

急性間歇性紫質症(Acute intermittent porphyria)

紫質症 (Porphyria) 是種相當罕見的疾病，它不是單一的疾病，而是由一群相類似的疾病所組成，有先天遺傳來的也有後天造成的。造成疾病的主因是血基質(heme) 的前驅物-紫質 (porphyrin) 及其衍生物代謝異常，使患者體內的紫質或其前驅物過量累積。急性間歇性紫質症盛行率，估計約為十萬分之一到萬分之一，疾病的盛行率跟調查的地域有很大的關係。如有些歐洲地區報告高達二千分之一以上，而日本有報告約為十萬分之一點五。通常女性患者多於男性，大部分的患者於 20~40 歲發病。而台灣至今只有個別的個案報告而已，並沒有大規模流行病學的統計資料。

不同紫質症類型的患者，臨床症狀並不相同，通常沒特定病徵，所以往往無法在早期發病時被診斷出來。有些患者皮膚非常敏感，輕微碰撞即產生傷口且不易癒合，有的對陽光非常敏感，皮膚經照光後會產生水泡、結痂和色素沉著，有些類型則會產生腹痛，嘔吐或焦躁、沮喪、迷惘與精神錯亂等的精神症狀，有些患者甚至沒有症狀。急性間歇性紫質症臨床表現是以反覆性肚子痛、神經功能失常來表現。在症狀方面，腹痛是紫質症最常出現的症狀，而且會有類似腸阻塞的症狀表現：腹痛、嘔吐、便秘。原因是自主神經系統病變造成腸蠕動失調。對週邊神經系統的影響，則是在運動神經方面，且大都是在近端的肌肉。

紫質症的治療分成預防及急性發作時的治療，預防發作最好的方法是避免某些促發因子，例如某些藥物、陽光、酒精、抽煙或節食，甚至月經都會造成疾病的急性發作，即使是一般的滋補品、中草藥甚至是避孕藥都要小心注意。急性發作的治療：醫師會給予注射 human hemin (Normosang[®]) 或給予大量碳水化合物抑制 porphyrin 的合成，以癲癇表現的患者，醫師會給予一些抗癲癇藥物來控制。另外，對於有疼痛表現的患者，為減輕患者的疼痛，在止痛藥品上可使用 morphine 或 meperidine 等止痛劑；焦躁的症狀，可藉由控制心跳過速或高血壓的治療藥物，如 propranolol 來舒解。(轉載自 95 年罕見疾病年報。嘉義長庚醫院張展維、江睿玲、鄭奕帝/急性間歇性紫質症的治療，嘉義長庚醫院神經內科李建德主任審閱)