

以垂頭為表現的全身性硬化症- 多發性肌炎重疊症候群之病例報告

唐秀謹¹、翁嘉澤²

義大癌治療醫院 內科部¹、國立成功大學醫學院附設醫院 過敏免疫風濕科²

摘要

當病人符合兩種以上結締組織疾病的診斷標準時，謂之罹患重疊症候群。本案例為一位全身性硬化症-多發性肌炎重疊症候群患者，以垂頭症候群為其多發性肌炎之表現。此52歲全身性硬化症的女性，診斷後一個月內出現持續性頸部肌肉無力且逐漸惡化，肌酸磷化酵素等肌肉酵素及紅血球沉降速率數值皆上升，經肌電圖與核磁共振檢查並排除其他因素後，診斷為全身性硬化症合併新發生之多發性肌炎。在給予中等劑量之類固醇治療後，其垂頭症狀獲得改善，並於早期加入免疫抑制劑作為類固醇節用藥物。全身性硬化症-多發性肌炎重疊症候群的臨床表現異質性高，頸部伸肌無力的垂頭症候群更僅有零星案例。故當結締組織疾病出現不典型症狀或混合其他結締組織疾病之徵兆時，重疊症候群應被列入考慮。盼藉此罕見案例報告分享照護過程與經驗，提高對重疊症候群的警覺性，以免錯失治療先機，並避免疾病影響生活品質或威脅生命。（澄清醫護管理雜誌 2021；17（4）：31-38）

關鍵詞：垂頭症候群、重疊症候群、全身性硬化症、多發性肌炎

通訊作者：翁嘉澤

通訊地址：台南市北區勝利路 138 號

E-mail：ctweng@mail.ncku.edu.tw

受理日期：2020 年 12 月；接受刊載：2021 年 4 月

前言

由兩個結締組織疾病合併的全身性硬化症-多發性肌炎重疊症候群（Systemic Sclerosis-Polymyositis Overlap Syndrome, SSc-PM Overlap Syndrome），是以女性居多（82.5%），平均發病年齡為 45-50 歲 [1]，約有三成與遺傳相關 [1,2]，疾病進展為漸進性的發生，主要症狀為硬皮症狀、雷諾氏現象和肌炎。肌炎的典型表現為對稱性近端肌肉無力 [3]。主要死於心肌病變及間質性肺病，死亡率約 21% 至 32% [4]。給予皮質類固醇和免疫抑制劑治療，能降低肌肉的發炎與間質性肺炎的進展 [2,4]。而侵犯頸部伸肌產生的垂頭症候群（Dropped Head Syndrome, DHS）十分罕見，因此臨床上診斷多發性肌炎需先排除因藥物引起的外源性因素以及內源性因素，並區別重症肌無力、多發性硬化症或其他神經肌肉性疾病 [5,6]，再以血清肌酸磷化酵素（Creatine Kinase, CK）等肌肉酵素上升、肌電圖出現低振幅多項性電位與自發性放電、肌肉切片出現壞死和退化作為確診要件。本案例為 52 歲女性初診斷全身性硬化症後，短期內出現持續性頸部肌肉無力，同時混合多種結締組織疾病特徵，安排入院接受檢查和治療。以下將描述此病患更細膩的臨床表現，與分析鑑別診斷及治療經過。

案例介紹

一位 52 歲已婚女性從 8 個月前開始注意到身體膚色變深且在額頭、後頸和前胸處夾雜著

小白斑，接著四肢皮膚慢慢變硬，於 2017 年 6 月經本院皮膚切片，病理診斷為 Morphea（硬斑病）/ 硬皮症（Scleroderma），並於皮膚科門診接受口服藥物及 UVB（Ultraviolet B）照光治療，因醫師對 MTX（Methotrexate）的肝炎副作用有疑慮，所以口服藥物 MTX 2.5mg 從低劑量每週一顆開始治療。而後因出現持續性頸部肌肉無力且逐漸惡化至無法抬頭約一個月左右，同年 07 月被轉介至風濕免疫科門診。個案同時合併出現活動時大腿肌肉易痠痛、自覺呼吸喘及吞嚥困難的症狀，且近六個月體重減少 4 公斤（8%）。個案否認臉部肌肉活動異常、眼瞼下垂、複視或創傷的情形，無過去病史、無藥物使用、無菸酒檳榔習慣，每三年定期自費健康檢查結果均正常（包括：四大癌症篩檢、腫瘤標記、胃鏡及大腸鏡檢查）。因發現血清 CK 值高至 682U/L，其餘的肌肉酵素包括乳酸脫氫酶（Lactate Dehydrogenase, LDH）、麩胺酸苯醋酸轉氨基酵素（Aspartate Aminotransferase, AST）、血清轉胺酶（Alanine Aminotransferase, ALT）數值均異常上升，經由風濕免疫科醫師初步判定高度懷疑全身性硬化症的骨骼肌肉侵犯或全身性硬化症合併肌炎所致，故建議住院檢查以確認問題並治療。

在理學檢查方面，生命徵象為體溫 36.7°C，心跳 100 次 / 分，呼吸 18 次 / 分，血壓 119/80mmHg，無使用氧氣時血氧飽和度 97%。觀察發現典型全身性硬化症特徵：無痛性兩手指指腫脹（Puffy Fingers）且手指活動受限（圖一）、手指皮膚皺褶消失（Sclerodactyly）、四肢以及頸部與前胸的皮膚

由於脂肪組織喪失開始變得僵硬且緊繃、有輕微面具臉的現象、毛髮生長稀少，在髮際、前胸與上背有皮膚色素脫失的椒鹽型態（Pepper and Salt）的表現（圖二）。個案外觀呈現垂頭聳肩狀，站立或走路時背部向前彎曲，頸部的伸肌力為 3 分，頸部柔軟但後仰及左右轉動時動作明顯受限及費力，無肌肉肥大、萎縮或肌肉強直的異常反應，為垂頭症候群的臨床表現。行走時步態平穩，四肢關節活動正常，肌腱反射正常；四肢肌力近端和遠端的肌力皆為 5 分；臉部肌肉可鼓頰、噘嘴及緊閉雙眼。飲水測試結果，喉頭有吞嚥動作可以順利吞嚥 3 次且沒有嗆咳及呼吸急促，其餘理學檢查均正常。實驗室檢查發現僅有肌肉相關酵素數值偏高（CK: 697U/L, AST: 80U/L, ALT: 56U/L, LDH: 464U/L），紅血球沉降速率（Erythrocyte Sedimentation Rate, ESR）上升（43mm/hr），C 反應蛋白（C-Reactive Protein, CRP）正常（<7.0mg/L），其餘血液生化報告皆正常；自體抗體檢查報告除抗細胞核抗體（Antinuclear Antibody, ANA）低濃度陽性（Nucleolar Type 1:80X 陽性）以外，其餘（包括 Anti-ENA Screening, Scl-70 及 Jo-1 抗體）皆為陰性反應；甲狀腺功能檢查正常。心電圖顯示竇性心律，胸部 X 光呈現無新的肺部病變。

根據 DHS、CK 與 ESR 數值上升、ANA 低濃度陽性，以及上述病史收集及理學檢查的結果，先排除因藥物引起的肌病變、甲狀腺機能低下、低血鉀 / 低血鈣、感染或癌症相關等非發炎性的肌肉病變，將臨床鑑別診斷縮小至全身性硬化症本身的骨骼肌肉侵犯，或新發生之多發性肌炎，包涵體肌炎、



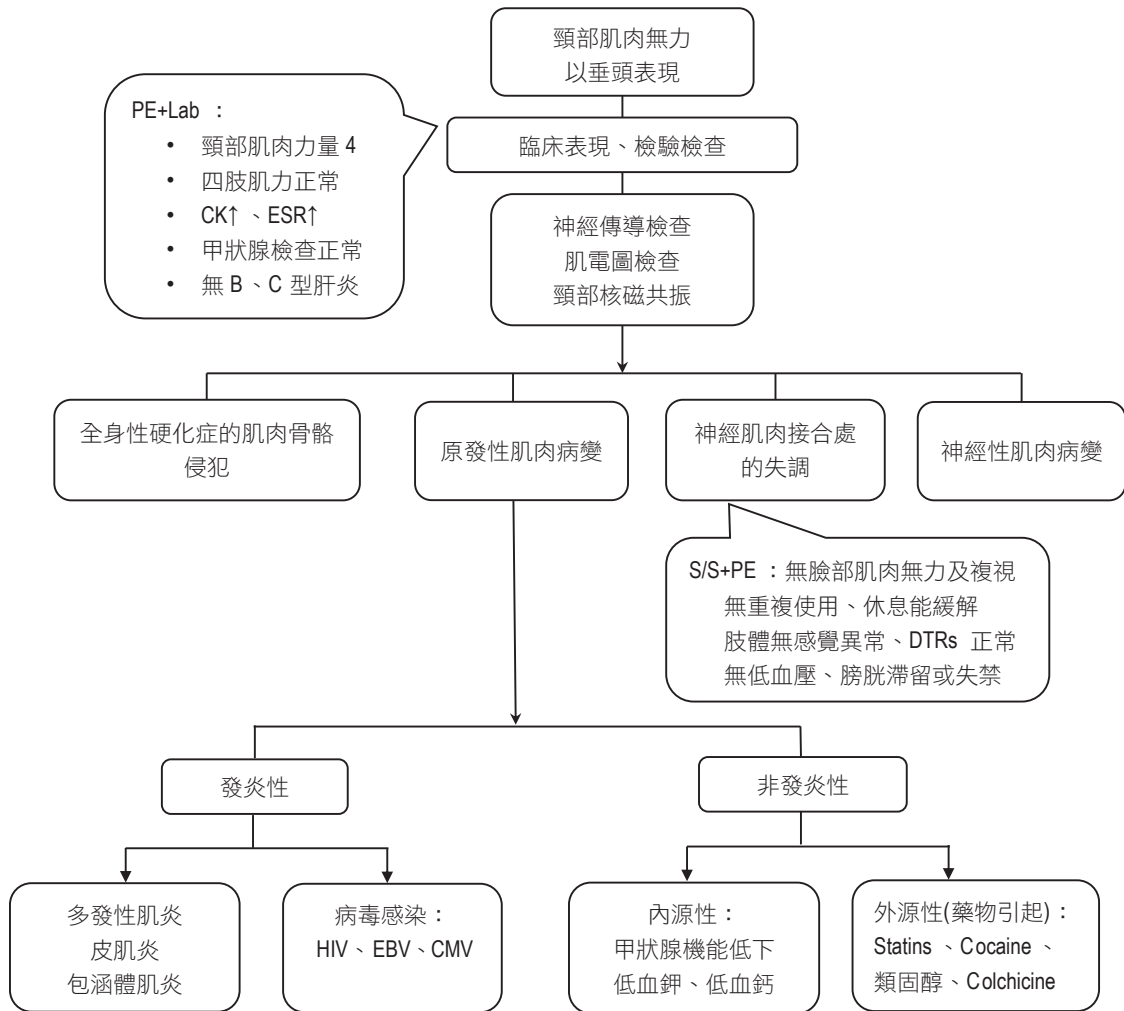
圖一 無痛性兩手指指腫脹



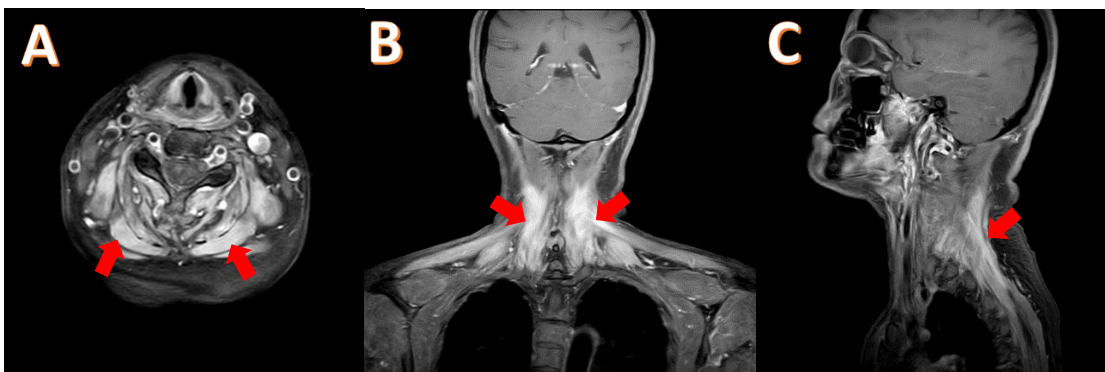
圖二 皮膚色素脫失的椒鹽型態

重症肌無力或肌肉萎縮症等神經性肌病變（圖三）。入院後根據上述鑑別診斷安排進一步檢查，神經傳導檢查正常並表示排除重症肌無力或肌肉萎縮症等神經性肌病變。肌電圖檢查發現雙側股四頭肌出現

尖銳的正向波、小振幅以及多相電位波，顯示有近端肌肉的發炎。頸部磁振造影無頸椎異常，但頸部及鎖骨上的對稱肌肉群呈現水腫變化（圖四），符合肌炎的表現。此外，心臟超音波沒有發現肺動脈



圖三 針對頸部肌肉無力提出相關之鑑別診斷



圖四 頸部磁振造影

T1 權重影像併顯影劑使用及脂肪抑制 (T1-Weighted Image with Gd-DTPA and fat Suppression)，從頸部橫切面 (A)、冠狀面 (B) 及矢狀面 (C) 各切面的圖像中顯示有水腫變化 (Edematous Changes)，且在頸部及鎖骨上周圍的軟組織出現高強度浸潤增加 (Increased Infiltrates of Hyperintensity) 的表現 (如箭頭顯示部位)。

高壓或心包膜積水的證據，肺功能檢查（包括肺量計檢查及一氧化碳容量測驗）沒有發現異常。綜觀上述證據，以慢性持續性頸部伸肌無力、血清中的肌肉酵素上升、下肢近端肌肉出現異常的肌電圖，以及磁振造影有肌肉發炎的表現，診斷為全身性硬化症合併新發生的多發性肌炎，屬於重疊症候群，僅侵犯呼吸肌和頸部肌肉，尚無內臟器官的影響。

住院時先給予靜脈注射中等劑量皮質類固醇（Hydrocortisone）50mg Q8H，治療三天後，呼吸喘及吞嚥困難明顯改善，CK 和 ESR 也顯著下降，故將皮質類固醇改為口服並調降劑量至 Prednisolone（5mg）每日三次每次 2 顆，同時加上 Methotrexate（2.5mg）作為類固醇節用藥物（Steroid Sparing Agent），從每週一次每次 2 顆之低劑量開始，出院後於門診持續調整藥物劑量。接受治療後第二個月，因頸部肌肉無力改善有限且追蹤 CK 和 ESR 數值略為上升，Methotrexate 已調至最高劑量（15mg/week），故於門診時再加上第二種免疫抑制劑 -Azathioprine，追蹤至第六個月，病情獲得控制並持續於門診覆查。

此次的照顧過程以多科團隊的全面性照護，藥物治療是控制疾病重要的一環，住院中由專科護理師統合工作，執行照護計畫並提供疾病衛教、藥物資訊、皮膚保護、飲食注意事項及急性期的復健計畫，傾聽與陪伴，以減輕個案焦慮並強化自我照顧能力以積極面對疾病。

討論

一、重疊症候群的定義與流行病學

重疊症候群（Overlap Syndromes）意指同一患者在相同或不同時間發生至少兩種或數種結締組織疾病，其中每種疾病均須符合風濕病學界通用的診斷標準。簡而言之，當兩個以上的結締組織疾病共存時即可稱之重疊症候群。而結締組織疾病均為全身性的自體免疫疾病，包括：全身性紅斑性狼瘡（Systemic Lupus Erythematosus, SLE）、多發性肌炎 / 皮肌炎（Polymyositis, PM/Dermatomyositis, DM）、全身性硬化症（Systemic Sclerosis, SSc）、類風濕性關節炎（Rheumatoid Arthritis, RA）與修格蘭氏症候群（Sjogren's Syndrome）[2,4,7]。Iaccarino 等人 [2] 於 2013 年指出每一個結締組織疾病都可以相

互搭配成為重疊症候群。本案例是在不同時間發生兩種結締組織疾病 - 全身性硬化症與多發性肌炎，檢查後符合重疊症候群。

全身性硬化症患者常有其他結締組織疾病的主要表現，約有 10% -38% 的機會發生重疊症候群，全身性硬化症重疊症候群以女性居多（82.5%），平均發病年齡為 45-50 歲 [1]，約 36% -38% 有家族性的自體免疫疾病 [1,2]。在 Iaccarino 等人（2013）整合了六個大型研究發現 [2]，全身性硬化症患者重疊症候群的組合以合併多發性肌炎 / 皮肌炎最為常見，平均約 45%，而合併全身性紅斑性狼瘡的組合最少見，約 5-26%，此與 Balbir-Gurman 和 Braun-Moscovici（2011）[7] 以及 Moinzadeh 等人（2015）[1] 的研究有類似的結果。由此可見，結締組織疾病患者的共病現象是值得被注意的。有趣的是，報告中提及多發性肌炎 / 皮肌炎的患者最常出現的重疊症候群也剛好是全身性硬化症。本案例為全身性硬化症的患者，出現罕見頸部肌肉無力的症狀，但因為多發性肌炎與全身性硬化症是常見的共病組合，故醫療團隊討論後將多發性肌炎列為優先的鑑別診斷。

二、SSc-PM Overlap Syndrome 的診斷標準與臨床表現

（一）臨床診斷標準

自體免疫疾病因臨床表現多變，要確立診斷除了靠臨床症狀以外，需藉助影像或特殊儀器檢查、血液檢驗與偵測相關的自體抗體，疾病分類標準則可協助臨床醫師做判 [8]。本案例近 8 個月來硬皮的區域自雙側掌指關節及雙腳趾關節開始往軀幹近端擴散且越過手肘及膝蓋，臉部、前胸和上背也有硬皮病變，加上硬指症的表現，根據 2013 年美國及歐洲風濕病醫學會共同修訂全身性硬化症的分類標準 [9]，個案評分為 9 分，符合全身性硬化症的診斷，診斷初期並未發現內臟器官侵犯。

多發性肌炎為漸進性對稱性的近端肌肉無力，發生率約十萬分之一 [3]，影響 40-60 歲的群體，女性的發生率為男性的 2 倍，致病因素未明，可能因 T 細胞與巨噬細胞侵犯骨骼肌，使肌肉發炎浸潤進而無力。套用 1975 年 Bohan 和 Peter 所提出的疾病分類標準 [10]，共包含五項：1. 對稱性近端肌

無力：發生在四肢和前頸屈肌，有或無合併吞嚥困難或呼吸肌侵犯；2. 血清肌肉酵素上升：80-90%可見CK上升，其餘如AST、ALT、LDH通常也會上升；3. 肌電圖異常：80-90%可見三個徵象，低振幅的多項性運動單位電位（Polyphasic Motor Units）、上升的插入性活性與尖銳正向波（Insertional Irritability and Positive Sharp Wave）、自發性放電；4. 肌肉切片檢查：肌纖維會出現不同程度的壞死、退化和再生；5. 典型皮肌炎的皮膚疹。若符合前四項則確定為多發性肌炎，沒有皮膚疹者符合其中三項為「可能是」。診斷發炎性肌肉病變前，應先排除感染、毒物、新陳代謝或肌肉失養症 [3,11]。本案例的中年婦女僅有頸部肌肉無力卻無下肢肌力問題，但肌電圖有偵測到雙側股四頭肌的肌炎病變，血清中CK、LDH、AST、ALT以及急性反應物質ESR都上升，雖未做肌肉切片檢查，但頸部核磁共振影像之結果與肌肉發炎一致，可以用來驗證第一項準則 [3]，依分類標準符合前三項的準則，屬於「可能是」多發性肌炎的程度。

案例中出現頸部肌肉無力的表現稱之為垂頭症後群（Dropped Head Syndrome, DHS），此為對抗重力的頸部伸肌無力所致，造成下巴貼近胸口、站立時背部向前彎曲的異狀，可能的原因分為神經性、神經肌肉性疾病與肌肉病變（圖三）。雖然多發性肌炎在頸部肌肉的影響以前頸屈肌無力為主，仍被列為DHS的可能原因之一 [11,12]。依據文獻搜尋，SSc-PM Overlap Syndrome發生DHS十分罕見，目前僅有三篇案例報告，運用肌電圖、核磁共振和肌肉切片檢驗獲得證實 [5,6,13]。本案例之神經傳導檢查正常，排除神經性與神經肌肉的相關疾病，肌電圖檢查證實為對稱近端肌炎、血清中的肌肉酵素上升、磁共振造影呈現肌肉發炎且對類固醇治療反應佳，故最終臨床醫師判定本案例為全身性硬化症 - 多發性肌炎之重疊症候群。

（二）臨床表現

SSc-PM Overlap Syndrome的臨床表現主要為硬皮病和肌炎或肌痛，在皮膚的表現如同全身性硬化症，但症狀較輕微也少見手指尖端的潰瘍 [2,4]；在肌肉的侵犯的風險，SSc-PM Overlap Syndrome發生率及臨床表現與多發性肌炎無顯著差異 [2,4]，但

比全身性硬化症高出2-3倍 [1,7]。肌炎的表現中有50%會出現肌肉疼痛，約5%會發生呼吸肌無力導致呼吸困難，也可能影響外咽肌與上食道肌肉造成吞嚥困難 [3]。本案例沒有出現典型的肢體無力，是透過肌電圖發現下肢近端肌肉發炎，而肺功能檢查和公司健檢胃鏡檢查皆正常，判斷個案吞嚥困難和呼吸喘應為肌炎所致，且類固醇使用後有戲劇性的改善。

SSc-PM Overlap Syndrome為全身系統性的疾病，除了硬皮病和肌炎的表現外，雷諾氏現象和關節痛/關節炎的症狀也很普遍 [2,4,6]。約八成左右的病患最初的症狀為雷諾氏現象，發生率較全身性硬化症略低一些，約20%的關節炎會出現多關節疼痛及晨間僵硬 [14]。本案例沒有出現雷諾氏症、關節炎、皮膚鈣質沉積、毛細血管擴張或指尖凹陷疤痕等症狀。另外，內臟器官的侵犯最常受影響的器官是胃腸道，胃腸道的蠕動受到平滑肌纖維化的影響出現功能失調，包括胃食道逆流、食道狹窄、吞嚥困難、吸收不良等症狀 [8]。而此重疊症候群造成死亡的主要因素為心肌病變及間質性肺病 [4]，其死亡率約21%-32%，明顯高於單純全身性硬化症或多發性肌炎 [2,4]。收縮或舒張功能不良、心律不整、瓣膜疾病或充血性心衰竭等心臟侵犯的表徵少見於全身性硬化症 [8]，但Nijmegen Systemic Sclerosis Cohort研究發現在SSc-PM Overlap Syndrome在32%的死亡個案中有一半是因為心臟侵犯所致 [4]。間質性肺病進展至肺纖維化造成的呼吸困難，在SSc-PM Overlap Syndrome的發生率也明顯較高。心肺功能常常是決定病人預後的重要因素，故本案例在臨床診斷初期，即安排肺功能及心臟超音波檢查，判定並未出現心肺的早期器官病變。此外，肺動脈高壓與嚴重且致命的硬皮症腎危象會出現在全身性硬化症，但SSc-PM Overlap Syndrome則少見 [8]。至於SSc-PM Overlap Syndrome之惡性腫瘤發生率明顯低於全身性硬化症及多發性肌炎 [4,7]。雖然各篇研究中內臟侵犯的發生率有高低差異，但卻有相同的趨勢。

三、自體抗體

病患血清內有對抗自身細胞抗原的抗體，這些自體抗體的存在可做為輔助診斷的工具。全身性硬

化症與多發性肌炎的診斷多靠臨床表現加上檢驗檢查，自體抗體的角色相對較不重要 [3]。ANA 最為常見，大約 90% 的全身性硬化症及 60-80% 的特發性發炎性肌病變的患者會出現，但特異性不佳。全身性硬化症約有七成會出現 Anti-Scl-70 且具有高度的特異性，在發炎性肌肉病變群體中有 25% 會出現 Anti-Jo-1，此抗體與多關節炎、雷諾氏現象、間質性肺炎有關，通稱為抗合成酶症候群 [3,8]。研究發現，SSc-PM Overlap Syndrome 可見的自體抗體包括：Anti-PM/Scl、Anti-Ku、Anti-U2 RNP、Anti-U5 snRNP、Anti-Centromere [1,4,7]，其抗體標記以 Anti-PM/Scl 的出現率最高，約 23%-33%。Iaccarino 等人 (2013) 認為 Anti-PM/Scl 應做為 SSc-PM Overlap Syndrome 的血清標記 [2]，其陽性反應顯示有較佳的預後。至今，相關研究在此類患者仍沒有找到合宜的抗體標記 [4]。本案例中相關抗體僅 ANA 呈陽性反應，但部分疾病相關自體抗體則未檢測。

四、SSc-PM Overlap Syndrome 的治療及預後

SSc-PM Overlap Syndrome 仍然無法痊癒，依據各自疾病公認的治療方式，藥物使用以高劑量皮質類固醇和免疫抑制劑為主，治療目標在降低肌肉的發炎與間質性肺炎的進展以及防止皮膚損傷 [2,4]。

皮質類固醇是多發性肌炎的第一線藥物，以 Prednisolone 1mg/kg/day 為標準治療劑量，症狀可在一周內開始改善，第 4-12 週起逐漸減量，劑量以每 1 或 2 週調降 10mg 直到 20mg/day，之後以每周減少 5mg 的速度將類固醇調降至最低劑量或停用，連續使用 3-6 個月可達疾病穩定，約有九成的病患獲得改善 [3,15,17]，但長期使用高劑量皮質類固醇會增加醫源性肌無力進而影響疾病評估，且用於全身性硬化症患者身上可能會誘發硬皮症腎危象 [2,4,17]。本案例在入院時尚未確診前，即開始皮質類固醇的治療，但由於擔心高劑量類固醇會誘發腎危象，故以中等劑量皮質類固醇給予，並觀察個案對藥物的反應做為輔助診斷的方式。當病人使用皮質類固醇 2-3 個月時無法減量、有嚴重藥物副作用、病程進展快速或惡化時，必須加上免疫抑制劑合併使用，此時免疫抑制劑的角色為第二線治療及類固醇節用藥物 [3,15,17]。

免疫抑制藥物包括：(一) Azathioprine (AZA) - 起始劑量以 50mg/day 開始，劑量範圍 1.5-3mg/kg/day，嚴重的副作用為噁心、骨髓抑制和肝毒性；(二) Methotrexate (MTX) - 藥效相對較迅速，劑量從每週 7.5mg 逐漸往上調至最大量每週 25mg，需並用葉酸以降低毒性與副作用，但間質性肺炎是使用禁忌；(三) Mycophenolate Mofetil (MMF) - 是肌炎中第三種常見的口服免疫抑制劑，以每天兩次 500mg 的劑量開始，最大劑量可增加至 2-3gm/day，副作用較少；(四) Cyclophosphamide (CTX) - 屬於烷基化劑，因毒性明顯不常使用，可作為其他藥物治療失敗時的二線用藥 [3,15,17]。本案例考量到皮質類固醇的副作用，醫療團隊計畫提早調降皮質類固醇劑量，於接受治療第四天開始降低皮質類固醇劑量的同時，加上免疫抑制劑 Methotrexate 合併使用，在門診持續的追蹤至治療後的第二個月，症狀改善有限且對皮質類固醇的反應逐漸變差，因此，再加上第二種免疫抑制劑 Azathioprine 的治療。相關文獻記載，靜脈注射免疫球蛋白 (Intravenous Immunoglobulin, IVIG) 對嚴重的肌炎有幫助，在困難治療的肌炎患者，Anti-CD20 單株抗體 (Rituximab) 的治療則相對安全有效 [2,15]。面對皮膚症狀，則如同本案例持續在皮膚科門診接受 UVB 照射來治療硬斑，Methotrexate 也被建議用來改善皮膚的狀態但效果有限 [1,2]。血管病變導致的雷諾氏症和手指尖端的潰瘍，第一線的治療以鈣離子阻斷劑當作血管擴張劑，嚴重者可選用前列腺素類藥物 (Prostaglandin E1, PGE1)，內皮素接受器拮抗劑 (Endothelin Receptor Antagonist, ERA) 可用於預防肢端潰瘍 [14]。

針對內臟器官的治療，腸胃道症狀建議可使用質子幫浦抑制劑來預防胃食道逆流及消化道潰瘍等症狀，運用促進腸胃蠕動劑來改善 Hypomotility [14]。間質性肺病若有症狀，初期常使用皮質類固醇治療 (Prednisolone 20-40mg/day) 可以改善症狀但無法改變病程，若進展至嚴重程度可使用口服或靜脈注射 Cyclophosphamide 作為一線治療，若治療反應不佳者，有研究提及 IVIG、MMF 或 Rituximab 可用於困難治療或反覆發作的間質性肺病 [2,7]。肺動脈高壓建議以血管擴張劑治療，包

含：鈣離子阻斷劑、內皮素接受器拮抗劑及第五型磷酸二酯酶抑制劑（Phosphodiesterase 5, PDE-5）抑制劑，皆能有效降嚴重度並穩定血型動力學。硬皮症腎危象出現突發的高血壓大於 160/90mmHg 及腎功能的快速惡化時，盡快使用血管張力素轉換酶抑制劑可以有效控制血壓、防止腎功能惡化病降低死亡率 [14]。根據研究指出，病患接受適當治療可以顯著降低死亡率，在全身性硬化症 10 年存活率達 88% [16]；多發性肌炎 5 年存活率達 95% [15]，重疊症候群因涉及肌肉與心肺侵犯，比起單一疾病有較差的存活率 [1,16]。本案例初診斷時並無內臟侵犯，但疾病會有復發的機會或病程持續進展，因此，衛教個案疾病照護與合併症的監測，及定期回診追蹤的重要性。

結論

不論是全身性硬化症或是多發性肌炎，均為罕見的全身性自體免疫疾病。此病人原罹患有全身性硬化症，以 DHS 為表徵被轉介，我們透過詳細的身體評估和檢驗檢查，初步先排除常見的可能因素，經由神經傳導檢查區辨神經性或原發性肌肉病變，而相關的結締組織疾病必須被列入考慮，並藉助肌電圖、磁共振造影或肌肉切片檢查釐清以確定診斷。目前 SSc-PM Overlap Syndrome 仍然無法痊癒，疾病對內臟器官的侵犯會影響病患者的日常活動甚至危及生命，透過高劑量類固醇治療者可以顯著降低死亡率，但仍有部分肌炎患者會留下一定程度的肌肉無力。面對臨床症狀多變且同質性低的疾病，若併發第二個結締組織疾病容易被忽略而延誤治療。因此，身為一位專科護理師透過詳細問診和身體評估，高度懷疑重疊症候群的可能性以提供團隊鑑別診斷的方向，才能早期診斷並降低失能及死亡率。

參考文獻

1. Moynadeh P, Aberer E, Ahmadi-Simab K, et al.: Disease progression in systemic sclerosis-overlap syndrome is significantly different from limited and diffuse cutaneous systemic sclerosis. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2015; 74(4): 730-737.
2. Iaccarino L, Gatto M, Bettio S, et al.: Overlap connective tissue disease syndromes. *Autoimmunity Reviews* 2013; 12(3): 363-373.
3. 陳忠仁：特發性發炎性肌病變。周德昌主編。風濕病學（二版）。台北市：合記。2011：277-282。
4. Bhansing KJ, Lammens M, Knaapen HK, et al.: Scleroderma-polymyositis overlap syndrome versus idiopathic polymyositis and systemic sclerosis: a descriptive study on clinical features and myopathology. *Arthritis Research & Therapy* 2014; 16(3): 1-7.
5. Garcin B, Lenglet T, Dubourg O, et al.: Dropped head syndrome as a presenting sign of scleromyositis. *Journal of the Neurological Sciences* 2010; 292(1-2): 101-103.
6. Yoshida T, Yoshida M, Mitsuyo K, et al.: Dropped head syndrome and the presence of rimmed vacuoles in a muscle biopsy in scleroderma-polymyositis overlap syndrome associated with anti-ku antibody. *Internal Medicine* 2018; 57(6): 881-891.
7. Balbir-Gurman A, Braun-Moscovici Y: Scleroderma overlap syndrome. *Israel Medical Association Journal* 2011; 13(1): 14-20.
8. 黃閔農、余家利：全身性硬化症。當代醫學 2008；35（1）：11-16。
9. van den Hoogen F, Khanna D, Fransen J, et al.: 2013 Classification Criteria for Systemic Sclerosis. *Arthritis and Rheumatism* 2013; 65(11): 2737-2747.
10. Bohan A, Peter JB: Polymyositis and dermatomyositis (First of Two Parts). *New England Journal of Medicine* 1975; 292(7): 344-347.
11. Lundberg IE, Miller FW, Tjärnlund A, et al.: Diagnosis and classification of Idiopathic Inflammatory Myopathies. *Journal of Internal Medicine* 2016; 280(1): 39-51.
12. Martin AR, Reddy R, Fehlings MG: Dropped head syndrome: diagnosis and management. *Evidence-Based Spine-Care Journal* 2011; 2(2): 41-47.
13. Fernández-Serna M, Arbolea L, Alonso S, et al.: Dropped head syndrome in a patient with scleromyositis. *Journal of Clinical Rheumatology* 2013; 19(1): 32-34.
14. 陳依伶、梁培英、魏正宗 等：硬皮症之診斷治療新進展。內科學誌 2016；27（1）：29-38。
15. Hunter H., Lyon MG: Evaluation and management of polymyositis. *Indian Journal of Dermatology* 2012; 57(5): 371-374.
16. Hashimoto A, Tejima S, Tono T, et al.: Predictors of survival and causes of death in Japanese patients with systemic sclerosis. *Journal of Rheumatology* 2011; 38(9): 1931-1939.
17. Carstens PO, Schmidt J: Diagnosis, pathogenesis and treatment of myositis: recent advances. *Clinical and Experimental Immunology* 2014; 175(3): 349-358.

Systemic Sclerosis-Polymyositis Overlap Syndrome with Dropped Head: A Case Report

Shiow-Jin Tang¹, Chia-Tse Weng²

Department of Internal Medicine, E-Da Cancer Hospital¹;

Division of Allergy, Immunology, and Rheumatology, National Cheng Kung University Hospital²

Abstract

When a patient meets the diagnostic criteria of at least two connective tissue diseases, he/she is described as having an overlap syndrome. We herein reported a patient with systemic sclerosis-polymyositis overlap syndrome, with dropped head as the presenting sign of polymyositis. A 52-year-old woman experienced persistent and progressive neck muscle weakness within a month of being diagnosed with systemic sclerosis, with an elevated erythrocyte sedimentation rate and muscle enzymes such as creatine kinase. Electromyography and magnetic resonance imaging confirmed the diagnosis of systemic sclerosis with new-onset polymyositis, following the exclusion of other conditions. Dropped head was relieved by the early introduction of immunosuppressants such as medium-dose corticosteroids. The clinical manifestations of systemic sclerosis-polymyositis overlap syndrome are highly heterogeneous, and dropped head syndrome with neck muscle weakness has rarely been reported. Therefore, when atypical symptoms of connective tissue diseases or signs of multiple connective tissue diseases occur, overlap syndromes should be suspected. It is hoped that this rare case report will raise awareness of overlap syndromes and improve their diagnosis and treatment, thereby preventing the disease from threatening life or impairing the quality of life. (Cheng Ching Medical Journal 2021; 17(4): 31-38)

Keywords : *Dropped head syndrome, Overlap syndrome, Systemic sclerosis, Polymyositis*

Received: December 2020; Accepted: April 2021