

肌肉疾病的診斷挑戰和基因檢查的重要性

精準醫學暨基因體中心 主任陳燕麟

肌肉疾病的診斷挑戰和基因檢查的重要性在當今醫學領域中確實是一個關鍵問題。

肌肉疾病是一群異質性疾病，它們直接損害肌肉功能並具有進行性障礙的特徵，通常表現為行動不便，且可能涉及眼、延髓、呼吸和/或心肌。由於這種異質性，正確的診斷變得更加困難。疾病發病從嬰兒期到老年期都有可能發生。

由於不同疾病在臨床表現的相似性導致不易判斷，因此基因檢查在肌肉疾病的診斷中扮演關鍵角色也成為確定疾病類型和亞型的最後手段。這對於如何確定治療策略、預後和優生保健計劃至關重要。

其中次世代定序技術（NGS）的發展使得能夠快速、同時檢測大量基因，這對於涉及多基因的肌肉疾病尤其重要。而全外顯子基因檢測就是一種使用 NGS 的基因檢測，這有助於篩選和檢測遺傳變異。因此 NGS 技術對於疾病診斷變得越來越重要，其成本效益和高效性使其成為首選的診斷工具。在 NGS 時代，肌肉疾病的診斷將更加迅速和準確，取代了傳統的診斷方法，並為治療策略和遺傳諮詢提供基礎。

有一對 60 歲姊妹坐輪椅來三總醫院求診，從小發病至今都不知道甚麼原因，有醫生說是小兒麻痺，也有醫師說是先天問題，經由全外顯子基因檢測，發現是罕見肢帶型肌肉萎縮症，總算讓這對姊妹知道自己到底發生了甚麼事。

雖然肢帶型肌肉萎縮症目前並無有效的藥物治療，然而前一陣子討論沸沸揚揚的 SMA 治療藥物也是對肌肉萎縮症治療的一道曙光。因此，雖然很多病友認為無藥物治療就不用積極診斷，只是多花錢而已，但其實不然，患者進行基因檢測仍有其積極作用：

1. 為血緣關係的家人保護下一代，因為此為遺傳罕見疾病，現今科技可以做到優生保健的預防措施
2. 增加罕見疾病登錄人數，爭取臨床試驗的機會，也增加藥廠開發藥物的機會
3. 診斷後不會增加無效醫療的機會，不用開不需要的刀