

糖豆豆的故事

信息來源於四川新聞網 / Cited from <http://www.newssc.org/>

粘多糖病·小常識

“這是一顆豆豆的故事，也是一個人的故事：夏天來了，園子里的豆豆落到泥土上，等待發芽。糖豆豆和每一粒豆豆一樣，每天努力地吸收養分、曬太陽、做運動，夢想著長大。可是，糖豆豆一直沒長高……”

粘多糖病的故事，大多是這樣開始。對每一顆“糖豆豆”，“長不大、活不長”是醫生對他發出的不詳語言。產前難預知，治療沒效果，讓許多病人及家人心力交瘁。所幸隨著醫療技術和藥品開發技術不斷發展，世界對這類罕見遺傳病的關注越來越高。

◎粘多糖病有 7 類

粘多糖病（英文 Mucopolysaccharidoses，簡稱 MPS）是一種罕見的先天性新陳代謝異常疾病。

正常情況下，人體會生產酶來分解我們細胞所需的物質。粘多糖作為一種長鏈複合糖分子，是構成人體組織和器官的主要成分。粘多糖病就是因為身體基因突變，難以產生內分解粘多糖的酶，最終使粘多糖不斷累積，影響細胞的正常功能，破壞身體的多個器官，包括心臟、骨骼、關節、呼吸道系統、神經系統。儘管出生時這種病可能不明顯，但是隨著年齡增長，細胞日益損壞器官受損。罹患粘多糖病的人多數活不到 20 歲。

粘多糖病有 7 類：1，2，3，4，6，7，9 型和許多亞型。這七種類型是根據缺少分解某一種粘多糖的酶和所表現的症狀來劃分，雖然每種類型不同，但多數患者通常經歷正常發展，慢慢身體和心理功能才惡化。

◎世界已經很重視

1919 年德國兒科醫師 Hurler 首次描述了 MPS-1 型的臨床特徵。1962 年眼科學家 Harold Scheie 又描述了 MPS-6 型。1968 年，有科學家嘗試酶替代治療，但未獲成功。醫學專家 Hobbs 首次嘗試用造血幹細胞移植作為 MPS 病人酶的永久來源，使患兒生存期延長。

中國首次成功的粘多糖病幹細胞移植手術于 2005 年在廣東第二人民醫院進行。據統計，當時我國僅確診 138 例粘多糖病例。目前，我國廣州、北京、上海三地可進行粘多糖病幹細胞移植手術。而中國香港、台灣也分別設有粘多糖暨罕有遺傳病互助小組、粘多糖症協會。

相比中國，歐美國家對粘多糖的認識和重視程度更高。位於北卡羅萊納州達勒姆的美國粘多糖病協會是世界最著名的粘多糖病服務機構之一。該協會不僅為醫學研究、病患治療提供幫助，還一直致力於該病相關知識的傳播。而在歐洲的英法等國，粘多糖病的社會認識度已非常高，許多地區性醫院都具備相關診治條件。