

黏多醣症第一型(簡稱 MPS 1)

MPS 1 依照病情嚴重程度可分為三個亞型，最嚴重的一型稱為 Hurler 氏病，是 1919 年 Hurler 醫師首先描述的，最輕的一型是依照 Scheie 醫師命名，嚴重程度介於二者中間的稱為 Hurler / Scheie 。

致病原因

不論那一個亞型的 MPS 1 都是因為缺乏一種 α -L-iduronidase 的酵素所致。由於酵素缺乏，黏多醣無法分解而堆積在細胞內。這一種酵素負責分解體內兩種黏多醣(dermatan 及 heparan sulphate)，但是目前的酵素檢驗方法無法正確地預測疾病的嚴重程度。

不過科學家們已著手研究致病基因，相信不久將有更正確的檢驗方法，在最近一年已有顯著的進展，部份基因缺陷已被找出來了。值得注意的是不論是那一個亞型，病情程度也都各有不同。

遺傳方式

MPS 第一型患者的父母各帶了一個會造成此病的隱性缺陷基因，這個基因原來是負責製造 α -L-iduronidase 酵素，當兩個隱性缺陷基因碰在一起時，便會讓孩子得病，孩子身體的酵素無法正常地產生，即導致黏多醣的堆積。由於父母都是帶因者，因此每一次懷孕都會有 1/4 機會生到有病的孩子，因此病兒親人應接受遺傳諮詢。目前已有方法可以在產前階段檢查出胎兒是否得病。

生長

這些孩子的生長情形依亞型及病情程度而不同。Hurler 亞型的孩子出生體重多半超重較大，在嬰兒期也長得較快，但到了週歲之後生長漸緩，三歲之後差不多即停頓。孩子最終的身高多半很少超過 120 公分。至於 Scheie 亞型的孩子則生長情形較好些，最後可達 150 公分左右。

智力

Scheie 亞型的病人智力都是正常的；而 Hurler / Scheie 亞型的病人多半可以有正常智力，但有些人會有輕度到中度的學習障礙。至於 Hurler 亞型的患者智力會受損，但是嚴重程度因人而異，有些只會說幾個字而已，有些

則會說話甚至會讀一些簡單的字。須特別強調的是，父母應在孩子退化現象愈來明顯之前，儘可能多教他，很多時候他們具有驚人的潛能。甚至在病情進行一段時間之後，孩子失去他先前學會的技能時，仍可能還保留部份的學習經驗。所以不要氣餒，要儘量給孩子機會。

外觀

患 Hurler 亞型的孩子外型都很相像。他們的頭較大，而且前額較突出，這是因為他們的頭骨骨縫癒合的速度較不正常之故。這些孩子鼻子較寬扁，並多有朝天鼻，眼窩較淺所以眼睛看起來較突出，舌頭較大，常伸出外面，頭髮眉毛較粗，體毛也較多，所以看起來濃眉大眼，五官粗糙。另外肚圍較大而突出，常有臍疝氣，走路、站立的姿勢也很特別。

Scheie 亞型的患者則外表差異較大。成人之後，他們看來較矮胖，軀幹比四肢短，脖子也較短。臉型則是寬咀方下巴。

呼吸系統的問題

由於這些患者的鼻子較扁平，鼻後氣孔較窄小，所以容易鼻塞，而且即使沒有感冒，也常常流鼻涕。他們的扁桃腺常常腫大，使呼吸更不通暢。氣管壁也由於黏多醣堆積變厚、變硬，加上脖子短，更造成呼吸道不通暢。

他們的胸部構造也不正常，肋骨像划船槳，既寬且厚，肋骨交界處變硬，因此胸腔較無彈性。加上肝腫大，使橫膈膜往上頂，更使胸腔的容積變小。由於黏多醣堆積也使得肺泡壁變厚，就像厚皮的氣球一樣，須要用力才能使肺張開。這些因素都使患者上呼吸道或氣管內的分泌物（痰）不容易咳出來。一旦這些痰堆積在肺裏，就容易引起感染，造成氣管炎或肺炎。

有很多孩子即使沒有感冒，呼吸聲音還是很大，特別在晚上，他們常打鼾或睡不安穩；有時候睡覺時會發生呼吸暫停數秒以上再喘氣的現象，若有這種呼吸的情形發生，應告訴醫生。若情形沒改善，可能須要住院做睡眠呼吸檢查。

檢查的方法是利用氧氣和亞二氧化碳濃度監測，並連到電腦分析儀，來分析這種情形之發生及嚴重程度。某些情況下，可能須要切除扁桃腺或鼻後腔的腺樣體，以便使呼吸道通暢。此外做拍痰等物理治療方法，也有助於使呼吸道的分泌物排乾淨。

藥物

MPS 的孩子因為體質特殊，所以家長最好不要隨便買成藥。例如有些治咳嗽的藥會使痰變得粘稠，結果反而更不容易咳痰出來。某些成藥含有鎮定成份可能會加重睡眠暫停呼吸的情形，或使呼吸更困難。另外，常常使用抗生素（消炎藥）會減低藥效，甚至引起口腔或陰道的念珠球菌感染。

心臟

Hurler 亞型之患者多半都有心臟問題。黏多醣堆積在心臟瓣膜上，會損害瓣膜之功能，但通常是好多年之後才會出現症狀。瓣膜有問題時多半會造成心雜音，醫生聽診時可以查出來。黏多醣也會堆積在心臟肌肉內，造成心肌肥厚或壓縮的力量受損。所以患者應定期接受心臟超音波的檢查。有時候心臟的冠狀動脈也會因黏醣沉積而變得狹窄，此時可能出現心絞痛的症狀。所以如果患者在運動時出現胸痛、胸悶的情況，應提高警覺。其他兩個亞型的症狀則較輕微，發病也較晚。

腦部

Hurler 亞型之患者的腦部因為黏多醣堆積之故，大腦會變腫大。腦組織外圍有脊髓液循環流通，有少數的情形腦組織腫大，阻礙了脊髓液之流通而造成水腦，這種情形可能須要開刀做分流手術。

眼睛

眼角膜是覆蓋在黑眼珠前的一層組織，在正常的情況下是透明的。黏多醣堆積在角膜上會使角膜漸漸變混濁。如果變白色混濁的情形嚴重，會影響到視力。角膜不正常也會使光線進入眼球的路徑發生異常，病人會有怕光的症狀，此時可戴太陽眼鏡或帽子遮光減輕不舒服。

有些時候患者也會發生眼壓增高（即青光眼），青光眼嚴重時會傷害視神經。青光眼可以眼藥或手術治療，因此 **MPS** 的患者應該定期檢查眼睛。

聽力

MPS 1 的患者多半有聽力受損的情況，所以應定期接受聽力檢查。聽力障礙的原因有些是聽覺神經的問題，更常見的情況是因中耳炎引起的。在口腔後方有一條歐氏管和中耳相通，**MPS 1** 患者的歐氏管會變窄，感冒時容

易併發中耳炎，甚至因中耳炎合併中耳積水。中耳炎須使用抗生素治療，而且治療時間要足夠。如果積水嚴重，可能須手術引流出來才容易好。

肝臟脾臟及腸胃問題

由於黏多醣之堆積，患者多有肝脾腫大的情形，加上腹部肌肉較無力，使患者肚子往外突出。因此患者也較常有臍部疝氣或是有腹股溝疝氣的情形。兩種疝氣均可以手術治療。患者也常有腸道蠕動異常的情況，有些是常常腹瀉，有些則是便秘。

四肢及關節

患者的手指多短短胖胖，由於黏多醣之堆積的結果，手指關節漸漸僵硬，使手指彎曲無法伸直。有時患者會覺得指尖麻木，那是因為腕部韌帶肥厚，使得手部神經受到壓迫導至神經麻痺。如果有這種症狀，應做神經傳導檢查，必要時可手術治療。

除了手指關節之外，患者其他關節也常常會僵硬，甚至使穿衣穿鞋等動作發生不便。患者站立時的姿勢常是膝蓋及臀部呈彎曲狀態。有時小腿後部的肌腱較緊，患者會踮腳尖走路。有時患者則有 X 型腿。這些關節及四肢的異常可能會引起疼痛，使用熱敷、肌肉放鬆劑或止痛劑會有幫助。若情況惡化須請骨科醫生會診。

飲食問題

醫學研究並沒有發現那些食物對這些患者特別好。但是這些患者常有肥胖的問題，所以宜減少食用全脂牛奶（改為脫脂或低脂）及高糖份、油膩的食物。患者的嘴唇、牙齦、舌頭均較肥厚，牙齒排列及發育也較不好。

由於他們不易做好口腔清潔工作，家長應幫忙他們刷牙，用牙線、漱口水清潔，以防止口臭及蛀牙。也可請牙科醫生在牙齒上塗氟或填牙凹洞，減少蛀牙的機會。如果患者合併有心臟瓣膜問題，治療牙齒前後應給予抗生素，以預防細菌性心內膜炎的發生。

隨著疾病的進行，到後期患者可能因咀嚼吞嚥動作困難，進食時容易噎到，或必須吃半固體、流質食物。吃東西噎到氣管是很危險的，所以太小的（花生米、瓜子），太黏的食物（件糕、湯圓）應避免食用。這些孩子也常有嘔吐的現象，有的是因為吞進去太多的空氣，或食物未咀嚼好，有些

則是不知道已飽了一下子吃得太多，家長應仔細觀察，並與醫師討論。

麻醉的問題

若遇到孩子須要拔牙、動手術時，儘管是小手術，麻醉都必須由有經驗的醫師來做，因為 MPS 的孩子做氣管插管有時候很困難。

骨髓移植

骨髓移植術已經有許多年發展的歷史，也能應用於 MPS 的病人，特別是病人的兄弟姐妹之中，或且由骨髓庫的檔案中，可以找到合適的捐贈者，可能是治療上的另一種選擇。

骨髓移植若成功，根據台灣的病例觀察，可以減輕病程，但對於已經受損的部份則無法恢復。另外骨髓移植術本身的危險性及併發症也是須要事先衡量得失。因此在決定是否接受此治療方式之前必須與專家詳細討論。

壽命

MPS 1 的患者視其病情的嚴重程度，壽命長短差距很大。Scheie 亞型病人壽命和正常人差不多，但 Hurler 亞型者很少活過 10 歲或 12 歲，有些甚至更早死亡。死因多半是感染症、肺炎或心臟衰竭。死亡前倒不至於會遭受甚麼痛苦。但是父母若能事先有心理預備，將使自己及孩子都更容易面對那一天。

青春期及婚姻

Scheie 亞型或 Scheie/Hurler 亞型患者多半都有正常的青春期發育，而且也具有生育能力。外國也曾有結婚生育的病例，患者若與不帶此病基因的人結婚，那麼患者的孩子都不會得病，但是都會帶有此病的基因。

我們不能決定生命的長度
但可以豐富它的深度
我們不能預知明天的安危
但可以充份利用今天

註：內容譯自海外網站 (2005 年)