

# 黏多醣症第六型( 簡稱 MPS 6 )

## 簡介

黏多醣症第六型是黏多醣症中十分罕見的類型。Maroteaux 和 Lamy 兩位法國醫生在 1963 年首度描述了此病症的各種症狀，因此黏多醣症六型又名馬洛托-拉米氏症。

此病症所引發症狀的嚴重的困擾。事實上，有不少病患身體上並不會有太多症狀，並且能夠過正常人的生活。

這本小冊子以（台灣）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及值得參考的資料與大家分享。我們希望藉由協會所提供的黏多醣症病患的照片以及簡介，除了讓您了解病患平時會遭遇之種種困難,更重要的，是如何讓他們過一個充實的生活。

## 致病原因

黏多醣是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,即代醣), “poly” 是多的意思，而“muco”是指黏稠的凝膠質。

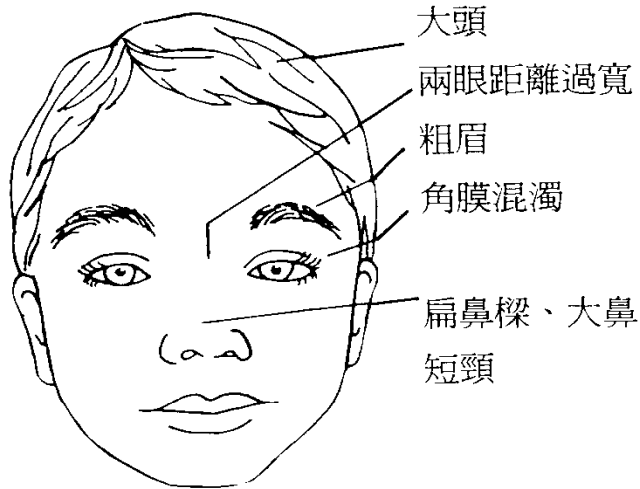
人體會不斷地將用過的物質淘汰,並將他們分解以便排出體外。但患有黏多醣症第六型的病童體內少了一種特別的酵素。這種酵素是分解稱為『皮膚素硫酸鹽』（dermantan sulphate）的特殊黏多醣的重要元素。這些分解不完全的黏多醣在骨骼與軟組織的發育中無法被利用，而積存於身體的細胞內，進而對人體造成漸進式的破壞。此病在嬰兒時期狀況可能不明顯，但隨著越來越多的細胞遭到破壞，症狀也逐一浮現。

## 發生率

根據英國黏多醣症協會的資料顯示，十年當中共有四個黏多醣症第六型的嬰兒在英國出生。據報澳洲的原住民有人罹患此症中特別嚴重的一型。

在臺灣地區，目前已知有兩位第六型的病童，一位已接受骨髓移植治療，另一位病情尚不十分嚴重。這種病也曾被發現發生在暹羅貓身上。

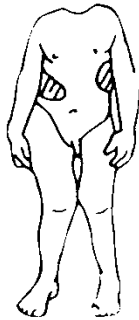
# 黏多醣症第六型患者外觀及主要病徵



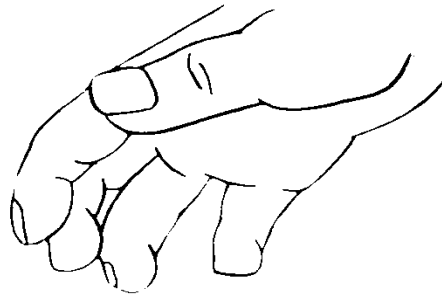
面容粗糙



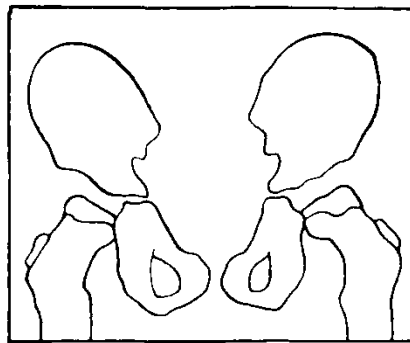
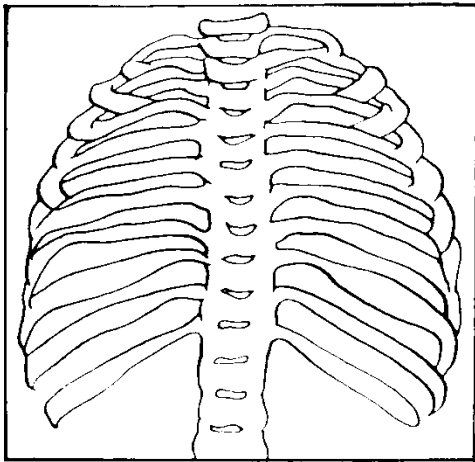
成長嚴重受阻  
半彎站姿



胸骨突出、肝脾腫大  
X型腿、膝內彎



手指內彎



寬肋骨-腿骨發育異常  
髕骨外移、髕臼增寬

## 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。

而黏多醣症第六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，黏多醣症第六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。如您有任何問題，請與本協會聯絡。

## 生長

一般而言，黏多醣症第六型病病患的成長是相當有限的。他們的最終身高大約在一百零七至一百三十八公分之間。

## 智商

病患的智商並不會受疾病的影響。許多病童的學習能力還在中等以上。

## 外觀

輕度患者的外表並無異於常人。但，很不可思議的是，許多第六型患者的外表會變得十分相像。他們的頭很大，脖子很短，雙頰豐滿，鼻子很寬，鼻樑很扁，肩膀窄而渾圓，腹部突出，頭髮比一般人粗，眉毛很濃，身上

毛髮也比平常人多，尿皮膚增厚而較無彈性。

## **心臟**

許多患者有心臟方面的疾病，但這個問題一直到生命的末期才會對他們產生威脅。黏多醣積存在細胞內，會導致某些心臟瓣膜的狹窄或無力。當血液從心臟的某一部位被泵到另一部位時，心臟瓣膜會一開一閉以防止血液回流到不正確的方向。但當瓣膜變窄而閉鎖不良時，血液會強行流過瓣膜，這時醫生便可聽到心雜音，因為無力的瓣膜會讓血液向反方向逆流。醫生在聽到心雜音之後，可能會安排患者做心臟超音波的檢查。這項檢查就與懷孕婦女做子宮超音波檢查一樣，不會引起疼痛。

瓣膜方面的心臟疾病可能幾年之內都不會引發任何問題。但如果病患感覺到心臟有壓迫感的話，可能就需要動手術換掉損壞的瓣膜。這種手術大都很成功，讓病患能夠重新過一個正常的生活。

## **腹部**

由於肌肉無力的關係，病患腹部會往外凸出，囤積的黏多醣也會使得肝脾腫大。但這並不引起任何問題。

有時候腹部的器官會由腹壁中較薄弱的部分，譬如肚臍或鼠蹊，擠疝氣或腹股溝疝氣。腹股溝疝氣需動手術矯正。

## **胸部**

胸部和肋骨可能會變型，而造成呼吸不順暢。有些患者經常有肺部感染的情況，有的則夜間呼吸聲音頗大。

## **關節**

由於骨骼與韌帶的畸形，有些關節，尤其是手臂的活動變得十分僵硬。

## **臀部**

病患年幼時臀部的骨骼可能會發生變化而造成病童在站立和行走時的疼痛。有時候臀部和膝關節產生攣縮，迫使病童在站立時必強彎著腰。情況嚴重時，可動手術矯正。

## 脊柱

包圍並支撐脊髓的骨骼稱為脊椎骨。有些病患背部中段的脊椎較小且畸形，使得一、兩塊脊椎向後挪，在 X 光片上可看出一個扭結的形狀。這並不需要治療。

## 頸部（頸椎）

病患的脖子很短，使得轉動不很靈活。有時脊髓會被包圍在它四周，因為黏多醣的囤積而日漸增厚的薄膜所擠壓。少部分的時候擠壓是由於脊柱上半段脊椎骨構造上的缺陷所引起的。這些問題必要時均可以手術解決。

## 手

手變得非常厚實。有的病患手指頭會捲起來或彎曲，使得他們做事相當不便。

有些病患會因腕關節隨髓道狹窄症候群而引起指尖疼痛，甚至失去感覺。手腕是由八塊叫作腕骨的小骨骼組成的，它們之間以韌帶相連。不斷增厚的韌帶會壓迫到神經，可動手術矯正。

## 腦

腦和脊髓受到它們周圍循環的腦脊髓液的保護而不至於產生震盪。少部分病例顯示，腦脊髓液因無法正常循環而慢慢累積(腦積水)。如果這個問題對病童產生嚴重的影響，可以插入一細管，使腦脊髓液從腦中排出。

## 眼睛

眼睛前方最外層的角膜會因黏多醣的累積而變得模糊不清。如果因而影響視力，可考慮角膜移植。有時候視力的退化是由於視網膜或視覺神經受到傷害所致。

## 耳朵

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。

有些較年長的病童會有神經性耳聾，這大部份是由於內耳的毛狀細胞遭到破壞所引起的。如果神經性耳聾與傳導性耳聾合併發生就是所謂的混合性耳聾。神經性耳聾可藉安裝助聽器來改善。

## 口腔

病童牙齒排列得很不整齊，琺瑯質也不夠堅固。如果病患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。有些病童的牙齦長得比正常人低。

如果您的小孩有心臟方面的問題，您必須告知醫師。醫師可能會建議您在病童每次接受牙齒治療前後，給病童服用抗生素。這是因為口中的某些病菌會跑到血流當中而引起感染，進而破壞心臟瓣膜的功能。如果病童需要麻醉拔牙，必須到醫院由有經驗的麻醉師來執行，而不是由一般的牙醫診所來做。

## 腹瀉

有些病童會有間歇性的嚴重腹瀉。原味乳酸凍含有豐富的乳酸桿菌，可預防引起腹瀉，以及使腹瀉加遽的微生物在腸壁內生長。葛根粉所製成的糊狀食品以及減少纖維含量的餐點對腹瀉均有幫助。

## 物理治療

物理治療能幫助病童在日常生活中達到特定與實際的目標。大家都知道要盡量讓病童活動以改善健康狀況，而物理治療師正可提出建議，讓病童不論在家中或學校都可達到活動的目的。被動的幫病童伸展或彎曲上肢會對關節造成進一步的傷害。此外，任何會引起疼痛的運動也應避免。腿部攣縮並無法改善，只能多加運動來預防。

## 麻醉

替黏多醣症第六型病患麻醉是一項需要專業技術的工作，應該由有經驗的麻醉師來執行。您應該讓病童的學校或其他照顧他的人知道這種情形，以便萬一緊急事故發生時，若您不在場，別人也知道該怎麼做。在每張外出旅遊同意書上也應該載明此情況。

## 青春期與婚姻

青少年期的病患也會經歷正常的青春期階段，只是比正常人稍慢。患有黏多醣症第六型並不會影響生育能力，但重症女性患者並不適於懷孕生子，以免影響病患健康狀況。第六型病患所生育的小孩都將成為帶因者，但除非其配偶也是帶因者，否則這些小孩並不會成為患者。

## 與病童一起生活

第六型的嚴重程度不一。但由於一直到最近才有醫師描述此病症的各種症狀，因此目前還不可能預估病患的存活期限。但可以確定的是，醫學的進步和謹慎的處理將可延長病患的生命。

得知罹患此病對很多人來說也許是一個晴天霹靂的消息。雖然這是一種十分嚴重的病，但儘可能幫助患者過最好的生活並非是遙不可及的事。許多病患與其他 MPS 家庭建立了良好的友誼。如果您願意的話，黏多醣症協會歡迎您加入。

註：內容譯自海外網站 (2005 年)