

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

龐貝氏症是由於缺乏溶小體-酸性 α -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貯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。在三、四個月大時，常因為罹患氣管炎，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，一般患者在一歲以前會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，主要表現肌肉無力的症狀，伴隨呼吸系統受損的症狀，但不會有心臟肥大的問題。

龐貝氏症之治療

龐貝氏症的治療，是以基因工程的技術，製造患者所缺乏的酵素，以注射的方式補充患者體內的缺乏，矯正其疾病。一些治療成功的個案，在一、二歲時已經可以正常的行走。但是如果開始治療的時間太晚，就沒有辦法達到治療的效果。

篩檢的重要性

新生兒出生滿48小時後，透過新生兒篩檢，測定寶寶血液中酸性 α -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。由於初檢時，篩檢中心會選取百分之一的新生兒進行複檢，所以如果接到複檢通知時，並不需要太緊張。

以台大醫院 94-95 年的經驗來說，共已篩檢超過 9 萬名新生兒。進入複檢作業（須採第二次血片）的每 10 人中，有 1 人須進入確認作業（至醫院做確認診斷）。到目前為止，只有 3 人確定為龐貝氏症。總發生率粗估為三萬到四萬分之一。

篩檢的重要性

新生兒出生滿 48 小時後，透過新生兒篩檢，測定寶寶血液中酸性 α -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。由於初檢時，篩檢中心會選取百分之一的新生兒進行複檢，所以如果接到複檢通知時，並不需要太緊張。以台大醫院 94-95 年的經驗來說，共已篩檢超過 9 萬名新生兒。進入複檢作業（須採第二次血片）的每 10 人中，有 1 人須進入確認作業（至醫院做確認診斷）。到目前為止，只有 3 人確定為龐貝氏症。總發生率粗估為三萬到四萬分之一。

龐貝氏症新生兒篩檢陽性個案之追蹤

說明：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。

篩檢結果的判讀：龐貝氏症嬰兒型的患者其酵素活性大多低於 $0.5 \mu\text{mol/L/hr}$ ，或是正常的百分之五以下。酵素活性介於正常的百分之五至百分之十之間的時候，屬於部份缺乏，臨床上並不會有症狀。血片的數值判讀比較困難，還要加上酵素的比值以及抑制率，我們會再向您說明。

確診之程序：龐貝氏症新生兒篩檢陽性的寶寶回醫院確認時的年齡大約在一個月左右，此時應未有臨床症狀，若能早期治療則可以有好的治療效果。

龐貝氏症之確認診斷

- 家族史及家族分析
- 嬰兒及父母親之血球 GAA 酵素活性（嬰兒：綠頭管 3cc*2 管，父母：綠頭管 3cc*3 管）
- 嬰兒血球（CBC/DC）分析（紫頭管 1cc）
- 嬰兒血液酵素分析：CK, CKMB, BNP（1 管花頭管 1cc, 1 管紫頭管 1cc）
- 嬰兒尿液 Glu4 分析
- 嬰兒胸部 X 光、心電圖分析：胸部 X 光請父母協助嬰兒直立拍攝

- 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
- 嬰兒心臟超音波檢查：如果酵素活性低於百分之五，或是上述胸部 X 光或心電圖有異常時才會安排
- 嬰兒皮膚切片：如果酵素活性持續偏低，則需進行皮膚切片，以皮膚纖維母細胞所作之酵素分析可得到更可靠的結果。

後續之追蹤：

1. 由於確認診斷項目須配合父母親血球 GAA 酵素活性等數值同時判讀，因此若非高度懷疑的個案，通常會在下次門診(約 1 個月)時統一解釋確認報告，基因報告則需等約 4-6 個月。
 - 對於酵素活性介於正常的百分之五至百分之十之間，胸部 X 光以及心電圖正常的寶寶，只要請父母親們注意寶寶的發展即可，不需再回診。
 - 對於酵素活性低於正常的百分之五，胸部 X 光以及心電圖正常的寶寶。將請您每 1-2 個月需回診進行心電圖的追蹤，及寶寶發展。
2. 對於高度懷疑的個案，將會安排進一步的檢查，如有症狀，則立即安排進行治療。
3. 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。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。