋白質而達到治療 SMA 之療效。臨床試驗顯示，SMA 嬰兒經過施打基因治療一針後，運動功能及生存狀況呈現非常顯著的進步，且早期經治療的 SMA 病人，療效經過追蹤達 5 年時仍可維持效果。然而目前本藥在幼童個體成熟後(血液大腦屏障的成熟化)，便較難以靜脈施打的方式提供療效，因此僅能使用於 2 歲以下(台灣 6 個月以下)的嬰幼兒。

脊髓肌肉萎縮症(SMA)的台灣 2023 年現況

台灣健保自民國 109 年 7 月 1 日起給付「背針」，用於治療患有 SMA 的小朋友，但限制於(A)出生 12 個月內發病確診且(B)開始治療年齡未滿 7 歲的病友。其因過去臨床試驗結果顯示，此 SMA 族群之背針治療效果相對較好。但由於該規定使僅有 1 成 SMA 患者可適用藥物，且於有接受治療的 SMA 病友，藥物療效普遍不錯，因此後續官產學及病友團體便持續地討論著 SMA 藥物擴大健保給付的可能性。

經過多方努力和協調，感謝健保署於 112 年 4 月 1 日放寬 SMA 治療藥品給付範圍，內容包括「背針」和「口服藥」。主要的擴充範圍為將上述(A)發病確診時間開放至 3 歲內，而(B)開始治療年齡限制原則上刪除，但新增於 7 歲以後起始治療的病友，運動功能不可以太差(即

RULM 上肢運動功能評估指標需大於等於 15 分), 該標準是因為運動功能還尚可維持的族群, 其接受治療的療效較好。另外原來 18 歲以上的病人只能使用「背針」治療, 但由於許多成人病友因病情無法接受腰椎穿刺之處置, 因此健保署於 112 年 6 月 1 日再度放寬, 若病人具有以下三項任一: (1)施行過脊椎融合術; (2)脊椎側彎嚴重; 或(3)對於施行麻醉有困難, 則即使已超過 18 歲, 若其它條件皆符合給付標準, 則亦可申請「口服藥」的使用。於 112 年 8 月 1 日, 健保署進一步開放「基因治療」SMA 藥物, 給付於小於 6 個月大的嚴重型 SMA 嬰兒。因此 2023 年是台灣 SMA 醫學界及病友團體重要的一年, 雖然仍有多數 SMA 病友仍不符合健保治療標準, 但三個重要藥物已陸續擴充或開放給付, 台灣的小兒神經科或成人神經科的醫師們, 也正努力地協助 SMA 病友申請合適的藥物, 讓病友們開始接受人生第一回的 SMA 治療。

目前於台大醫院神經部接受「背針」治療的十數位 SMA 成人病友們, 於治療後 2 個月評估時, 都呈現主觀及客觀的運動功能進步, 且進步的狀況的確和治療時病人尚有的運動功能狀態呈現正相關。雖然少數病人曾於注射後出現明顯頭痛、背痛或頭暈的症狀, 但調整了施打細節後, 大致可減少副作用的發生率和嚴重度。而幾位接受每日「口服藥」治療的 SMA 成人病友, 皆無產生藥物不良反應, 且其運動功能皆能有效維持。

結語與展望

然而截至目前, 台灣僅約有 100 多位 SMA 病人接受了上述三種藥物其一的治療。尚未治療的病人中, 除了部分病人仍保持觀望態度外, 大部分皆因不符合健保給付標準而無法接受治療。未來一方面應鼓勵符合給付標準的病友積極接受適當的處置, 另一方面亦應嘗試逐步擴充 SMA 治療藥物的健保給付條件。畢竟 SMA 是會持續性惡化的神經退化性疾病, 若無法獲得合適的治療, 將一步步的失去四肢運動功能, 進而失去謀生甚至自我照護的能力。因此後續在累積台灣本土 SMA 治療經驗, 並證實了藥物良好的療效下, 可考慮逐步調整放寬(A)發病年齡及(B)運動功能 RULM 的限制。而病友們無論是否已接受藥物治療, 應保持肢體復健及健全營養, 使增進藥物治療的效果, 或以較佳的身體狀態等待未來治療的機會。

SMA 治療藥物所帶來的醫療突破, 正影響著其它神經學疾病的治療發展。反義寡核苷酸 ASO 及基因治療的成功, 亦鼓舞了許多利用相同治療機制之臨床試驗的進行。我們近期以 SMA 模式小鼠, 驗證了「背針」藥物促進運動功能進步的機制, 其觀念打破了神經退化性疾病的治療, 僅能讓疾病維持不退化的固有想法。此外, 我們最近亦經由分析 SMN 蛋白質的特性, 更加了解運動神經元的病態生理學。我們期待在 SMA 已獲得有效的藥物治療後, 能進一步將相關知識和經驗應用於另一運動神經元疾病—肌萎縮側索硬化症(ALS, 漸凍人)。台大醫院目前正進行 ALS 的臨床試驗中, 希望於不久的將來可以證實 ALS 嶄新治療的療效, 以造福更多病友。

聯絡我們

台灣神經罕見疾病學會（Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan，簡稱 SNeRD Taiwan）成立於 2016 年，旨為促進國內神經罕見疾病研究之發展、增進國內罹患神經罕見疾病病患之福祉、加強國內外相關學會之密切聯繫與發展，並且配合政府推行相關之神經罕見疾病政策，有效整合神經罕見疾病研究之計劃、經費、人才與資源。

歡迎瀏覽學會網頁：<https://www.snerdtaiwan.org>

E-mail：snerd.taiwan@gmail.com

電話：02-2871-2121 ext. 7580；0972-035-675 陳怡潔

地址：112 臺北市北投區石牌路二段 201 號