

【龐貝氏症】新生兒篩查助發病前用藥 減慢身體退化過常人生活

更新時間 (HKT): 2019.04.17 00:10



《蘋果》製圖

龐貝氏症為隱性遺傳罕見疾病，可對肌肉及神經細胞構成損壞，目前全港有14名病人，惟因延誤診斷等，部份病人確診時呼吸、活動能力已變得很差。《蘋果》赴台灣直擊龐貝氏症治療最新情況，當地自2005年引入龐貝氏症新生兒篩查後，由嬰兒出生、確診有病到使用酵素療法，最快只需5天時間，病童在有病徵前用藥，身體退化速度大大減慢，有7歲半的病童仍能跑跑跳跳，甚至能參與運動會賽跑，與常人無異。

相關新聞：【龐貝氏症】患病港男首圓飛行夢 冀新藥面世逆轉病情

記者 嚴敏慧

龐貝氏症病人因基因異常，體內缺乏「酸性α-葡萄糖苷酶」酵素，令肝醣無法分解持續堆積，肌肉受損，核心肌、肺、心臟直接受影響，病症根據發病年齡分嬰兒型與晚發型，嬰兒型若不治療一般在1歲前會因心臟衰竭或呼吸衰竭死亡。香港現時沒有針對龐貝氏症作新生兒篩查，病人要有病徵時才被發現，很多時肌肉影響已出現，雙腿逐漸無力需坐輪椅，呼吸困難甚至要戴呼吸機，不能逆轉。

台灣是現時極少會為所有初生嬰兒全面性進行篩檢的地方，龐貝氏症是其中一個可額外付費篩檢項目，檢測收費約900元台幣，普及率達90%以上。《蘋果》早前隨香港點多醣症暨罕有遺傳病互助小組，到訪負責全台約4成篩檢個案的國立台灣大學醫院新生兒篩檢中心，中心特設串聯質譜儀專門測試龐貝氏症。

台大醫院基因醫學部教授簡穎秀表示，嬰兒血液樣本送到中心後，會用串聯質譜儀檢測，約1天時間可出結果，連同通知嬰兒家長及覆檢等，1星期能確診，目標出生後2周內開展治療。她指，該院過去篩檢70至80萬個嬰兒血液樣本，約5萬個就有1個嬰兒患嬰兒型龐貝氏症，晚發型則2萬人中有1人，前者會即時展開治療，後者則會持續監察心臟、發展進程等，到有異常時即施以酵素治療，補充酵素去分解肝醣，防止繼續惡化。

專治龐貝氏症的台北榮民總醫院兒科醫學部主治醫師楊佳鳳補充，榮總過去10年透過初生兒篩檢接收了25名嬰兒型龐貝氏症病人，另有56人是晚發型未發病的病人；嬰兒型病人在出生後平均9.8天便能接受治療，於未有病徵前用藥，並針對抗藥性等問題，病人用藥成效大，身體機能也能維持，有出生時確診，現時已7歲半大的病童，仍能跑跑跳跳，並能參加運動會的賽跑，與常人無異。

不過，香港腦科學會委員兼腦神經科專科醫生盛斌表示，初生兒篩檢存有爭議，因為晚發型病人未知何時發病，若50歲才發病，病人前半生會被龐貝氏症陰影困擾，尤其小朋友、學習、職業取向都有機會受影響，故對是否全面做初生兒篩檢存有疑問。

楊佳鳳則指，潛在病人會定期進行肺功能、睡眠檢查及發展評估等檢查，亦會抽血監察，一旦出現任何症狀會立即治病；又強調篩查重點是把嬰兒型龐貝氏症找出來，但找到晚發型也不可假裝看不到，而有篩檢前晚發型平均要13年才能確診，深信未來很多疾病不會再停留

最Hit

《蘋果日報》紙版 6月24日(周四) 最後一期。 網上版 24/6凌晨起 暫停更新。 感謝各位讀者支持。

28分鐘前 國安搜蘋果 | 《蘋果》午夜起即時停止運作 明日出版最後一份報紙

讀論主筆李平 被國安處拘捕

4小時前 國安處拘捕「讀論」主筆李平

告別讀者的一封信 大時代下已經到臨終點…… 過去大家為意識努力過，享受過做新聞的自由，就無悔了。

6小時前 《壹週刊》將結束營運 社長：過去努力過，享受過做新聞的自由就無悔了

陳凱琳30歲生日 晒一家四口幸福 staycation

2小時前 陳凱琳30歲生日 晒一家四口幸福 staycation

國安法首案 | 法庭書記廳上高舉「光復香港 時代革命」旗幟

57分鐘前 國安法首案 | 法庭書記廳上高舉「光復香港 時代革命」旗幟

蔡子強告別《明報》15年專欄 寫政治評論 已改變不了甚麼

4小時前 蔡子強告別《明報》15年專欄：寫政治評論已改變不了甚麼

新增確診 2宗 本地 0宗 無源頭輸入 2宗 印尼 1宗

1小時前 疫情焦點 | 大埔男初步確診 16日本地零感染或斷續 港增2輸入病例

賤男化身「時間管理大師」 腳踏幾船 涉半年騙50萬

10小時前 賤男化身「時間管理大師」 腳踏幾船 涉半年騙50萬



在病徵確診·基因確診將為日後醫療大趨勢。

星期一至五晚上10點半

《動腦Q》Let's Q the money!

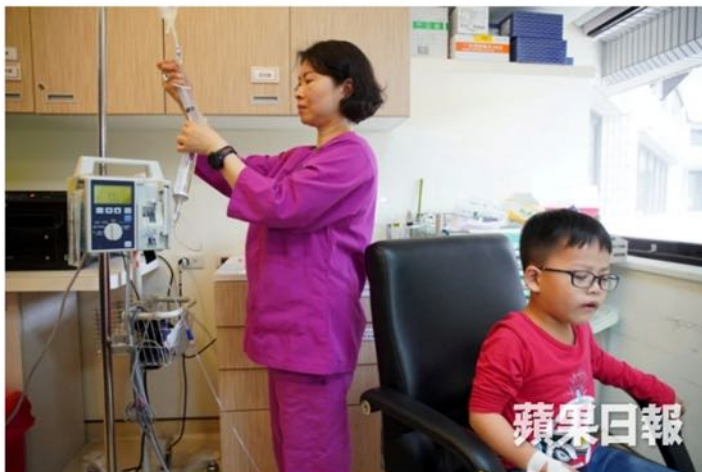
<http://bit.ly/2QW8Lcl>



英總罕見疾病治療中心·
王心義攝
(蘋果日報)



楊佳鳳表示·英總25名從新生兒篩查確診的病人·至今用藥良好·活動能力未有受嚴重影響·
王心義攝
(蘋果日報)



台灣小朋友患者一出生就用藥·至今仍能跑跑跳跳·非常活躍·
王心義攝
(蘋果日報)



5小時前
獨家唱！太極8月驟前為《蘋果》讀者
預演 將悲痛轉成動力唱到老



3小時前
國安法首案 | 控方簡介劉智鵬報告指
「光復香港時代革命」意思始終如一 鼓吹領土分離





蘋果日報

龐貝氏症病人需每一至兩周回醫院打酵素，
王心義攝
(蘋果日報)



蘋果日報

國立台灣大學醫院新生兒篩檢中心負責全台約4成血液檢查，
王心義攝
(蘋果日報)

疾病名稱	基因	檢驗項目	檢驗結果	參考值
糖血症	N	ASU/MSU	0.17	0.1-0.2
網球症	N	Inhibin/Inhib	0.01	0.01-0.02
高胱氨酸血症	N	TRCα	0.17	0.1-0.2
楓糖尿症	N	SMV1	0.01	0.01-0.02
甲基丙二酸血症	N	ABC/MAL	1.09	0.5-1.5
異戊酸血症	X	TDU/ABC	0.59	0.5-1.5
戊二酸血症第一型	X	ABC/INA	217.2	0.1-1.0
中鏈脂肪酸去羧基酶缺乏症	N	BD	0.12	0.1-0.2
自費項目	N	C26:0-LPC		
龐貝氏症	X			
嚴重複合型免疫缺乏症	X			
常體性肌肉萎縮症	X			
典型法布瑞氏症	N			
高雷氏症	N			
黏多糖症第一型	N			
黏多糖症第二型	N			
黏多糖症第三型	N			

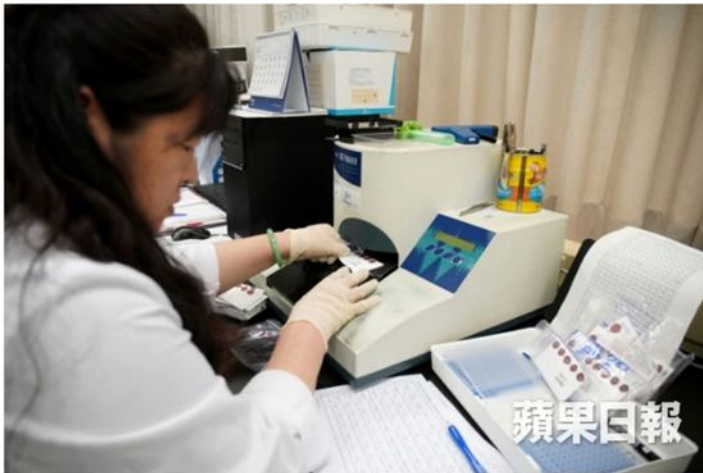
蘋果日報

台灣推行全民新生兒篩查，家長可額外選擇檢查是否有龐貝氏症此基因病，
王心義攝
(蘋果日報)

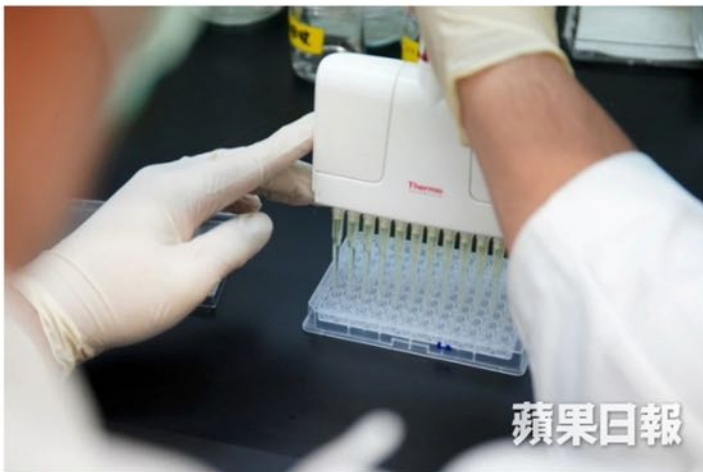




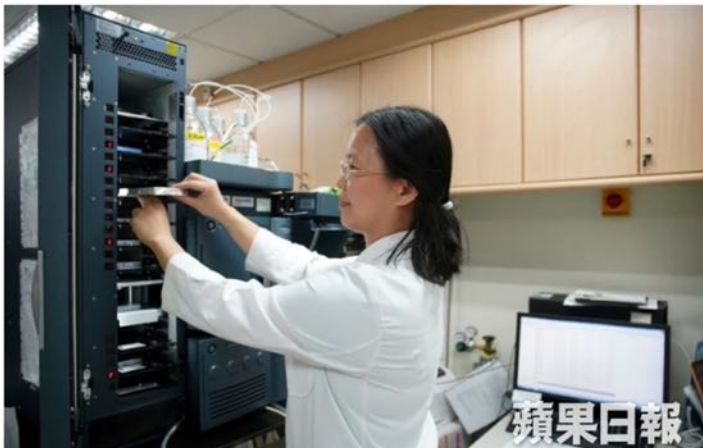
簡穎秀表示，由嬰兒出生到確診，平均一周可以完成，最快曾試過有嬰兒5日可用藥。
(蘋果日報)



測試第一步：化驗師將嬰兒的血液樣本再處理，放到測試盤內方便測試。
(蘋果日報)



測試第二步：放入龐貝氏症反應測試劑及去除雜質。
(蘋果日報)



測試第三步：再將測試盤放進串聯質譜儀，由收到樣本到有結果約需一天時間。
(蘋果日報)

[酸性 \$\alpha\$ -葡萄糖苷酶](#) [龐貝氏症](#)

相關新聞



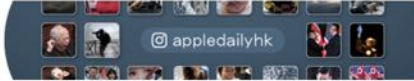
【龐貝氏症】患病港男首團飛行夢 冀新藥面世逆轉病情

2019.04.17

一格照片 · 一個故事 · Follow 蘋果Instagram!



圖片看世界



壹傳媒：香港 | 台灣 | 北美 | 蘋果日報慈善基金 | 私隱聲明 | 使用條款 | 刊登廣告 | 聯絡我們

© 2021 AD Internet Limited. All rights reserved. 版權所有 不得轉載

