

◎ 重要國外會議消息：

從罕見到關懷：罕見疾病的發現，建模和翻譯

主辦單位:Keystone 分子和細胞生物學專題討論會

日期:2018 年 11 月 11 - 14 日

地點:維也納生物中心，奧地利維也納 IMP 講堂

<http://www.keystonesymposia.org/index.cfm?e=Web.Meeting.Abstracts&meetingid=1645&subTab=abstract>

影音

<https://youtu.be/Vh5vekeW-ao>

◎ 重要國內會議消息：

台灣神經生理技術學會 107 年神經血管超音波研討會

時間:107 年 6 月 3 日(日)

地點:台北市立聯合醫院 陽明院區 9 樓大禮堂

報名網址:<https://www.beclass.com/rid=213ecfb5a8a8a0b065dc>

2018 台灣臨床神經生理學學會 學術研討會暨會員大會

一年一度的「台灣臨床神經生理學學會學術研討會暨會員大會」將於今年 2018 年 5 月 27 日舉行。本次研討會將以動作障礙疾病及認知功能障礙失智症之臨床神經為主題。本次大會邀請國際級學者的演講，短短一天，即可幫大腦快速充電，而且還有機會與大師對話。講題涵蓋動作障礙疾病及失智症臨床神經生理的新進展，非常精采，您千萬不可錯過。

詳細活動內容請參考官網 (<https://twscn.wordpress.com/>)。

1.罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：E88.41 MELAS ◎

描述

線粒體腦病變，乳酸血症和類中風症狀(mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes)簡稱 MELAS，是一種影響身體許多系統的一種疾病，特別是大腦和神經系統和肌肉。通常患者於 2 歲至 10 歲間與疾病相關的臨

床表徵會陸續出現。早期症狀可能包括肌肉無力和疼痛，反覆頭痛，食慾不振，嘔吐和癲癇發作。

大多數患有 MELAS 的人體內都有乳酸堆積，這種狀況稱為乳酸酸中毒。血液酸度增加會導致嘔吐，腹痛，極度疲倦，肌肉無力和呼吸困難。有部分的 MELAS 患者可能會出現不自主肌肉痙攣，肌肉協調障礙，聽力損失，心臟和腎臟問題，糖尿病和荷爾蒙失衡。

遺傳變化

MELAS 是線粒體疾病中常見的疾病之一，大約每 4,000 人中就有一人出現線粒體疾病。

遺傳模式

MELAS 是由於粒線體 DNA 突變所導致，會經由母親遺傳給下一代。患者的父親並不會有導致 MELAS 疾病之粒線體 DNA 的風險性。而患者的母親通常會有粒線體 DNA 突變，但本身可能有症狀或根本沒有症狀的發生。有粒線體 DNA 突變的男性，並不會將此突變傳遞給他任何的子代。若母親導致 MELAS 之粒線體 DNA 突變已被偵測出來，則 MELAS 疾病之產前診斷或著床前基因診斷 (preimplantation genetic diagnosis, PGD) 為可行的。然而，由於在胚胎或胎兒組織採樣 (如:羊水及絨毛膜) 之突變量 (mutation load) 可能無法代表所有胎兒組織的狀況，且因為隨機有絲分裂分離 (random mitotic segregation)，於產前取樣組織之所偵測到的突變量 (mutation load) 在子宮或出生後也可能會有所變化，產前研究並無法完全有把握地準確的預測胎兒日後確實的表現型。

& 以上罕病介紹內容摘錄自 [National Institutes of Health](#) &

影音介紹

<https://youtu.be/yQiBXZenEkY>

2. 彰基諮詢顧問醫師：神經醫學部 -- 劉青山醫師

3. 營養團隊之建議：

粒線體腦病變，乳酸血症和類中風症狀 (MELAS)，此疾病會影響身體許多系統，患者通常於 2 歲至 10 歲間會陸續出現臨床表徵，初期常見的臨床症狀包括全身性僵直陣攣型發作、復發性頭痛、食欲減退、復發嘔吐，當中風症狀出現後，病人常併發頭痛、嘔吐、肌躍動型癲癇等，其它還包括糖尿病、耳聾、失明等。

以下與營養相關的補充劑，臨床研究指出：

- (1) 於病人急性期中風發作時，營養上給予大劑量精胺酸，然無法自飲食獲得足量，需要經由靜脈注射左旋精胺酸 (L-arginine) 可明顯減少中風發作的頻率和嚴重程度。
- (2) 補充大劑量 CoQ10 可改善肌肉無力、疲勞、降低血乳酸值，也是無法自食物獲得足量。
- (3) 有病人會出現糖尿病症狀，可藉由飲食調整、口服降血糖藥物或胰島素治療

作控制。以上補充劑給予尚需與醫師討論，主要可幫助緩解症狀，非提供治療效果，需依照病人狀況做調整。另外研究提出了一種代謝模型，其中生酮飲食可能改善呼吸鏈 **Complex** 功能，生酮飲食可能會導致粒線體功能障礙的改善 MELAS, 反過來可以促進更好的癲癇發作控制和較少頻率的中風發作。

~文獻參考~

1. Claude Steriade MD CM, Danielle M. Andrade MD, MSc ,Hanna Faghfoury MD et al (2014) Mitochondrial Encephalopathy With Lactic Acidosis and Stroke-like Episodes (MELAS) May Respond to Adjunctive Ketogenic Diet *Pediatr Neurol*; 50: 498-502
2. El-Hattab, A. W., Adesina, A. M., Jones, J., & Scaglia, F. (2015). MELAS syndrome: clinical manifestations, pathogenesis, and treatment options. *Molecular genetics and metabolism*, 116(1), 4-12.
3. Lin, V. W., Sproule, D. M., Hirano, M., & Pavlakis, S. G. (2017). Stroke-Like Episodes in Mitochondrial Myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-Like Episodes (MELAS). In *Stroke Genetics*(pp. 117-134). Springer, Cham.

/By 彰化基督教醫院血管醫學防治中心 主任—蔡玲貞、彰化基督教醫院血管醫學防治中心 營養師-麥庭瑜

4.中醫及自然醫學之建議：

中醫雖然古籍上沒有描述這種特殊反覆中風、肌肉無力現象，但依據患者症狀表現，中醫把這類病人歸類為"痿症"，以脾氣虛弱為主的證型。中醫強調脾氣虛弱會造成四肢痿軟無力，隨著年紀增長，腎精不足現象增加，可能加重中風表現的風險，即免疫力較低下的狀況，不慎風邪入侵上擾頭竅，即產生中風現象，也是西醫說的 stroke。所以患者平時更須保養自己脾胃，減少讓脾胃負擔，避免脾氣虛弱加重，同時配合養生運動，鍛鍊肌力以外，更能養氣保身，讓退化延緩。/ By 中醫師-邱重閔