

1. 罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：E77.1 涎酸酵素缺乏症 Sialidosis ◎

描述

涎酸酵素缺乏症為體染色體隱性遺傳，影響的器官包含：中樞神經系統、骨骼系統及網狀內皮系統。第 I 型患者在十幾歲或二十幾歲時出現症狀，包含：步態障礙或視力下降及肌肉抽搐、共濟失調、腿部震顫和癲癇發作..等。肌肉抽搐會隨著時間而惡化，導致坐姿，站立或行走困難，最終需要輪椅協助。患者會產生漸進性視力問題，包括色覺異常或夜盲症(櫻桃紅斑的眼睛異常)，第 I 型涎酸酵素缺乏症不會影響智力或預期壽命。

第 II 型涎酸酵素缺乏症可再分為先天性，嬰兒型和幼年型。先天性的特徵可以在出生前發生。這種唾液酸沉積症與腹水或水腫胎兒引起的出生前大面積腫脹有關。受影響的嬰兒還可能有肝脾腫大、多發性骨髓增生異常，以及常被描述為“粗糙”的獨特面部特徵。由於這些嚴重的健康問題，具有第 II 型先天性涎酸酵素缺乏症的患者通常死胎或在出生不久後死亡。

第 II 型嬰兒型涎酸酵素缺乏症與先天性形式有一些共同特徵，包括肝脾腫大、多發性成骨病、“粗糙”的面部特徵、身材矮小和智力障礙。隨著第 II 型嬰兒型涎酸酵素缺乏症患者年齡增長，可能會出現肌陣攣和櫻桃紅斑、聽力下降，牙齦增生和寬廣的牙齒，壽命可維持到童年或青春期。

幼年形式的特徵通常出現在兒童後期，包括輕微“粗糙”的面部特徵、輕度骨異常、櫻桃紅斑、肌陣攣、智力障礙和血管角化瘤。

遺傳變化

NEU1 基因的突變引起涎酸酵素缺乏症。該基因提供了製備神經氨酸酶 1 (NEU1) 的酶的說明，該酶在溶酶體中發現。溶酶體是細胞內使用酶消化和回收材料的區室。NEU1 酶通過去除稱為唾液酸的物質幫助分解附著於某些蛋白質的大分子糖。

NEU1 基因中的突變導致 NEU1 酶的短缺，當這種酶缺乏時，含唾液酸的化合物在溶酶體內積累，導致分子在溶酶體內聚集的涎酸酵素缺乏症的情況被稱為溶酶體貯積症。患有第 II 型涎酸酵素缺乏症的人具有嚴重降低或消除 NEU1 酶活性的突變。具有第 I 型涎酸酵素缺乏症的患者具有導致一些功能性 NEU1 酶的突變。目前尚不清楚溶酶體內大分子的積聚是如何導致唾液酸沉積症的體徵和症狀。

遺傳模式

這種情況是以常染色體隱性模式遺傳的，這意味著每個細胞中的兩個基因拷貝都有突變。具有常染色體隱性病患者的父母每個攜帶一個突變基因的拷貝，但是它們通常不顯示病症的症狀。

& 以上罕病介紹內容摘錄自 [National Institutes of Health](#) &

影音介紹：<https://www.youtube.com/watch?v=N9uFuAG0OWQ>

2. 彰基諮詢顧問醫師：神經醫學部 -- 劉青山醫師

3. 營養團隊之建議：

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 主任—蔡玲貞

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 營養師—麥庭瑜

涎酸酵素缺乏症(Sialidosis)屬於溶小體儲積症(lysosomal storage disease)，由於溶小體內涎酸酵素(sialidase)(lysosomal neuraminidase)的缺乏，使唾液酸代謝途徑受阻，導致細胞內儲存過量無法分解的唾液酸寡糖，影響細胞正常運作。如同大部分的溶小體儲積症，涎酸酵素缺乏症的臨床表現範圍極為寬廣，影響最大的器官系統包含中樞神經系統、骨骼系統與網狀內皮系統，其他發生在某些患者的症狀包括：癲癇發作、反射過強與運動失調等。目前治療以支持療法與症狀緩解為主。至今研究未指出營養補充劑可緩解此疾病所造成的臨床表徵，目前最好的照顧為依照患者狀況，給予個別化適當營養及飲食修正，有助於維持健康狀態。

文獻參考：

1. d'Azzo, A., Machado, E., & Annunziata, I. (2015). Pathogenesis, emerging therapeutic targets and treatment in sialidosis. *Expert opinion on orphan drugs*, 3(5), 491-504.
2. 財團法人罕病疾病基金會-涎酸酵素缺乏症(Sialidosis)

4. 中醫及自然醫學之建議：

中醫師-邱重閔

肌陣攣(不自覺的肌肉跳動)、手抖、或癲癇的症狀，是第一型(成人型)涎酸酵素缺乏症可能出現的初期症狀。這些抖動、肌肉無法自主控制的現象，在中醫稱為”肝風”。中醫的肝包括不自主的肌肉控制部分，或者神經穩定現象，而這些患者抖動的狀況即符合”中醫的肝”出問題。不自主的抖動像一株草受風吹而搖動，中醫把它類比為”肝風”。

由於患者多半在十歲之後，即青春期開始逐漸出現症狀。青春期正是動物的生殖系統活躍的時期，生殖系統的好壞主要仰賴先天基因的遺傳，因為中醫責之為腎(中醫的腎即包括生殖系統、基因優劣)。患者先天基因異常，於生殖系統正須活躍的青春期發病，中醫認為腎精虧虛，腎之精無法滋養肝，肝擁有的能量不足，即出現類似虛性亢奮不受控的”風”，即為肝風，因此症狀出現肌肉抖動、

癩癩，又因為中醫認為肝開竅於目，眼睛亦為肝所滋養的器官，因此許多患者也在青春期時逐漸視力退化，甚至從小即視力不佳。

既然腎精虧損，繼而產生肝風，中醫認為更須注重保腎保肝。中醫保養肝腎，強調不晚睡(十點以前就寢)，同時減少過多視力使用，因為每多用一些視力即多抽提一些肝腎的能量。肝腎能量的後天來源為消化系統，飲食吸收消化正常之人即可能產生較優良能量供應給肝腎，即粒腺體醫學中強調的減少氧化壓力。運動方面也宜著重養氣補氣的運動，比如氣功、太極拳等等。