

嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)

台中榮總兒童醫學部 李秀芬 遲景上

嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)，在1978年由Dr. Dravet首次報導，又稱為Dravet症候群，這是一種少見的癲癇症後群，其發生率約為二萬分之一至四萬分之一，男性的發生率比女性來得高，約為2比1。

隨著癲癇研究的進步及分子生物學的蓬勃發展，目前已知嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)乃因中樞神經系統的鈉離子通道SCN1A基因發現變異所造成。什麼是離子通道呢？人體中有很多器官含有興奮性的組織，包括中樞神經系統、肌肉系統及心臟系統等，這些組織主要是以鈉、鉀、氯、鈣等離子通道調控電流，當離子通道的基因產生變異時，就無法順利調控電流的通過；換句話說，調控電流的通道因為基因變異，使得電流通過時，通道該開的時候不開，該關的時候不關，這會造成電流量不穩進而產生短路，在中樞神經系統中這樣的短路會造成不正常放電，也就是臨床上所見癲癇的發作。嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)病童身上的鈉離子通道SCN1A都是不完整的或是屬於重要的高度保留性氨基酸產生變異，因此常會產生嚴重的癲癇症狀。

嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)的特點為：病童於一歲前發病，發病前通常是正常的嬰兒。臨床上可見其癲癇型態非常多樣，包括常因發燒合併癲癇重積狀態，可能同時出現發燒或不發燒的全身或單側的陣攣或強直陣攣型抽搐，之後可以觀察到多種不同的抽搐型態，如肌跳躍型抽搐、非典型失神性發作、局部性抽搐及處於遲鈍的意識狀態合併手、臉、腳的局部肌跳躍等。

嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)病童發作的誘因有下列幾項：他們對熱很敏感，通常在37.8°C就可能使病童發作，另外過度興奮、晚上睡覺被子蓋太多、曬太陽、搭乘手扶梯、看到閃光或格子時，都可能誘發各種不同型態的癲癇發作。

嚴重嬰兒肌跳躍癲癇(SMEI)屬於頑固性癲癇，對癲癇藥物反應很差，且病童在一歲以後發展遲緩的情形會變得明顯，接著會出現顯著的認知障礙及個性問題。因為治療上相當棘手，所以如何在服用抗癲癇藥物及兼顧學習與認知障礙間取得平衡點，是很重要的。

居家照護方面，除了規則服用抗癲癇藥物外，避免誘因的產生是照護這類癲癇病童的重點，當病童在家發作時，應先量體溫，若有發燒先給予退燒塞劑，再施予急救措施，包括將病童附近物品移開，避免病童受傷、勿強壓病童、守著病

童且絕對不可以強塞任何東西進入病童嘴巴或有任何強迫撬啟病童口腔的動作，協助病童側躺改善呼吸，發作時或剛剛發作完畢，都不可令病童吞食任何流質，這可能使病童哽住或者噎到，發作後病童處於意識混亂的狀態，請勿急忙要求他站立或行走。若出現發紺性的抽搐大於五分鐘，則建議經肛門給予鎮靜劑，以免癲癇重積狀態的產生。

民國 95 年 12 月 25 日