

通識教育核心課程報告

Y12

中文題目：由同卵雙胞胎探討遺傳因子對癲癇症的影響

英文題目：By using identical twins explore the effect of genetic factors on epilepsy

起心動念：

我和我堂弟差四歲，其實我有兩個堂弟，因為他們是雙胞胎，並且是同卵雙胞胎，大家都幾乎認不出來他們兩個，但因為我小時候和他們住在一起，天天玩在一起，所以我能判斷出誰是誰，我們的感情也不錯，就像親姊妹一樣，但是他們卻有癲癇症。本來很正常的人，他會突然反應變慢，剛開始覺得他是不是恍神或者不專心，所以才沒聽到人家說話，後來他就完全禁止不動了，眼睛是往旁邊看，肢體還是原本的姿勢，不管怎麼叫他、拍他，他完全沒反應，其實他已經失去他的意識了。第一次出現這個症狀的時候，大家都被嚇到了，急忙的趕快送去醫院掛急診，醫生說這是癲癇症，也就是他的腦袋裡的腦波不正常的放電，會使他失去意識。堂弟發作的時間並沒有規律，他也時常在學校發作，所以如果我和堂弟在一起，媽媽也會提醒我要隨時注意堂弟的狀況，所以我原本並不太會處理這種事，因為堂弟的關係，只要他開始有狀況，我會叫他去休息，如果他發作的話，我會先確認他的嘴巴有沒有在咬東西，然後一直叫他讓他盡快恢復意識，只要他恢復意識就要讓他去睡覺休息，之後他就比較好了，如果他剛好是站著的話，立即扶著他，然後讓他躺下，但一定要讓頭保持著比身體高，不能平躺，不然怕他會被口水噎住。本來以為只有一個會這樣，沒想到另一個也發生這樣的症狀，所以我在想這個症狀與他們是雙胞胎是否有關連，所以選擇這樣的主題。

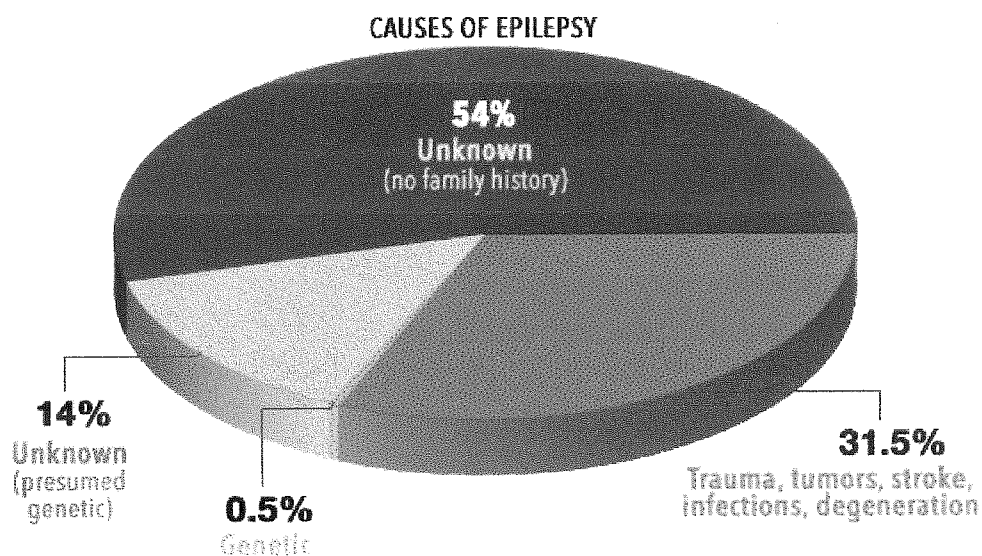
本文：

我先介紹一下癲癇症，根據資料指出[1]。癲癇是不同病因引起的一組腦功能障礙性疾病和綜合徵，以腦部神經元異常過度放電所致的突發的、短暫的中樞神經系統功能失常為特徵，常常呈反復發作，根據神經元的部位及放電擴散的範圍，功能失常可表現為運動、感覺、意識、行為、認知和自主神經等不同障礙，或兼而有之。過度放電是各種癲癇發作臨床表現的基礎，反復發作是其特定的特徵，無反復、過度放電錶現均屬非癲癇灶。癲癇性發作是指每次發作或

每種發作的短暫過程，患者可有一種或幾種癇性發作。由於某些原因如缺氧、缺鈣、低血糖或高血糖、尿毒症和子癇等導致的一過性腦部神經元異常放電所引起的腦功能暫時失調而產生的單次發作，稱一次癇性發作。正常人由於感冒、發熱、電解質失調、過量、長期飲酒的戒斷、缺睡、失眠和心理壓力等，有時也會引起單次發作，上述情況都不能診斷為癲癇。癲癇性發作與脊髓神經元興奮所致的脊髓肌陣攣及偏頭痛或短暫性腦缺血發作引起的一過性偏癱最重要的鑑別點也在於前者為大腦神經元的陣發性異常放電。

因為我的堂弟是同卵雙胞胎，所以我針對雙胞胎與癲癇症是否有關聯為主題。我發現在 *Neurology* 雜誌刊登了一篇研究報導[2]。Berkovic 教授科研團隊針對雙胞胎癲癇患者進行分析研究，探索某特定癲癇綜合徵的遺傳結構，以評估 2010 年國際抗癲癇聯盟組織頒布的癲癇綜合徵診療計劃的適用性，並採用表型分析整合其分子遺傳學。此研究一共納入 558 對可疑癲癇的雙胞胎患者，對他們進行嚴格的診斷分型，然後根據 2010 年國際抗癲癇聯盟組織的方案和分子遺傳學信息進行分組。研究結果顯示，在這 558 對可疑癲癇的雙胞胎中，有 418 對雙胞胎中確定有癲癇發作，確診為癲癇的總共有 534 位患者。同卵雙胞胎 (MZ) 的患病一致性明顯高於異卵雙胞胎 (DZ)，其中特發性全面性癲癇，伴高熱驚厥的遺傳學癲癇，局灶性癲癇。運用 2010 年國際抗癲癇聯盟組織的方案，這些研究數據高度提示遺傳因素在特定癲癇綜合症狀中起著重要作用。在已檢測的 384 位癲癇患者中，有 10.9% 的患者檢測出已知的致癲基因或攜帶癲癇易感基因。該雙胞胎研究證實了遺傳因素在特定癲癇綜合症狀中的重要作用。

為了研究遺傳基因到底對癲癇症會造成多大的影響，我以關鍵字「Causes Of Epilepsy」在 Google 找到了一張說明造成癲癇症因素的圖表，根據這張圖表[3]。圖表說明了遺傳影響癲癇症竟然只佔了百分之 0.5，推測遺傳佔了百分之 14，比我們想像中的還要少，然而環境及外在的影響竟然高達百分之 31.5 是，剩下是未知的因素造成癲癇症。我原本以為造成癲癇症的最主要原因是遺傳基因的問題，沒想到環境因素的影響比遺傳基因的影響還高出許多，令我了解更多造成癲癇症的因素。



圖一、造成癲癇症的因素說明圖[3]。

參考文獻：

- [1] 中華中醫網. (2012). 癲癇與非癲癇性疾病的鑑別. Available: <http://www.zhzyw.org/sj/dx/zd/129101616AAIJJI2359G84A5.html>
- [2] 功過不相抵. (2014). 癲癇遺傳學：雙胞胎研究見證分子時代. Available: <http://neuro.dxy.cn/article/86489?trace=dis>
- [3] cureepilepsy. (2015). CAUSES OF EPILEPSY. Available: <http://www.cureepilepsy.org/egi/about.asp>