

黏多醣症第四型(簡稱 MPS 4)

簡介

所謂莫奎歐氏症 (Morquio disease) 便是黏多醣症之第四型；顧名思義當初發現此病的醫生就是莫奎歐醫生 (Dr. Morquio) 。他是一位烏拉圭的醫生，在公元 1929 年時他發表了一篇報告，在同一個家庭中有四個小孩皆有此病症；在同一年英國的布雷斯福醫生 (Dr. Brailsford) 也有相同的報告發表，所以此病有時亦稱為 Morquio- Brailsford disease 。而黏多醣症我們通常簡稱為 MPS 。

雖然 MPS 沒有任何治療的方法，但對其所引起的合併症及問題，是有方法可以處理及治療的。這份手冊是根據英國 MPS 協會的家長及專業醫生們的經驗及參考相關的資料而寫成的。

如果你是莫奎歐氏症病童的父母，有一件事是你必須了解的；每一個病人的嚴重程度都不同，即使是來自同一個家庭，其程度亦有所不同。雖然這本冊子提出了任何可能發生的問題，但並不一定每一個病人都會發生同樣的情況。

有些合併症會發生在很早的幼年期，但有的病童會發生得較晚或根本未曾發生過合併症。

致病原因

黏多醣(Mucopolysaccharides)是一種長鏈的醣份子，它被用來組成人體內的結締組織。“saccharide” 是醣份子的統稱(如 Saccharin，即代糖)，“poly” 是多的意思，而“muco”意思是黏，即是像果凍般黏稠的入子。

所謂黏多醣症乃是體內缺乏分解某一種特別黏多醣的酵素所引起的病症，會造成一種稱為 keratan sulphate 的黏多醣份子無法被分解。沒有完全被分解的黏多醣，不但不能提供骨頭及軟骨正常發育所需的成份，更會儲存在人體細胞中，而造成漸進性的傷害。在嬰兒期只會表現出一些輕微的徵兆，但當越來越多的細胞遭到破壞時，其典型的症狀便開始出現。

發生率

據估計其發生率介於 1 : 40,000 至 1 : 200,000 之間，這份數據是英國黏

多醣症協會的統計，在英國平均每十年間約有 40 個此症的病童出生。臺灣地區截至目前為止只有零星的幾個病例報告。

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。

而黏多醣症第四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，黏多醣症第四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

如果您家中已有一個黏多醣症的小孩，那麼產前的診斷是絕對必要的。

能治癒嗎？

在現今醫學領域中，對此症仍只能做症狀的治療，而無法根癒。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。

在幾年前髓移植也曾被試著用來治療此症，但結果很令人失望。

生長

此症病童的生長情形在嬰兒早期是正常的，但到一歲半時便開始變慢，真正開始嚴重停止生長則在八歲左右，其最後的身高約在九十公分到一百二十公分之間；在青春時期如繼續生長，則可長至一百五十公分左右。

外觀

此症病童臉部會有一定程度的改變，如咀巴較寬、下巴較方、鼻樑較扁平、脖子非常短，但其毛髮不似其他型態會變粗硬。

智力

此病智力不受影響。

胸部

一個正常的胸廓結構，胸骨與脊椎骨是由肋骨連接在一起的，此症病童之脊椎生長會受影響而變形、變平(整體來說，變得較短)，而胸骨比脊椎較不受影響，能比較正常地生長。

但因為正常的胸骨與不正常生長的脊椎有肋骨連接在一起，將會加壓於胸骨上，逐漸使它彎曲變形，且向前凸起呈雞胸狀。肋骨也會被牽動，而使其由原來的略呈傾斜變成與地面平行，使胸廓變成鐘形；導至呼吸受到阻礙。

雖然此病病童並不比一般人容易有胸腔感染，但一旦肺部受到感染，便較不易痊癒，所以醫生會建議你，若有任何感染情形，便要馬上找他們且需考慮使用抗生素治療。

曾有報告顯示，此型病例到高海拔處會有呼吸困難的問題，所以若病人欲乘長程之飛機或上高山前，需先到醫生那兒去做檢查。

心臟

有時在幼年期將結束前會出現心臟疾病，但在生長發育期內通常不會有問題。此症病人的心臟瓣膜會儲存大量的黏多醣，而瓣膜的功能主要在防止血液回流，如果瓣膜脆弱的話，它便不能有效地防止血液回流，這時便可放置一個特殊裝置在心臟，來改善心臟功能。

此症病人一年需做一次心臟超音波檢查來確定瓣膜有無損壞。這個檢查就像一般的產前或腹部超音波檢查一樣簡單，雖然如果檢查結果是有問題的，若情況不嚴重並不需要立刻治療。但醫生會告訴你有關牙科方面治療的注意事項（見牙齒欄）。

腹部

黏多醣會儲積在肝內而使其變大。但不至於引起任何問題，突出的腹部是因為腹內壓力略有增加，且病童的腹部肌肉層較薄弱無力，有時會引起疝氣，但疝氣可藉外科手術來治療。

脊椎

脊椎會受到嚴重的影響，其椎體會變扁平，有時椎體會滑脫，脊椎管因而變狹窄。脊椎會側彎或駝背，或者兩者皆有。也許彎曲的程度並不一定都很嚴重，但有時需穿背架來矯正。

頸椎

頸椎問題對於此病來說大概是最嚴重的了，也許到了後期才會出現頸部無法抬起的現象，但是這問題早在六歲時便開始出現了。

頸椎的問題乃因上段脊椎本身結構的缺陷，以及疏鬆的韌帶使得情況更加惡化。在第一及第二頸椎之間，應有一塊骨頭稱為齒狀突起（**odontoid process**），它由第二頸椎垂直向上生長而延伸入第一頸椎，將第一及第二頸椎連接及固定，進而在頭部前屈及後仰時支持頸部及提供頸部的支撐力。

此病病人因生長發育停止且體形較小，及有脊椎變形，所以其脊髓也不能受到足夠的保護。脊髓是神經束經過的地方，而神經可由腦部傳遞訊息到身體各處，如果脊髓受到壓迫或擠壓，那麼神經被壓迫而受損的情形會更嚴重。

有時第一個出現的徵兆便是，在跌倒後產生暫時性的手腳無力，有時則是病童走了較平常遠的路後會出現無力的現象。

此病病童在早期即要與骨科醫師保持密切的聯絡，注意觀察頸椎的變化。X光片需照前屈及後仰的姿勢，且要配合臨床情況來決定。

有些警訊是父母應該注意的，頸椎部位因特別脆弱，所以在跌倒後會造成傷害，這些都是骨科醫師事先警告您的。如何在預防危險及正常生活取得平衡是很重要的，但有些活動是絕對被禁止的，如倒立、潛水等。

治療

對於頸椎鬆脫的問題，可藉外科手術來解決，我們稱之為頸椎融合術；就是從大腿骨取一些骨頭放到頸椎中間，使其生長而連接兩個頸椎，而讓頸椎變得堅固，雖然這是一個很平常的手術，但用在此病病人身上卻不一定會成功。

還有一個使用固定器的方法稱為骨外環形固定術（halo）。就是使其頸椎復位，然後使用 halo 四個月以上，這樣可使移位的骨頭長得穩固些。Halo 是一個由頭固定到身體的外固定器，這個手術不是太痛，且住院只需三或四週，雖然穿外固定器不是一件容易的事，但通常病人會適應得很好。

膝蓋

有些病童到較大時，會逐漸出現 X 型腿、膝內翻，雖然藉外科手術可將腿拉直，但最好等到病人停止生長時才做，因太早做手術它又會回到原來的彎曲狀況。

踝關節

我們身上的任何關節皆由韌帶來連接，而此病病童的腳踝韌帶皆非常鬆弛，所以其腳踝不但脆弱無力且無法向內轉，雖然有時可穿靴子或夾板來輔助，但堅固的鞋子通常就夠了。

足部

足部的韌帶及肌腱亦是非常脆弱，所以會造成足部扁平，腳趾也會變形。

肩膀

肩膀會時常有局部脫臼的現象，所以手臂會無法抬高超過頭部，雖然這不會引起不適，但在穿衣服時或上課舉手發問時會有些問題。

髌骨

雖然髌骨常會出現脫臼現象，但通常不需任何治療，除非會引起疼痛，才需考慮手術治療。

腕關節

腕關節會變大且彎曲，韌帶會鬆弛，所以會造成手較無力，手術並無法改善，夾板也許會對某些病人有幫助。寫字對他們來講是困難的，也許使用打字機或電腦對他們來說會容易些。

耳朵

常見的問題是某些程度聽力喪失，所以需要定期檢查聽力且早期治療。

失聰可分兩種：一種為傳導性失聰，一種為神經性失聰。此病病童任何一種或兩者都可能得到。

傳導性失聰

人的中耳位在耳膜後面，在中耳和後鼻腔間的通道稱為歐氏管，可維持中耳和外耳道有一樣的大氣壓力，如果歐氏管塞住了，壓力便會下降使耳膜向內縮。假使這負壓仍持續著中耳內膜便會開始有液體流出，而且變成黏稠狀的中耳。

如果病童情況許可，在全身輕度麻醉下可做鼓膜切開術且放置一通氣管，使外耳道及歐氏管重新維持其功能。有時有些腺體會一併也切除。

通氣管最後是要取出的，如果聽力問題及再度復發，則需再重新放置，有一種T型管可放置時間久一些。有些外科醫生是不贊成游泳的，因會容易造成感染。

神經性失聰

神經性失聰乃是內耳中與聽覺有關之微小毛狀細胞受損所造成，有時還會伴隨傳導性失聰，稱之為混合型失聰。神經性失聰之處理方法便是戴助聽器。

牙齒

其琺瑯質通常較薄而使下層之骨狀物質暴露出來，因此牙齒顏色顯得較黃，容易罹患齲齒，所以應當定時清洗。牙科醫師甚至建議服用氟劑及在牙齒上塗上一層氟。

如果你的孩子有心臟問題時，你一定要告訴你的牙醫，在治療前後給病童服用抗生素。因為拔牙或口腔治療時，口腔內的細菌會由血流進入心臟。

如果需麻醉拔牙，則一定要到大醫院，由有經驗的麻醉醫生麻醉，而不能只靠牙科醫生。

眼睛

黏多醣的堆積會使角膜變混濁，這較少影響視力及外觀。有些病童無法忍受強光，因為角膜混濁造成對光凹凸不平的折射，所以他們需要戴有色的遮光眼鏡。

嘔吐

有一部份的病童會有嚴重的嘔吐而致脫水。其原因仍然不明，如你的小孩有這樣的問題時，而請教醫生。

青春期

此病病人會有正常發展的青春期，雖然女孩子的月經會來得晚些。

我們沒有理由說此病病人不能生育，雖然他們是帶有一對異常基因，但是除非他們與另一個帶因者結婚，若為女性病人則不鼓勵懷孕，因懷孕對母親的健康及生命安全會有威脅。

麻醉

對於有些病人來說，麻醉會有困難的，所以一定要找有經驗的麻醉科醫生。如果頸椎呈現不穩定的狀況，則會有危險存在。如果當病人在無意識狀態下時，脖子屈曲則需特別當心。所以這個情況應先告知孩子學校，以免孩子若發生意外而又無法聯絡到父母時，他們仍可掌握孩子的狀況。

物理治療

若在手術後，物理復健治療和水療對走路是有很大幫助的。物理治療師會幫助病童達到一個特定的目標，以恢復正常生活。應該避免被動的拉扯，因這會更進一步的傷害關節。

生活

在過去一些較嚴重的病人其壽命大約在二十至三十歲間，較不嚴重的則可活到五十至六十歲。當然如果有較先進的醫學及良好的處置，則會有較好的生活品質。每位病童的家人皆期望病人能有合理的生活。

當獲知患者有此病是個挫折、沮喪的經驗。雖然這是一個滿嚴重的病，但是我們可以找出希望及方法來使其舒適。莫奎歐氏症病童也可以有很活躍及充實的生活。他們在一般學校中參加社團及其他活動，長大後也可以上大學，得到滿意的工作，甚至開車；許多人在協會更建立了深厚的友誼。如果你願意，我們竭誠歡迎你加入。

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)