

黏多醣症第三型(簡稱 MPS 3)

簡介

黏多醣症第三型又名聖菲利柏氏症 (Sanfilippo Syndrome)。一群美國醫生在 1963 年首度描述了此病症的各種症狀，其中一位就是聖菲利柏醫師 (Dr. Sanfilippo)，黏多醣症第三型即以他的名字來命名。

這本小冊子以黏多醣症協會的名義發表，由一群家長與醫師將他們的經驗以值得參考的醫學資料與大家分享。醫治黏多醣症並無特效藥，但還是有很多方法可以幫助病童與父母來享受生命以及對抗他們將會面臨的各種問題。

MPS III 的類型

截止目前為止已經發現 MPS III 是因為缺乏四種酵素所引起的，所以此病症可分為 A、B、C、D 四個亞型。在英國，罹患 A 型的病童最多，B 型和 C 型的病童也為數不少。D 型非常罕見，目前為止，全世界僅發現七個病例。

這四個病症間的差異極小，曾經有一些輕微 B 型的患者一直到成年，都還不受此病的影響。

致病原因

黏多醣是由許多氫基葡萄糖連結成長串的巨大醣份子，主要功能在構成人體內的結締組織。

黏多醣的英文名稱為 Mucopolysaccharides, “saccharide” 是醣份子的統稱 (如 Saccharin, 即代糖)，“poly” 是多的意思，而“muco”是指黏稠的凝膠質。

人體會不斷地將用過的物質淘汰,並將他們分解以便排出體外。但患有黏多醣症第三型的病童體內少了一種特別的酵素。這種酵素是分解稱為『肝黏醣硫酸鹽』 (heparan sulphate) 的特殊黏多醣的重要元素。這些分解不完全的黏多醣在骨骼與軟組織的發育中無法被利用，而積存於身體的細胞內，進而對人體造成漸進式的破壞。此病在嬰兒時期狀況可能不明顯，但隨著越來越多的細胞遭到破壞，症狀也逐一浮現。

MPS III 的發生率

一項荷蘭的資料顯示，大約每 24,000 個新生兒當中就有一個是 MPS III 患者。而英國黏多醣症協會的資料顯示，十年當中共有 86 個 MPS III 的嬰兒在英國出生。

遺傳方式

每個人的遺傳皆來自我們的父母，這些基因決定了我們身高、外表等特質。幾乎所有的基因都是成雙成對的，有些基因是隱性的，也就是說我們雖然帶有這些基因，但並不對我們的生長發育產生任何影響。而黏多醣症第三型就是由一對在對等位置上的隱性基因所引起的，倘若一個人的某一對基因當中的一個是正常，而另一個為不正常時，便是隱性帶因者，不會有異常症狀。如果兩個各帶有不正常基因的人結婚，他們每一次懷孕都有四分之一個機會讓胎兒同時從父母雙方遺傳到這個有缺陷的基因，而導致疾病的發生。

此外，黏多醣症第三型病童的其他正常的兄弟姐妹中，有三分之二的機會成為帶因者。但這些病童的手足可以放心的是，這是一種十分稀有的病症，只要他們不與表親或其他近親結婚，嫁娶到另一位帶因者的機率是十分渺茫的。所有患有此病症兒童的家庭在計劃懷孕之前，都應先諮詢醫師或基因遺傳顧問。

產前檢驗

如果您已經有一個罹患此病的孩子，您可以在往後的懷孕中接受檢查，以便查出胎兒是否又再罹患同樣的病症。如果您有意做檢驗，應在懷孕初期即向醫師表明。

治癒機率

現今醫學仍只能對 MPS III 做症狀的治療，而無法根治。科學家已著手進行許多醫學研究，試圖取代消失的酵素，但尚未有進一步的突破。曾經有 MPS III 的病童接受骨髓移植治療，但效果不彰。

病情發展

每位病童的病情皆不相同，病情發展速度也有快有慢。一般而言，病情的

變化是漸進的，因此病童大都能適應這樣的變化。

MPS III 的病情發展可分為 3 個階段：

1. 第一階段對許多學齡前病童的父母而言，是十分令人沮喪的。父母開始擔心自己的小孩發展得比別人的小孩慢，而且認為小孩的好動和一些行為上的問題是父母的過錯。

此症的診斷比其他類型困難，因為有些病童看起來與正常小孩子並沒有兩樣，而且他們的症狀是在所有小孩子身上都可以看到的。醫生切須十分敏銳才能察覺病童的確有嚴重的問題，接著為病童驟尿和抽血，以便進一步確認。決此，病童的父母在接連生了幾個 **MPS III** 的小孩之後發現小孩有問題的情形，並不罕見。

2. 病童到了第二階段會變得十分好動，並且有行為上的問題。有些病童夜晚睡眠時間很短。許多病童對一切事物均感到無比的興趣。有位母親寫道：「水龍頭是他的最愛，我們家時常淹水。」有些小朋友喜歡咬手、衣服，或任何他們垂手可得的東西，即使煙灰缸裏面的垃圾也不放過。

很不幸的，病童的語言和理解能力會逐漸喪失，對很多父母而言，不能和自己的小孩談話是很難接受的一件事。有些父母會以自己的方式與病童溝通。有位母親說：「她喜歡我對著她講話，並以微笑的眼睛看著我。常與病童交談，他們的臉上會洋溢著愛。」有些小孩沒有控制大小便的能力，即使有，終究還是喪失這個能力。

3. 病童到了第三階段會逐漸安靜下來。腳步越來越不穩，常會跌咬，最後將喪失走路的能力。生活也會變得平靜些，但父母緊接著必須學習如何照顧一個完全不能動的小孩或青少年，這是一個十分耗費體力的工作。

外表

MPS III 病童大都能長到正常的高度，外觀的改變並不像其他類型的黏多醣症病患那麼明顯。病童的頭髮會變得濃密粗硬，身上的毛髮也較正常人多。兩道眉毛又粗又濃，共且會在眉頭相連。

在所有黏多醣症的類型中，第三型所引起身體上的異常狀況最輕微。由於

病童的行為問題會讓檢查不易進行，因此即使是簡單或可治癒的病症，譬如中耳感染，也不能輕忽。父母必須找到一個兼具耐心與興趣來治療一個有慢性病孩子的醫師，一旦懷疑孩子有病痛，就應該馬上與醫師聯絡。

黏多醣症第三型病童的手指頭有些時候會向內捲，他們的臂也不能完全伸展。到了末期，大關節的活力也會變得不靈活。

一般而言，病童的心臟並不會受疾病的影響，角膜也不會像其他類型的病童一樣模糊。肝脾可能會輕微的腫大，但並不會引起任何問題。病童有時會有疝氣的怖形。

許多 MPS III 的病童常會有感冒、鼻塞，以及肺部感染的問題。

以不幾個問題特別值得一提：

傳導性失聰

耳朵或上呼吸道感染可能會引起傳導性失聰。耳膜後面的壓力、外耳的壓力和大氣壓力必須一致才能維持中耳功能的正常運作。這股壓力是靠一條由鼻子後方通到中耳的耳咽管來維持的。如果耳咽管阻塞，耳膜後面的壓力會下降，鼓膜也會因而被往內吸。如果這股負壓持續不變，中耳內部的液體會逐漸累積，時間久了會變得像膠水一樣稠，這就是所謂『膠水耳』。

如果可能的話，可讓病童接受輕劑量的全身麻醉，切開耳鼓，將液體抽出。再將一根小的通氣管插入，以保持洞口暢通，讓空氣得以由外耳進入，直到耳咽管的功能恢復正常為止。通氣管經過一段時間後會自動掉出來，如果聽力再發生障礙，可換插一組叫 T 型管的通氣管，T 型管可在耳內停留較長的時間。

腸胃問題

許多 MPS III 的病童會有週期性、原因不明的嚴重腹瀉。一般認為是自主神經系統有缺陷所引起的。自主神經是掌各控非意志力控制的身體功能的神經系統。隨著病童年齡的增長，腹瀉的問題將逐漸消失，但如果病童服了針對其他原因所引起腹瀉的藥方，病情將會加遽。葛根粉對有些病童有幫助。

隨著病童年齡增長、活力量變少，且肌肉逐漸無力，便秘的問題就會浮

現。如果在餐點或飲料中增加粗糙食物並不可行的話，醫師有時也會開瀉劑或栓劑給病童。

痙攣

MPS III 的病童到了末期常會有輕微痙攣的情況，發作時病童會暫時失去意識。痙攣即將發生之前，病童會有精神恍惚，或難以餵食的情況。

部份病童會有全身痙攣的情況，可藉由藥物來控制。當痙攣發生時，應讓病童側躺，以免吸入嘔吐出來的東西。病童必須一直保持側躺的姿勢，直到痙攣結束為止。父母應檢查一下病童的氣管是否暢通，千萬不要餵病童吃任何東西。

青春期

男童將會經歷青春期的各種的變化。

壽命

壽命長短因人而異。平均壽命約十四歲，但有些病童並無法存活那麼久，而有些病童則活到二十多歲。一些輕型病患甚至有三十多年的壽命，很少數病患可活到四十多歲。

讓生活更協調

了解 MPS III 病童的人都十分清楚病童的行為問題並無法改善，唯一的方法即是儘可能調適家庭生活以及替自己與家庭其他成員安排時間休息。

有些病童父母會尋求心理醫師的協助，以試圖改變病童的行為，但成效有限。值得一提的是，病童的行為會隨著病情的進展而改變，即使一個有效的方法可能很快就不適用了。

改變屋內環境

如果能在父母聽力範圍之內騰出一個房間或部份房間讓病童活動，對父母將有很大的幫助。父母可放心地煮飯或接聽電話，不需要擔心病童安危。這個房間必須很安全，易碎或尖角的家具都必須移開，取而代之的是大布墊或床墊。窗戶必須換成強化玻璃，地板也須改成容易清洗的材質。房間

內可擺一些病童喜愛的玩具，電視和音響必須放在高架上或懸吊在天花板上，由父母以遙控器操作。如果您正要搬家，可事先考慮病童隨著病情的發展，將需要甚麼樣的環境。專業的治療師或許可為您提供意見。如有任何問題，歡迎您與黏多醣症協會聯絡。

餵食

有些病童從未進展到咀嚼食物的程度。一些病童學會咀嚼，但會逐漸無法吃整塊的食物，尤其是跟平滑可口的食物混合在一起的塊狀食物。許多病童會變得很挑食，毫無理由的拒吃一些食物。

病童的餵食會越來越困難，但父母仍應儘可能地鼓勵病童自己進食。父母可當著孩子的面先聞聞他們的食物，再幫他們一起將食物送進咀巴，這些動作可幫助病童做好吞嚥的準備。有些父母發現音樂盒或電視可讓病童在用餐時安靜下來。

當病童逐漸失去吞嚥的協調能力時。他們吃東西時會開始發聲或咳嗽。最理想的食物是濃稠的流質食品，肉類用慢火久燉比只切成小塊來得容易吞嚥。將病童的手由下巴漸漸往喉嚨的方向移，再順著脖子往下移，力如此可促使舌頭蠕動並刺激吞嚥的力作。噎到對病童而言是十分可怕的經驗，此時父母可拍拍病童的背並握著他們的手，以祛除他們的恐懼。

不要將食物放在病童舌頭的後半部，以免發生危險。餵食時將病童後仰可能更容易讓食物掉進氣管，因為病童吞嚥的協調能力並不好。當病童毫無吞嚥的動作，或進食時開始發聲或咳嗽時，父母應尋求醫師或專業治療師的意見。

哽噎或噎到

萬一病童噎到，父母的反應要快，快速將小孩而朝下抱到父母腿上或椅子上，病童兩肩中間拍打三四次便將食物吐出。病童直立時拍打他們的背只會讓病童將食物吸入氣管而不是將食物咳出來，如此一來，將使情況更糟糕。如果病童在噎到之後的一兩天內有發燒的現象，應儘速就醫。這可能是食物碎塊被吸入肺中，必須馬上治療。

牙齒

MPS III 病童的琺瑯質比其他類型來得堅固。但仍必須小心保養牙齒，因為

牙齒，因為牙痛常是 **MPS III** 病童疼痛的根源。牙齒必須定期清洗，如果病童居住地區的飲用水沒有經過加氟處理的話，定期清洗牙齒和使用氟滴液或藥片是十分重要的工作。病童必須到醫院的齒科做定期的牙齒檢查。

牙齦會變得不健康，尤其如果病童吃的食物是不需要咀嚼的話，更無法刺激血液循環到牙齦。有關這個問題，父母應尋求牙醫師的建議。

飲食

大部份病童的食慾都還不錯，但如果病童開始挑食的話，將很難達到均衡飲食的目標。父母應徵詢醫師或營養師的意見，看是否為病童補充維他命。

醫學研究並沒有發現那些食物對病童特別有益，有些父母發現有時候改變病童的食物可以改善腹瀉與過動的情況，避免吃含太多添加物和色素的食物，以及減少糖份的攝取對上述情況將有幫助。

隨著病情的進展，後期患者可能因咀嚼吞嚥動作困難，進食時容易噎到，因此必須吃半固體、流質食物。吃東西噎到氣管是很危險的，所以太小的(花生、瓜子)、太黏的(年糕、湯圓、粽子)食物應避免食用。

復健治療

當病童還小且能自己活動的時候，並不需要定期做復健，此時期胸部復健可幫助胸部感染的復元。

隨著年齡的增長，病童腳關節和腳踝會變得僵硬麻痺。所有會引起疼痛的運動都應該避免，主動和被動的運動以及水療法對關節的活動均有幫助。

當病童無法自行活動時，保持病童姿勢的正確以避免對某些部位的關節產生壓力是很重要的。如果腳踝關節產生畸形使得病童行走困難，可在病童可以適應的情況下，讓病童穿配有膝下支撐架的靴子，如此可幫助病童走得遠一點。

手腳冰冷

很難說手腳冰冷是黏多醣症的症狀之一，或只是單純的缺少活動而引起的。這問題也許不會困擾病童，但如果病童不舒服的話，可讓他穿羊皮襪

和戴手套。

末期病童的體溫調節機能會被破壞，因此病童可能會在夜間盜汗，而白天手腳冰冷。有些病童有體溫過低的情形，此時父母應幫病童暖身，並諮詢醫師的意見。

睡眠困難

許多第三型的病童夜晚常好動，可連續幾小時不睡覺。原因到目前為止尚不清楚。此情況可給予藥物來改善，但在找到適合的藥物之前可能需要經過一段時間的嘗試。即使找到合適的藥物，在服用一段時間之後也會失效。因此，有些父母一個禮拜僅給藥幾個晚上，或在病童服用幾個禮拜之後，停用一段時間。

由於父母白天尚須照顧病童，晚上的睡眠對父母十分重要。因此，父母應請醫師開處幫助病童睡眠的藥。有些父母會每天定時晚點再讓病童上床，這樣父母也可以連續睡長一點的時間。

有些父母會擔心全家人都睡著以後。病童會自己下樓而造成傷害。因此，有些父母會在病童的房門加鎖，或在樓梯口加一道門，或者在門上掛鈴噹來叫醒父母。

過動

MPS III 的小朋友都會經歷一段過動期，他們對任何事都相當感興趣，非常難以控制，並且不懂得危險。過動的情況並無法以藥物改善，最安全的方法就是如前面提過的改變屋內的環境。

由於第三型病童的注意力無法長時間集中，也不可能安靜地坐不來，因此讓病童到樂園或學校這類可提供許多活動的場所將可吸引病童的注意力。這些地方最好有足夠的空間讓病童奔跑以耗費病童的精力。有些病童坐車時安靜不來，因此帶他們旅行並不是問題。

咬東西

當第三型病童對周遭環境越來越沒有反應時，他們會以搖晃或咬東西來娛樂自己，例如手指頭、衣服或任何垂手可得的東西。由於咬東西的行為並無法改變，因此父母最好提供耐咬、病童有興趣的東西給他們，譬如塑膠

玩具、磨牙玩具或大塊的樂高玩具。

如果病童將自己的手指咬得太厲害，父母可考慮每天幾次以夾板固定病童的手肘，避免病童將手往咀裏放。有一種像花盆的裝置可將手固定，但手指仍可自由活動，如此一來，病童便無法將手指頭放入咀中。

與病童共享人生

在讀完這本小冊子之後，許多人可能會認為與這樣的病童一起生活，是一件很辛苦的事。然而，這類型的小朋友具有非常開朗的個性，而且大都非常可愛。以下是一些父母對自己小孩的描述：

「他完全忘記自己有問題，並且過著快樂與知足的日子。」

『許多第三型的小朋友非常喜歡音樂，而且喜歡人家唱歌給他們聽。』

「她非常喜歡兒歌和音樂，一般而言，她是快樂的！」

『雖然她有行為上的問題，但當你單獨跟她在一起的時候，她是十分溫柔、可愛，而且深情的。這些表現讓我更有勇氣面對她的問題。與第三型病童一起生活是快樂的，信不信由你！』

許多病童父母從黏多醣症協會得到了許多鼓勵與支持。如果您願意的話，黏多醣症協會歡迎您的加入。

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)