

## 黏多醣知多少

對大多數人而言，黏多醣症是一個陌生的名詞。「黏多醣」是構成骨骼、血管、皮膚等人體重要器官的主要成分之一。

黏多醣症是一種遺傳性的先天代謝疾病，其全名是「黏多醣貯積症」，簡稱MPS，共可分為六型。此症是屬於單基因遺傳病，且均以隱性遺傳方式，由無症狀帶病基因的母親或父親雙方將「隱而不顯的基因缺陷」遺傳給子女，使的子女體內細胞無法產生分解黏多醣所需的酶，導致黏多醣這個大分子漸漸堆積在細胞、結締組織及其他器官中，而傷害了器官的結構與功能。

由於黏多醣的堆積是漸進式的過程，因此罹病的小孩在初生時並無異樣，隨著年齡的增長，逐漸在體內積過量的黏多醣症，會影響其智能、外貌及骨骼發展，典型的表徵如下：身材矮小、聽力障礙、面容粗糙、鼻樑塌陷、嘴唇厚實、脊柱變粗、肝脾腫大、關節變形僵硬、手粗短彎曲、肚臍疝氣等。之前，黏多醣患者皆無法治癒，且大多數患者將在童年病故。但目前酵素替補療法已可能有效治療第一型中輕度及第六型黏多醣患者，而第二型、第四型和部分第三型的酵素替補療法的研發也已分別獲得出成功（第二型），或即將進入人體試驗階段。

新的醫學科技進展，目前已可經由產前檢查而得以預防。所以，尋求遺傳諮詢服務，接受詳細的生化及基因檢驗有其必要性。如此，不但可以避免遺傳疾病傳給下一代，同時也能找出家族中其他的病例或無症狀帶因者，主動給予必要的協助。



黏多醣第二型簡介

早期病徵與症狀	晚期可能的病徵與症狀
大頭顱	背部與手臂上丘疹
粗獷的面貌	多毛症
反覆性中耳炎	身材矮小
慢性流鼻水	漸進性聽力喪失
上呼吸道障礙	牙齒發育異常
肝脾腫大	阻塞性呼吸道疾病
臍疝氣或腹股溝疝氣	經持性肺炎
發育遲緩	心肌性/瓣膜性心臟病
關節攣縮	中樞神經系統受損
	多發性成骨不全
	腕隧道症候群

（引自中華民國台灣黏多醣協會網站）