

龐貝氏症 (Pompe)

龐培氏症是一種溶小體 (lysosome) 肝醣 (glycogen) 儲積症，又常被稱為肝醣儲積症第二型。此症為一種體染色體隱性遺傳疾病，患者的父母通常是帶因者，帶因者沒有症狀，可是他們的下一代，每一胎不分男女，皆會有四分之一的機會發病。龐貝症發生的原因，是溶小體一種酸性麥芽糖酵素 (acid maltase，又稱 α -glucosidase) 的缺乏，使得進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，進而影響到細胞的功能。此症影響的範圍為全身性，造成最嚴重的影響是在肌肉組織。由於肝醣的逐漸堆積會造成肌肉的肥大 (如舌頭與心臟)，並進而影響其功能，造成肌肉無力現象。病情會持續發展，肌肉則逐漸退化，而以纖維組織取代。

龐培氏症典型的個案在出生時通常是正常的，患嬰在兩三個月大時，父母可能會發現小孩的四肢比較軟，沒有力氣，活動力缺乏，頭部的控制比一般小孩還慢。所以患嬰都是在三至五個月大時，因呼吸急促或氣管炎到醫院求診，在 X 光下可看到嚴重的心臟肥大，而被醫師懷疑為龐培氏症。

目前在台灣，各醫學中心每年都會發現幾個此症的病例，但是在治療方面，一直都沒有有效的治療方法。儘管最直接的治療方式就是補充體內所缺乏的酵素，對於龐培氏症患者酵素補充治療的確定其有效的證據。而 myozyme® 即被使用為此酵素缺乏的取代性療法。此藥物已於今年四月初獲得歐盟藥品管理局 (EMA) 新藥上市許可，也獲得美國 FDA 的核准。大部分病人對此藥物耐受性良好，有些病人會有頭痛、噁心、咳嗽、心跳加快、潮紅的表現。雖然酵素補充治療仍有一些尚待解決的課題，龐培氏症患者的酵素補充治療已被公認是目前有效且唯一的治療。(轉載自 93 年罕見疾病年報。台大醫院基因醫學部胡務亮/龐培(Pompe) 氏症診斷與治療，嘉義長庚醫院兒童內科吳宛昭醫師審閱)