

# 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

## 法布瑞氏症(Fabry disease) 新生兒篩檢確認診斷就診說明書

### 疾病簡介

法布瑞氏症是由於負責製造 $\alpha$ -半乳糖苷酵素( $\alpha$ -galactosidase A,  $\alpha$ -GAL A)的基因缺陷,導致一些脂質無法被代謝,堆積在全身多處細胞的溶小體(lysosome)中,傷害到周邊神經,引起四肢劇烈疼痛,並造成心臟、腎臟、腦血管病變。在兒童期及青少年期可能出現腳部或手部極度疼痛、像燒灼般的感覺、皮膚淺層出現淺層血管擴張之血管角質瘤(angiokeratomas)、出汗能力降低、以及眼睛角膜與晶狀體混濁而導致視力模糊不清等。在壯年期則可能出現腎衰竭,導致繼發性高血壓、心臟功能受損、及腦血管病變等。由於臨床症狀並沒有特異性,澳洲的研究中發現患者平均要到28.6歲才能被正確地診斷出罹患此症。 $\alpha$ -半乳糖苷酵素( $\alpha$ -GAL A)的基因位於X染色體上,所以帶有基因缺陷的男性會發病,預估法布瑞氏症在男性的發生率約為1/40,000,女性為帶因者,但也有可能會發病。

### 治療

法布瑞氏症目前可以用酵素替代療法來治療,達到減緩疼痛,改善出汗能力,維持腎臟功能等目標。因為法布瑞氏症臨床診斷困難,許多病人診斷的時候都已經產生腎衰竭的現象,這時才開始治療並無法恢復患者的腎功能。

### 篩檢

新生兒出生時,可以透過新生兒篩檢,測定寶寶血液中 $\alpha$ -GAL A 酵素活性,及早診斷法布瑞氏症。個案在出生後通常沒有明顯的症狀,但是若未加以檢驗,則可能錯過治療的黃金時期。大約有百分之0.5的新生兒會因為檢測數值較低而被要求再採一張血片進行複檢,如果數值還是偏低就會被要求到醫院去做確認診斷,釐清是否真有酵素缺乏的現象,並需考慮長期追蹤,以便及早於症狀發生前予以治療。

### 法布瑞氏症之確認診斷

- 家族史及家族分析
- 嬰兒及父母親之血球及血漿 $\alpha$ -GAL 酵素活性(嬰兒: 綠頭管 3cc\*2 管,父母: 綠頭管 3cc\*3 管)

- 嬰兒尿液 GL-3 分析：
- 嬰兒及父母親之基因分析(不需另行抽血)
  - 需於首次門診時簽署**基因分析同意書**，確認酵素活性缺乏時即進行基因分析

### 法布瑞氏症之諮詢

由於法布瑞氏症並不會立即發病，篩檢確認後父母親並不需要慌張，只要注意小孩未來是否有出相關的症狀，並且定期追蹤即可。

- 首次回診時先確認酵素活性是否缺乏，基因報告則需等約 4-6 個月。
- 若為酵素活性不正常之嬰兒，建議每 6-12 個月需回診追蹤
- $\alpha$ -GAL A 酵素活性不正常者大多為男性，只有少部分女性帶原者其  $\alpha$ -GAL 酵素活性會低於 20%。
- 法布瑞氏症不會立即發病，請注意小孩是否於 5-10 歲左右，開始出現以下症狀，**有症狀時再開始治療**就可以：
  - 腳部或手部的疼痛
  - 出汗能力降低
  - 血管角質瘤
- 篩檢陽性患者如果未於 15 歲前出現腳部或手部的疼痛、出汗能力降低、及血管角質瘤等症狀，即屬於非典型患者。因為非典型患者未來腎臟及心血管、腦血管疾病發生之機會增加，因此建議於 15 歲以後每年檢查，如有症狀，應立即治療。
  - 常規尿液分析以及尿液微白蛋白定量分析
  - 測量血壓
  - 心電圖分析
- 因為法布瑞氏症臨床表現之變異性很大，因此在臨床症狀出現之前，建議仍以「疑似」法布瑞氏症作為診斷，以免影響保險等權益。