

## 龐貝氏症

### 簡介

龐貝氏症（Pompe disease），又名肝醣儲積症第二型（Glycogen Storage Disease, type II），是一種體染色體隱性遺傳罕見疾病，發病率約為五萬分之一至四萬分之一，最早可追溯至西元 1932 年，荷蘭醫師 J.C. Pompe 是首位敘述此項疾病的醫師。此種疾病係由於患者的第 17 號體染色體上的 GAA 基因變異，無法正常生成酸性  $\alpha$  葡萄糖苷酶（acid  $\alpha$  glucosidase, GAA）所造成。GAA 是一種溶小體酵素，負責在溶小體內分解體內多餘的肝醣。缺乏此種酵素的患者，會使累積在溶小體中的肝醣無法被分解，影響細胞功能，使得肌肉功能受損，進而影響全身肌肉組織及其他器官，最常見的症狀為肌肉無力及心臟肥大等。

雖然嬰兒一出生就帶有該疾病，但根據發病年齡與對器官的影響，可分為嬰兒型及晚發型，其中晚發型又可細分為孩童型、少年型及成年型，用以下表格來簡單介紹。

分類		發病年齡	症狀
嬰兒型		6 個月內	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 肝醣累積在心臟細胞，心室肥大</li> <li>2. 肝醣累積在肌肉細胞，肌肉無力</li> <li>3. 肝醣累積在呼吸肌，換氣不足</li> <li>4. 巨舌、肝腫大、肌肉增大</li> <li>5. 約在兩三個月大會出現四肢活動力差的情形</li> <li>6. 常在一歲前因呼吸衰竭或心臟衰竭致死</li> </ol>
晚發型	孩童型	6 個月至 兒童期	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 通常不會出現心臟方面的問題</li> <li>2. 主要表現在肌肉無力、大動作發展較慢</li> <li>3. 不像嬰兒型疾病進展快速，病情進展緩慢，多數能生活至 20~30 歲</li> <li>4. 通常因呼吸衰竭致死</li> </ol>
	少年型		
	成年型	成年後	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 四肢近端無力</li> <li>2. 肌肉萎縮、深部肌腱反射減少</li> <li>3. 運動耐力不良</li> <li>4. 白天嗜睡、早晨性頭痛</li> <li>5. 通常因呼吸衰竭致死</li> </ol>

龐貝氏症的治療又可分為藥物治療及非藥物治療。龐貝氏症的病因為缺乏 GAA 酵素，所以常見的藥物治療就是定期施打酵素，也就是 Myozyme（Alglucosidase alfa），非藥物治療方面有飲食照顧、呼吸照護、復健治療等。

## 藥物治療

由於龐貝氏症為缺乏 GAA 酵素引起，可以藉由定期施打由基因工程製造的藥物 Myozyme，來改善病人的症狀。此藥物已在 2005 年列為公告罕見疾病藥物並獲得健保給付。且歐盟醫藥品管理局（EMA）以及美國食品藥物管理局（FDA）也於 2006 年核准此藥上市。

### Myozyme (Alglucosidase alfa)

1. 適應症：GAA 酵素，用於治療 GAA 酵素缺乏之龐貝氏症患者。
2. 標準用量：20mg/kg，每兩個禮拜靜脈注射一次。
3. 副作用：蕁麻疹、皮膚紅疹、嘔吐、腹瀉、心搏過速、血壓異常、咳嗽、呼吸急促、貧血、IgG 抗體增加、過敏反應等。
4. 注意事項：輸注時須注意輸注相關反應，通常會在輸注時或結束後 2 小時內發生，會有呼吸急促、面潮紅、血壓上升、血氧降低等情況發生。當病人出現超敏或過敏反應應立即停止輸注，輕度至中度反應可透過減緩輸注速率，或是使用抗組織胺及類固醇減輕症狀。

## 飲食照顧

龐貝氏症的患者，常因肌肉無力而造成餵食困難，所以有建議採取高蛋白、低碳水化合物飲食方法，來改善肌肉功能，但也非對所有的患者都有作用。隨著病情的進展，部分患者會因肌肉無力，導致腸胃功能蠕動變差，嚴重可能導致胃食道逆流而引起吸入性肺炎，此時就需輔佐外在的餵食管，除了使病患能夠充分攝取營養，也能降低併發症的發生。

## 呼吸照護

由於呼吸肌無力，患者常有呼吸困難的問題，呼吸照護在患者身上是個重要的課題。患者時常無力將痰咳出，在呼吸肌還有力氣時，患者本身也可以藉由胸腔物理治療，進行呼吸訓練，利用腹部的力量把痰咳出來。倘若呼吸肌無力，此時就需要照顧者學習如何排痰、抽痰，維持肺部清潔。

隨著病情的進展或是緊急的狀況發生，必要時須使用呼吸輔助儀器來輔助病人，減輕病人呼吸肌的負擔。呼吸器是藉由幫浦，以不同壓力運送溫暖潮濕的空氣進入肺部。呼吸器的種類繁多，可視患者需求做合適的選擇。

## 復健治療

由於患者肌肉無力，肌肉會因缺乏運動而僵硬攣縮。此外接受酵素治療的患者，肌肉活動可以幫助酵素進

入細胞，所以為患者量身打造運動計畫很重要，包括動作與肌力訓練、被動的關節按摩，必要時可以使用輔助性器材來改善生活品質。

## 小結

龐貝氏症是一種遺傳性疾病，可透過基因檢測發現。目前臺大醫院新生兒篩檢中心有提供此項服務，且有研究指出早期治療對患者的存活有大幅的改善。另外除了上述的治療之外，別忘了注意患者的心理健康，由於肌肉無力造成行動上的不便，患者更需要大家的關心與支持。目前社會上也有提供許多的相關資源可以給病患及家屬參考，例如財團法人罕見疾病基金會、社團法人龐貝氏症協會、國際龐貝氏協會等。

## 參考資料

1. 財團法人罕見疾病基金會（2006）· 龐貝氏症照顧手冊· 台北縣新莊市：衛生署國民健康局。
2. [http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Pompe\\_new7\\_20110302.htm](http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/Disease/Pompe_new7_20110302.htm) （2016 年 12 月 25 日）

藥劑部藥師 陳翠容

專業諮詢：基因醫學部主治醫師 簡穎秀