

# 法布瑞氏症與聽力受損

## 病例報告

一位39歲男性，於6年前確診為法布瑞氏症(Fabry Disease)並定期於兒童醫學部追蹤治療。起初因右側耳鳴及聽力受損至本院耳科門診就醫，理學檢查上並無明顯異常，聽力檢查右耳受損約30分貝，經藥物治療後略有改善；其後三年內又因左右耳交替之突發性感音性聽力障礙反覆接受類固醇治療數次，期間的檢查皆無顯著異常，多次的治療效果不錯，聽力皆幾乎回復，目前病人仍在門診追蹤。

## 案例討論

法布瑞氏症(Fabry Disease)是一種罕見的遺傳疾病，是由於缺少了一種溶小體酵素---A型阿法半乳糖甘酶( $\alpha$  - galactosidase A；簡稱 $\alpha$  -Gal A)，使得醣脂質，特別是globotriaosylceramide(簡稱GL-3)無法進行分解，於是堆積在全身許多細胞的溶小體內，屬「溶小體儲積症」；法布瑞氏症的基因位於X染色體上，通常男性的病況較女性來得嚴重，在美國約有4萬分之一的男性罹患此疾病。臨床症狀通常在兒童與青少年期開始出現，典型的患者會出現肢體末端間歇性的疼痛、皮膚上呈現暗紅色斑點且多半分布於下腹部到大腿之間。到了成年之後，出現進行性的腎臟、心血管及腦血管病變，成為威脅生命的主因。

雖然法布瑞氏症病人聽力受損情形不少見，卻在耳科門診是不常見的疾病。確切造成突發性聽障的原因目前仍不明，但可能與內耳細小血管被沉積物阻塞或狹窄有關，大多數病人接受類固醇治療後可達不錯的恢復效果，但仍有可能再次發生，不可掉以輕心。

文/整理 江冠緯 醫師 / 指導 褚嘉慧 醫師