

2015-11-22

許多人在日常生活中應該隱約的感覺到腦中風有遺傳性的傾向，這是因為自身或是所認識的朋友的家裡常有兩個以上的成員同時發生腦中風。這現象背後的原因很複雜，可能牽扯到多基因、共同的環境、及基因與環境相互作用的結果，使得腦中風的發生不一定是如傳統的遺傳疾病般規律地親子相傳。但是在所有的腦中風疾病中有一小群疾病是單一基因突變所造成的，並以顯性遺傳的模式也就是二分之一的機會由親代傳給子代；這類疾病其中最常見的是「體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變」

(Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy; CADASIL) 。

CADASIL是一種在成人時發病且經由體顯性遺傳的腦部小動脈血管病變，根據國外的研究，每十萬人裏約有1.98位患者。梗塞性腦中風或暫時性腦缺血是最常見的臨床表現，約百分之八十五的病患在診斷為CADASIL時發生過腦血管梗塞或暫時性腦缺血。這類病患的梗塞性腦中風常是因小動脈病變所造成的小腔隙性腦梗塞(lacunar infarction)，而根據腦梗塞的位置不同而表現出不同的臨床症狀，例如突發性半側肢體無力，麻木，構音障礙，運動協調障礙等症狀。當病程逐漸進行，小腔隙性腦梗塞常反覆發生，所累積的腦部損害可造成嚴重的殘障，而導致行動困難，智能障礙，大小便失禁，甚至呈現臥床狀態。失智症是CADASIL第二常見的臨床表現，約百分之六十的病患在診斷為CADASIL時伴有失智症。在65歲之前三分之二的CADASIL病患罹患失智症，而百分之七十七的CADASIL病患在過世時是患有失智症的。CADASIL病患所患的失智症類型是血管性失智症，病患智能的退化的過程是逐漸緩慢進行，而智能障礙的內容是以執行功能障礙最為顯著地表現，可發現病患的反應遲緩及處理速度減慢，口語流暢度降低。記憶力的缺損程度相對較輕，這是與阿茲海默症所造成的失智症狀不同的地方。約有二到三成的CADASIL病患可能有預兆性偏頭痛或是精神方面的疾患，最常發生是憂鬱症和躁鬱症。另外，根據我們的經驗約二成的CADASIL病患有過腦出血。約5-10%的CADASIL病患有癲癇發作的病史。

CADASIL是位於染色體19上NOTCH3基因突變所致病的，因此NOTCH3基因的檢測可幫忙CADASIL的確定診斷。此外，病患的臨床症狀、家族史、腦部MRI、及皮膚切片都可以幫忙CADASIL的診斷。值得注意的是並不一定每個病患都具有腦中風或失智症的家族病史。

如同其他許多神經遺傳疾病，CADASIL目前沒有根本的治療方法，因此修飾血管疾患的危險因子，以延遲或預防腦梗塞的發生是重要的策略之一。目前專家建議使用抗血小板凝結劑，如aspirin或clopidogrel等來預防梗塞性腦中風的發生。高血壓、糖尿病、高血脂等血管疾患的危險因子需嚴格控制。CADASIL病患應該避免接受傳統的腦部血管攝影檢查，在先前的報告中，16位接受腦部血管攝影的CADASIL病患中，有11位發生暫時性或永久性的腦部併發症。由於CADASIL病患在MRI下常可以看到有腦部微小出血，這代表有較高的腦出血危險性，所以CADASIL病患應該避免使用抗凝血劑。先前的研究顯示血壓增高的CADASIL病患的病程進行較快，而吸煙是可能會使CADASIL病患腦梗塞提早發生，這些因子都該完善控制。

李宜中 醫師

台北榮總周邊神經科主治醫師

陽明大學神經學科副教授

陽明大學臨床醫學研究所博士畢業

專長:神經遺傳疾病

門診時間：星期一上午 神經內科3診

星期四下午 神經內科12診

星期五上午 神經內科11診