

# 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

## 龐貝氏症新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有龐貝氏症之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請在簽名前與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

### 什麼是龐貝氏症

龐貝氏症是由於身體缺乏溶小體-酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶，導致進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，進而影響到細胞的功能，又稱為肝醣儲積症第二型。此症是一種體染色體隱性遺傳疾病，男女的患病機率是一樣的。在台灣及中國南方的目前統計的發生率約為五萬分之一，而美國及荷蘭統計發生率為四萬到十萬分之一。

此症可依發病年齡與影響器官大致分為兩類：嬰兒型與晚發型

**典型嬰兒型：**在1歲前會出現肌肉無力與心臟肥大的症狀，大多數個案會在6個月前就發病。臨床上，嬰兒型最明顯的特徵是肝醣堆積在心臟而使得心室肥大，導致心臟迅速擴大，最終造成主動脈血流受阻。肝醣儲積在骨骼肌肉則導致肌肉低張力及肌肉無力，之後呼吸肌也會受影響，造成換氣不足及急速呼吸代償。大部分的患嬰在兩、三個月大時，會出現四肢活動力差及頭部控制力差等症狀。也有可能因為罹患細支氣管炎，進行胸部 X 光檢查時發現心臟肥大。肌肉無力及心臟肥大的症狀會持續惡化，以往未治療的患者會在一歲前因心臟衰竭或呼吸衰竭而死亡。

**晚發型：**又細分為孩童型，少年型與成年型。發病年紀可由6個月到成年不等，主要的表現為肌肉無力，同時易影響呼吸肌而出現呼吸無力甚至呼吸衰竭等症狀，但不會有心臟肥大的問題。

### 龐貝氏症之治療

龐貝氏症隻治療包含藥物及非藥物的治療。目前常見的藥物治療是以基因工程的技術製造患者所缺乏的酵素(Myozyme或是Nexviadyme (Alglucosidase alfa))，定期以注射的方式補充至患者體內。一些治療成功的個案，在一、二歲時已經可以正常的行走。如果開始治療的時間越晚，治療的效果就會變得比較有限。非藥物的治療包含飲食照顧、呼吸照護以及復健治療等等。

## 篩檢的重要性

透過新生兒篩檢，測定寶寶血液中酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶的酵素活性，可以檢測出嬰兒型龐貝氏症的患者。由於篩檢是測定乾燥血片中的酵素活性，而非實際血清中的酵素活性，因此被通知至醫院做確認診斷或複檢時請先不要太過緊張。台灣龐貝氏症的總發生率粗估為三萬到四萬分之一。

龐貝氏症可分為嬰兒型以及晚發型。龐貝氏症新生兒篩檢是針對嬰兒型的患者，因為嬰兒型疾病進展的非常快速，臨床診斷卻常常被延誤。雖然目前這種疾病已經有治療，可是需要早期治療效果才會好。

## 龐貝氏症之確認診斷

收到需進行確診通知，父母將嬰兒帶至醫院後，除了一般病史/家族史詢問，我們會進行下列檢驗及檢查：

1. 嬰兒血球及生化指標測定 CK, CKMB, BNP
2. 嬰兒及父母親之GAA酵素活性測定
3. 嬰兒尿液Glu4測定
4. 嬰兒胸部X光、心電圖檢查：胸部X光請父母協助嬰兒直立拍攝
5. 嬰兒及父母親之基因分析（自費）
6. 嬰兒心臟超音波檢查：如果胸部X光或心電圖有異常時才會安排

後續之追蹤：

1. 若嬰兒已出現症狀或是胸部X光、心電圖檢查有異常，嬰兒有很大的機會會需要立即住院進行更多的檢查，同時準備開始接受酵素治療。
2. 若嬰兒沒有症狀且胸部X光、心電圖檢查沒有異常的情況下，會安排門診追蹤。因酵素活性及基因檢測都需要時間，通常下次的門診約為1個月後。
3. 若後續檢查發現嬰兒的酵素活性低於正常的百分之五但胸部X光以及心電圖正常的寶寶。會依孩童的狀況請您每1-3個月回診進行心電圖及寶寶整體發展的追蹤。
4. 嬰兒型患者三個月內X光以及心電圖會出現異常，可是晚發型患者卻無法在這個時期判斷。若最終被診斷晚發型的孩童，我們未來還會以電話或信函進行長期追蹤，還請您見諒及配合。