

法布瑞氏症之治療

翁如潔¹ 蔡涵怡^{2,*}

¹臺北榮民總醫院藥學部臨床藥師

²臺北榮民總醫院藥學部調劑科主任

*通訊作者：蔡涵怡

通訊地址：臺北市北投區石牌路二段 201 號

電子郵件：hytsai@vghtpe.gov.tw

摘要

法布瑞氏症為性聯隱性遺傳，因 X 染色體上之 *GLA* 基因變異造成 α -galactosidase A (α -Gal A) 蛋白質活性異常，使脂質 globotriaosylceramide (Gb₃) 無法正常分解而沈積在小血管、神經及背根神經結、腎絲球及腎小管上皮細胞與心肌。此症依 α -Gal A 活性分為典型 (活性<1%) 及非典型 (活性>1%)，非典型中依發病症狀又可分為腎臟變異型及心臟變異型。臺北榮民總醫院藉由新生兒基因篩檢發現在臺灣心臟變異型法布瑞氏症有高達八成為 IVS4+919G→A 點突變，且男生基因檢出率高達 1/1500，遠高於其他地區 (1/50000 至 1/80000) 達 30 倍以上。心臟變異型法布瑞氏症臨床症狀包括中年後左心室肥大、瓣膜疾病或心律不整等，病人常於心臟內科門診追蹤，卻因未能正確診斷並對症下藥，最後可能導致心肌梗塞、心衰竭等而死亡。此心臟變異型除了治療心臟方面的症狀，酵素取代療法可直接補充病患體內缺乏之 α -Gal A，減緩疾病惡化，目前全球僅有兩種酵素，agalsidase α (Replagal®) 及 agalsidase β (Fabrazyme®)，藥師應熟悉藥品之保存、配製、輸注速率、療程以及可能不良反應及處理辦法，以維護病人用藥療效與安全。

關鍵字：心臟變異型法布瑞氏症 (Cardiac variant fabry disease)、 α -Galactosidase A

(α -Gal A) · Globotriaosylceramide (Gb₃) · IVS4+919G→A · Agalsidase α (Replagal®) ·
Agalsidase β (Fabrazyme®)

