

也說龐貝氏症

龐貝氏症的患者因為基因出現問題，先天缺少一種負責分解肝糖的酵素「酸性 α -麥芽酵素」(Acid alpha-glucosidase, GAA)，身體無法正常代謝肝糖，導致肝糖不斷堆積而損害肌肉功能，最終導致呼吸困難及引致心臟衰竭而死亡。它在國際上的病發率為1比40000至1比15000之間。

此病症大部分患者都屬染色體隱性遺傳，如父母親雙方同為缺陷基因帶因者，所生的小孩有四分一機會遺傳此症；根據以往病例，同一組家庭中，兄弟姐妹間都有機會出現相關的病例，所以遺傳諮

詢相當重要。

龐貝氏症分為嬰兒型和晚發型兩種。前者出生不久已發病，導致肌肉無力，嬰兒像毛公仔般趴在床上，難以自行轉身，亦會出現心肌肥厚、呼吸困難的情況，如不予適當治療，多在一歲前夭折。

晚發型龐貝氏症在兒童一歲以後、成年甚至年長的階段也有機會出現，徵狀主要是肌肉及呼吸方面出現問題。例如病人會出現肌肉無力、軀幹或下肢無力；有些病人會因為腰脊乏力而難以起床。亦有一些人是呼吸困難、胸悶，甚至需要呼吸機幫助呼吸，歸根究柢，都是龐貝氏症引起

橫膈肌與肋間肌無力所致。

香港確診嬰兒型的龐貝氏症，多數經由醫生為新生嬰兒檢查時發現，相比晚發型龐貝氏症較容易發現及獲得適切治療；如病人有懷疑，可先徵詢醫生建議，再進行酵素檢查、肌電圖、心電圖等檢查，如檢查結果有異常再做基因檢查以確診。

治療方面，酵素替代療法(ERT)是現有的療法，它的原理是將病人缺乏的GAA酵素定期注射至血液中，補充不足，以延緩肌肉受損害的情況。但由於肌肉及心臟的損傷難以逆轉，因此龐貝氏症最重要是早發現、早治療。及早接受酵素替代療法，以避免肌肉受病情影響而逐漸地受損，變得無力，又或因為呼吸困難需要使用呼吸機而影響日常生活。

作者為兒科專科醫生