



楊德俊(右, 15歲)和楊曉丹(左, 12歲)兩兄妹, 皆為黏多醣症第六型患者, 對生活仍有很多夢想。
(相片由「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」提供)



罕有的遺傳病 黏多醣症

黏多醣是人體不可或缺的成分，在血管、骨骼、眼角膜、皮膚的形成過程中扮演着非常重要的角色。然而，若人體積聚過多的黏多醣，外貌、智力、內臟、關節等均會受損，甚至有致命的可能。這種罕有的遺傳病在過去是無藥可治的，但隨着醫療技術的發展，現時部分病人可借助幹細胞移植手術和酵素補給治療，減輕病情及延長壽命。

人體重要組成物質

黏多醣(Mucopolysaccharides)是一種由許多類似糖分的分子組成的生物化學物質，其主要功能是構成人體的結締組織，是皮膚、骨骼、血管、眼角膜等器官形成的主要成分之一。在正常的新陳代謝過程中，人體內的酵素會分解被使用過的黏多醣，並循環再用。

黏多醣症(Mucopolysaccharidosis)是「溶小體儲積症」(lysosomal storage disease)的一種，患者的體內缺少了分解黏多醣的酵素。這些未被分解的黏多醣，在器官發育的過程中不但無法被利用，還會積聚在細胞、結締組織和各器官中，當存積的分量逐漸增加，便會對身體造成漸進式的破壞。

隱性遺傳

黏多醣症是一種罕見的先天代謝遺傳疾病，根據外國的統計，每25,000人中會有1人患病，估計現時本港的患者數目在30至40人之間。此症可細分成一、二、三、四、六、七、九共7個不同的類型，除二型外，其餘類型均為「自體隱性遺傳」，即帶有隱性基因缺陷的父母，

雖然本身沒有任何症狀，但有可能將基因缺陷傳給下一代。若孩子同時遺傳了來自父及母的基因缺陷便會得病。帶有隱性基因缺陷的雙親，每次懷孕均有四分之一機會生下患有黏多醣症的孩子。除黏多醣症二型外，男性和女性均有機會成為基因攜帶者。

黏多醣症二型屬「性聯隱性遺傳」，其基因缺陷存在於X染色體。女性由於擁有兩個X染色體，即使其中一個帶有基因缺陷也不會發病，但就有機會將基因缺陷遺傳給子女。由於男性的X染色體來自母親，帶有基因缺陷的孕婦若懷的是兒子，便有二分之一機會生下患病的孩子。

若家族中出現黏多醣症病例，患者的雙親在下次懷孕時需進行產前診斷，於懷孕11至12周期間進行絨毛膜組織檢查，或在懷孕16至18周期間進行羊膜穿刺檢查，均能得知胎兒有否患病。

損害不同器官

由於黏多醣的存積是一個漸進的過程，所以患病的孩子剛出生時可以毫無徵狀，但隨着體內的黏多

醣愈積愈多，病徵就會慢慢顯現。當類似的臨床病徵出現時，進行酵素測試及驗尿有助確診。

不同類型的黏多醣症，對患者身體所造成的影響也各有不同，例如三型會影響腦部神經，四型則主要影響骨骼。總括而言，各類型黏多醣症的不良影響可遍及以下各方面：

外貌身形—身材矮小、頭顱變大、鼻樑塌陷、嘴唇變厚、濃眉及毛髮粗糙。
智能發展—智力受損、語言障礙、視力及聽力障礙。
內臟器官—角膜混濁、肝脾腫大、腹部突出、呼吸道變窄及產生量多且稠的分泌物，容易引起支氣管炎或肺炎併發症。
骨骼關節—關節變大、手臂粗短彎曲、爪狀手、手指屈曲僵硬、脊椎變形、短下肢、膝內翻、行動不便。

幹細胞移植助延命

各類型病人的嚴重程度不一，病情發展的速度亦有很大差別，即使是同一型病症的患者，若只缺乏少量酵素，病情便較輕微，反之病情便較重。以一型為例，病情輕微者壽命與正常人差不多(如MPS I)，嚴重患者則可能活不過童年階段(如MPS IH)，他們大多是因為感染、肺炎或心肺衰竭而致命。但普遍而言，中度病情的病童一般只有二十多年壽命。

目前暫時尚未有根治黏多醣症的方法，但近年一型及六型的童病，可在患病的早期接受骨髓或臍血幹細胞移植。研究已證實，一型病童若能在18個月至2歲前進行骨髓移植，能有效減慢骨骼和腦部的受損速度，從而減輕病情及延長壽命，但此療法的缺點是死亡風險較高。

需終生補給酵素

在藥物治療方面，目前已證實有效的只有「靜脈注射酵素補給療法」(Enzyme replacement therapy)。此療法能夠減低病情發展的速度，舒緩病人的痛苦和不適。

目前，靜脈注射酵素補給療法只適用於黏多醣症一型、二型及六型，但藥物對於腦部受損的病人則沒有幫助。病人一般需要每周注射一次，並需終生注射藥物才能穩定病情。而隨着病人成長，所注射的藥物劑量必須因應體重增長而增加，藥費也會愈來愈昂貴，每年的藥費可高達數十萬至數百萬港元，並非所有病人能夠負擔。

支援性治療

除上述治療外，病人便只能針對病徵接受支援性治療，例如呼吸道變窄的病人可使用呼吸機；出現聽力障礙可配戴助聽器；骨骼關節變形可接受手術矯正。

此外，醫學界現正致力研究基



患有黏多醣症第四型的周曉燕(14歲)，很感恩父母親的不離不棄。

因治療，希望在未來能為黏多醣症病人提供更有效的治療。

公眾和醫生對黏多醣症的認識愈多，就能愈早察覺異樣。及早發現並確診對治療黏多醣症非常重要，因為若能在發病早期開始接受治療，便可以盡量減少病症對身體造成的永久性損害，治療效果也會更理想。

「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」是由黏多醣症患者、罕有遺傳病的病友及患者家屬組成，目的是支持和鼓勵病友及家屬，小組的網頁亦有提供有關黏多醣症的資訊。(網址：<http://www.hk-mps.com>；聯絡電話：2794 3010)

潘永潔醫生
香港大學李嘉誠醫學院
兒童及青少年科學系榮譽導師

