

<Burden of illness of Pompe disease in patients only receiving supportive care>

僅接受支持性照護之龐貝氏症患者的疾病負擔

龐貝氏症會造成神經肌肉病變且為溶小體儲積症的一種罕見疾病，患者體內缺乏 α -葡萄糖苷酶酵素，導致進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，又稱肝醣儲積症第二型。無法被分解的肝醣主要囤積在骨骼肌中，造成患者肌肉功能失調，影響層面甚廣。嚴重典型嬰兒型龐貝氏症患者在病程進展快速的情況下，多在出生一年內死亡。多數病程進展緩慢的晚發型龐貝氏症患者，首次出現病徵的時間在出生後六個月到六十歲間不等。肌肉無力不但影響患者行動力及呼吸功能，且多數患者最終會需要依賴輪椅或呼吸器的支持。

2006 年，商業化酵素補充療法首度問世，促使龐貝氏症患者得以獲得治療。酵素補充療法的費用相當可觀，特別是對成年人來說，平均每人每年需花費約 300,000 歐元（折合台幣約為 12,600,000 元）。但因多數研究往往從社會觀點切入，鮮少針對整個疾病負擔進行評估。故有荷蘭研究團隊嘗試從各個面向評估「僅接受支持性照護（未接受酵素補充療法）之龐貝氏症成年患者」的疾病負擔，包括：社會成本、居家照護和非正式照護的使用、生產力的損失及健康生活品質。以醫療花費而言，每人每年平均至醫院求診神經專科醫生五次和非專科醫生兩次；物理治療為最常見之輔助照護方式，每人每年平均進行 18 次，治療種類則因人而異；有一半的患者平均會使用四種不同的藥物；七成的患者最常使用的醫療設備為輪椅和其他呼吸器，有 2/3 的患者平均使用三種器具；**平均每人每週需要 8 小時的家庭看護**。估計平均每人每年在上述項目的醫療成本開銷約為 13,679 歐元（**折合台幣約為 574,518 元**），其中家庭照護的支出佔最大宗，平均每人每年的花費約為 7,011 歐元（折合台幣約為 294,462 元）。使用呼吸器的花費為平均每人每年 574 歐元（折合台幣約為 24,108 元）。

以非醫療花費而言，包括：非正式照護費（多數為打掃和採買生活用品等家庭活動）、交通費、生產力的損失和其他非醫療成本支出項目的開銷，平均每人每年的花費約為 8,796 歐元（**折合台幣約為 369,432 元**）。其中，非正式照護的支出佔最大宗，平均每人每年的花費約為 5,741 歐元（折合台幣約為 241,122 元）；**平均每人每週需要超過一位以上的照護者（多為配偶）給予每週 19 小時的非正式照護**。另外，就生產力的損失來說，超過半數的患者預期本身較沒病的狀態下平均少了 14 小時的工作時數，甚至有高達四成的患者因罹病而停止工作。經由人力資本法評估**患者直至退休**的生產力損失總額，將累積高達 200,000 歐元（折合台幣約為 8,400,000 元）。

以健康生活品質而言，龐貝氏症患者的平均效用參數為 0.72，荷蘭族群代表性樣本的估計值則為 0.87，兩者在效用參數上的不同達到統計上的顯著差異。

整體來說，僅接受支持性照護之龐貝氏症患者每人每年平均的花費（包括醫療花費及非醫療花費）共計約為 22,475 歐元（折合台幣約為 943,950 元）。除了上述

花費以外，為維持患者日常生活，患者需每週定期接受至少 27 小時（包括家庭看護及非正式照護）的支持性照護，說明該疾病確實影響患者的社交網絡。較低的效用參數與病人較高的花費間也具有相關性。

資料來源

Tim A. Kanters, Marloes L. C. Hagemans, Nadine A. M. E. van der Beek *et al.* (2011) Burden of illness of Pompe disease in patients only receiving supportive care. *J Inherit Metab Dis.* 2011 Oct;34(5):1045-52