

龐貝氏症(Pompe disease)

資料來源/新竹國泰醫院小兒科張兆良

龐貝氏症是新生兒篩檢的項目之一。龐貝氏症又稱為酸性麥芽糖酵素缺乏症(acid maltase deficiency)，是一種罕見的遺傳代謝疾病，為肝醣儲積症的第二型。患者先天缺少一種負責分解肝醣的酵素「酸性 α -葡萄糖甘酶」(acidic α -glucosidase, GAA)，使得患者體內無法正常代謝肝醣，這些肝醣堆積在細胞內會影響細胞的正常運作，造成漸進性的神經肌肉疾病，也導致其他器官的病變與功能喪失。由於肝醣堆積在細胞內的溶小體，所以龐貝氏症也被歸類為溶小體肝醣儲積症的一種。這個疾病被稱為龐貝氏症是為了要紀念首先敘述龐貝氏症嬰兒的荷蘭醫師 J.C. Pompe，所以以他的姓作為疾病名稱。

龐貝氏症可能發生在嬰兒、兒童或成人身上。因為患者 GAA 酵素活性的不同，發病的年齡不同，症狀的嚴重程度也不相同。大部分的患者都會出現漸進性的肌肉無力及呼吸困難。臨床上把龐貝氏症分成早發型(嬰兒型)龐貝氏症與晚發型龐貝氏症。

早發型(嬰兒型)龐貝氏症

早發型龐貝氏症是最嚴重的一型，會危及生命。病嬰在出生後就會逐漸產生症狀。由於肝醣堆積，病嬰會四肢癱軟、心臟肥大，肝臟肥大、舌頭肥大，造成呼吸淺快、呼吸困難、也容易反覆呼吸道感染。症狀在出生的幾個月內就變得明顯。如果沒有用藥物治療，病患通常會在一兩歲內因心臟與呼吸衰竭而死亡。

晚發型龐貝氏症

晚發型龐貝氏症的患者，因為保有部分酵素活性，疾病的進展速度較早發型慢，也因患者酵素活性的不同，可能發生於孩童時期或成年後才有症狀，且症狀的嚴重程度也因人而異。患者最主要的症狀是漸進的肌肉無力，特別是軀幹和下肢。患者常會有上下樓梯困難、走路時臀部歪斜或步態蹣跚。有些患者還可能有吞嚥困難、脊椎側彎及下背疼痛。

不管是早發型或晚發型的龐貝氏症，目前都有酵素藥物可以治療，患者需要隔周或每周接受一次的藥物治療。也因為有藥物可以治療，所以患者的生活或是生命都因此不同。我們除了可以用臨床上的症狀來發現疾病，現在龐貝氏症也可經由新生兒篩檢早期發現，特別是早發型的龐貝氏症，早期發現，早期治療，可以避免不幸的發生。