



# 法布瑞氏症

## 患者家屬手冊



法布瑞氏症（又稱法柏氏症）的患者，由於**基因突變**，使身體無法製造某種特定酵素，導致一些體內代謝物無法被分解<sup>1</sup>。



結果<sup>1</sup>：

- 代謝物堆積在細胞內的「溶酶體」（lysosome），使其脹大而無法如常運作；
- 這會破壞細胞的正常功能，從而導致**器官衰竭**。

# 法布瑞氏症會影響多個器官<sup>1,†</sup>

常見病徵包括：



**眼睛**  
(角膜濁斑，但大多不影響視力)



**大腦**  
(腦血管意外、中風的風險增加)



**排汗問題**  
(減少出汗，導致無法耐受熱度及體力勞動)



**心臟**  
(心臟問題是主要的致命原因。當中包括：左心室肥厚、心律不正、梗塞等)



**腎臟**  
(蛋白尿、腎功能衰退)



**腸胃道**  
(噁心、嘔吐、腹痛、腹瀉)



**手腳的周邊神經**  
(疼痛、灼熱感、刺痛)



**皮膚**  
(鼠蹊部及關節出現暗紅色的皮膚隆起)

其中在「非典型法布瑞氏症」的患者，**心臟**問題較為常見<sup>2</sup>

<sup>†</sup>根據不同患者的病徵發展會有所不同，出現以上任何病徵也請多加留意

# 法布瑞氏症有兩種類型<sup>1,2</sup>

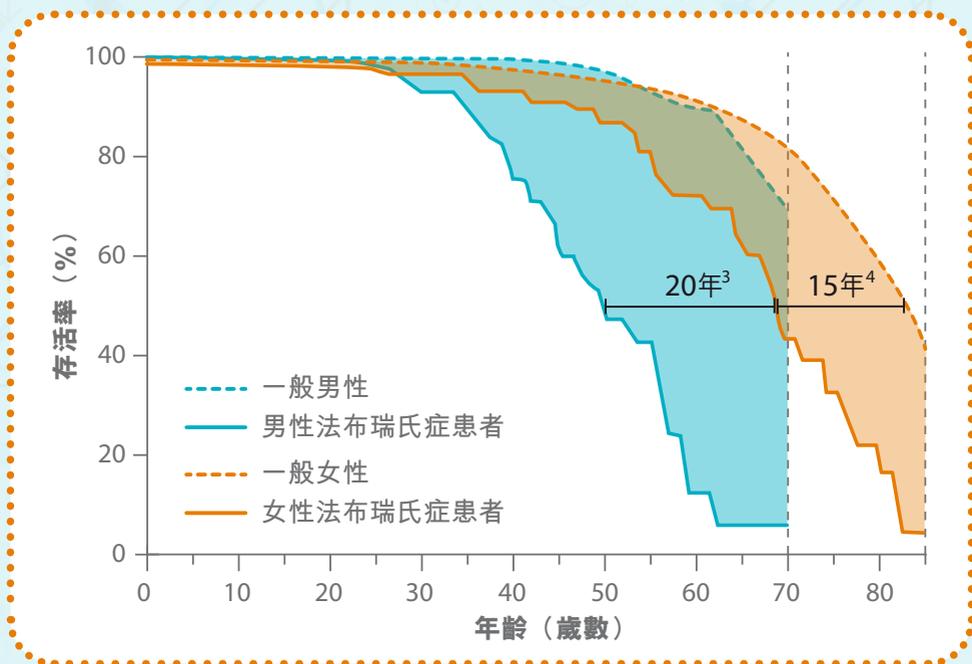
## 典型法布瑞氏症

- 發病年齡：通常在十多歲時發病
- 發病症狀：肢體末梢極度疼痛與燒灼感、少汗、腸胃功能異常或出現暗紅色的皮膚隆起等；到20-30歲時，心臟、腎臟、眼睛、腦部等多個器官可能會逐漸出現病變。

## 非典型法布瑞氏症

- 發病年齡：通常在40-50歲時發病
- 發病特色：沒有典型法布瑞氏症之疼痛症狀，僅出現單一器官病變
- 發病症狀，例如：
  - 心臟變異型：胸悶、胸痛、心律不正、左心室肥大
  - 腎臟型：蛋白尿、腎功能指數變異、腎衰竭
  - 中風型：通常中年後可能面臨中風危機

**法布瑞氏症患者\*的預期壽命比一般人短15至20年<sup>3,4</sup>**



\*接受治療前<sup>3,4</sup>

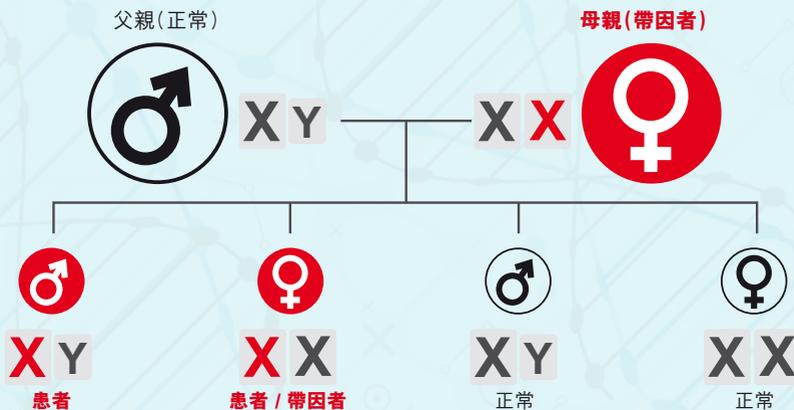
# 法布瑞氏症如何遺傳？

法布瑞氏症是一種遺傳疾病，它的突變基因有機會遺傳到下一代。

導致此疾病的突變基因出現於X染色體，這是基因遺傳中決定性別的部分<sup>1</sup>。

**X** = 正常的X染色體

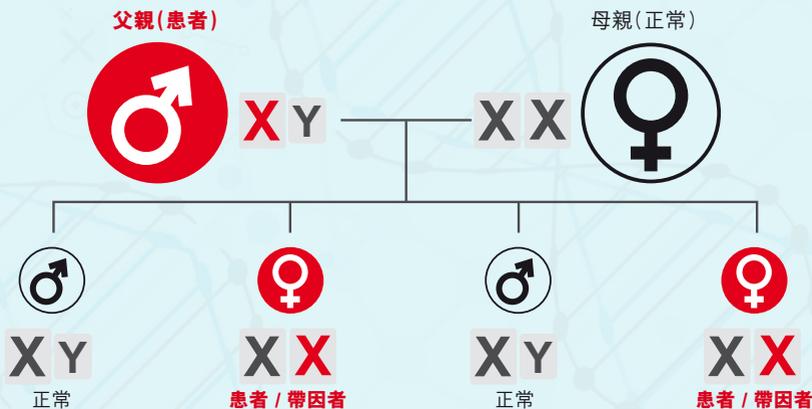
**X** = 帶有突變基因的X染色體



若女性攜帶此突變基因，她有50%的機率將其遺傳給她的子女（不論性別）<sup>1</sup>。

**X** = 正常的X染色體

**X** = 帶有突變基因的X染色體



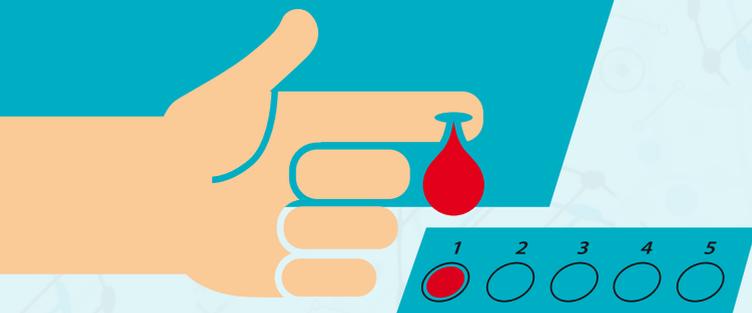
若男性攜帶此突變基因，他將會遺傳給他的女兒，但不會遺傳給他的兒子<sup>1</sup>。

# 如何診斷這個疾病？

法布瑞氏症有許多症狀都與其他疾病相似，因此較難診斷，亦可能耗費多時才得以確認<sup>1</sup>，導致因延遲診斷而出現晚期併發症的風險增加<sup>1</sup>。

診斷經由簡單的血液檢測即可，有**兩種方法**可以進行<sup>5</sup>。

## 經由在試紙上滴血檢驗



## 經由在試管中的標準血液樣本



- 採集的血液樣本接著進行分析，以測量消化細胞代謝物所需酵素的濃度，這就是所謂的酵素濃度<sup>5</sup>。
- 也可能需要使用血液樣本進行基因分析以確認診斷，尤其是女性患者<sup>5</sup>。

## 治療方法<sup>1</sup>

今日，法布瑞氏症已經有治療的方法：**酵素替代治療**。酵素療法是每兩週為患者輸注他們所缺乏的酵素，使溶酶體能夠再度正常運作。

## 小貼士

如果一個家庭成員證實患上法布瑞氏症，其他的家庭成員（包括子女或兄弟姐妹）很可能會遺傳到法布瑞氏症異變基因，因此應考慮接受檢查。詳情請向醫護人員查詢，不要延誤對自己和親人的診斷。



香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組  
Hong Kong Mucopolysaccharidoses &  
Rare Genetic Diseases Mutual Aid Group

「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」是一個由病友及家屬組成的互助及自助小組，目的是為患上黏多醣症及罕有遺傳病的病友及家人互相支持和鼓勵，協會宗旨：

- 給予患者及家屬有關疾病及醫療的最新資訊、社區資源及活動介紹；
- 促進患者及家屬之間的情緒支持及互助互勉的精神，讓他們分享治療、復康及生活的心得；
- 爭取醫學界對黏多醣症或罕有遺傳病症的重視，並且協助有關方面在藥物及其他治療方法上的研究和發展；
- 匯聚患者及家屬的力量，向有關方面反映他們的需要，爭取社會資源獲得合理的分配，並且得到社會上平等的機會。

機構電郵：[hkmpsinfo@gmail.com](mailto:hkmpsinfo@gmail.com)

機構網址：<http://mps.org.hk/>

機構臉書：<https://www.facebook.com/mpshk/>

參考文獻：

1. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.
2. Arends M, et al. *J Am Soc Nephrol.* 2017;28(5):1631–41.
3. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38:750–60.
4. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38:769–75.
5. Rozenfeld PA, et al. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7:e00794.

本小冊子由香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組出版©2021

感謝盛斌醫生參與審核校對