



~彰化基督教醫院罕見疾病電子報~

第三十九期

發行單位：彰基罕見疾病照護委員會，彰基罕病關懷暨研究小組，遺傳諮詢中心，罕病防治中心，彰基原力醫學院

【彰基罕見疾病照護委員會-訊息分享】：

▶**院內訊息：**

1. 109年第七次罕見疾病課程-小腦萎縮疾病之復健與追蹤
講師：廖淑芬醫師
時間：109/07/06(一)中午12：00-13：30
地點：南校街2樓 N021會議室(盧加閔廣場對面7-11與詠捷行動通訊中間門上二樓)
報名網址：<http://eform2.cch.org.tw/eduweb/index.html>
2. 國健署罕見疾病照護服務計畫新增聘一位定期專案個案管理師吳珊薇(連絡分機:4749)，成為二位，與罕病照護團隊成員，增進罕病病友照護服務。

▶**會議訊息：**

1. T-SfN2020 – Interdisciplinary Neuroscience Congress Meeting Schedule
(一)日期：109/09/11-13 日(週五~日)
(二)主辦單位：台灣神經科學聯盟 (Taiwan Neuroscience Alliance)
(三)地點：中央研究院
(四)報名網址：六月開放報名 <https://tsfn.neuroscience.org.tw>

1. 罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：Q78.1

◎ 纖維性骨失養症 (McCune Albright syndrome)

彰化基督教醫院諮詢顧問醫師：兒童內分泌科 吳怡磊醫師

疾病影音介紹：

<https://www.youtube.com/watch?v=oZkzV7zHD6s>



彰化基督教醫院 兒童內分泌科 吳怡磊醫師

McCune-Albright syndrome 是一種影響骨骼，皮膚和幾種產生內分泌激素的疾病。在全球每 10 萬到每百萬人中就有 1 人發生。但是在台灣只有少數幾個個案被報導出來。

McCune-Albright syndrome 主要是 Guanine nucleotide-binding protein G(s) subunit (GNAS) 基因發生突變引起的，不是遺傳性的。GNAS 基因提供了一部分指令於製造鳥嘌呤核苷酸結合蛋白的蛋白複合物或 G 蛋白。在信號傳導的過程中，G 蛋白觸發複雜的信號，最終通過調節激素的活性影響許多細胞功能。由 GNAS 基因產生的蛋白質有助於刺激腺苷酸環化酶之酶的活性。若 McCune-Albright syndrome 的 GNAS 基因發生突變，會導致 G 蛋白造成腺苷酸環化酶不斷被開啟激活。而被激活的腺苷酸環化酶會導致幾種激素的過度產生，從而導致異常的骨骼生長以及 McCune-Albright syndrome 的其他體徵和症狀。然而 GNAS 基因是隨機突變引起的，不是遺傳性的，且該突變發生在胚胎發育的早期。結果，人體的某些細胞具有正常版本的 GNAS 基因，而某些細胞則具有突變版本的 GNAS 基因。這種現象稱為鑲嵌現象。這種疾病的嚴重程度及其臨床表現特徵取決於具有突變的 GNAS 基因的細胞的數量和位置。受影響的個體可能具有帶有突變的生殖細胞（卵或精子）。

McCune-Albright syndrome 是一種影響骨骼，皮膚和幾種產生內分泌激素的疾病。臨床表現在骨骼中會出現異常的纖維狀組織區域，這種情況稱為多骨性纖維狀異型增生。病變可能發生在許多骨骼中；通常，它們被侷限在身體的某一側。用纖維組織代替骨骼可能會導致骨折，骨骼生長不對稱和畸形。顱骨和下頷骨發生骨頭病變時，可能會導致面部不對稱生長。不對稱若發生在長骨中，會導致腿骨生長不均而造成頗行。也可能會發生脊柱側彎的表現。除骨骼異常外，受影響的人通常在身體的一側還有不規則邊界淺褐色的皮膚斑，稱為咖啡牛奶斑。患有 McCune-Albright syndrome 的女孩可能會提前進入青春期的。這些女孩經常在 2 歲時出現月經出血。月經出血是由卵巢內的囊泡產生過量雌激素引起的表現，雌激素是一種女性性激素，卵巢內的囊泡導致間斷性雌激素產生，導致乳房發育，生長加速和陰道流血。較不常見的是，患有 McCune-Albright syndrome 的男孩也可能會較早進入青春期的，表現生長加速，恥骨和腋毛出現，青春痘。患者也可能出現其他內分泌問題。例如甲狀腺腫大或甲狀腺結節。大約 50% 的受影響個體會具有甲狀腺功能亢進症表現，從而導致心律加快，高血壓，體重減輕，手震顫，容易出汗怕熱等甲狀腺功能亢進症之症狀表現。腦下垂體前葉可能會產生過多的生長激素導致肢端肥大症，特徵是手腳大，關節炎和獨特粗大的面部特徵。生長激素分泌過多還可能導致骨骼中纖維異常增生增加。因腎上腺產生過量的皮質醇激素導致庫欣綜合徵。庫欣綜合症多發生在兩歲以下兒童，導致面部和上半身體重增加，兒童生長減慢，皮膚脆弱，疲勞以及其他健康問題。McCune-Albright syndrome 也可能發生其他器官和系統的問題，例如胃腸道息肉等等。治療方面需



要許多專科醫師醫療團隊的合作治療關懷管理，這些專家團隊包括內分泌科醫生，骨科醫師，整形外科醫生，內兒科醫師，眼科醫生，耳鼻喉科醫師，內分泌外科醫生，顏面外科醫生和臨床遺傳學家等共同根據病患臨床表現給予提供適當的治療。[1]

中醫之建議：

彰化基督教醫院 中醫部 邱重閔 兼任醫師
中國醫藥大學中西醫結合研究所 博士班

McCune Albright syndrome 在幼兒最常可能出現的症狀就是雌激素過高所引起的月經出血，乳房發育等等，中醫認為這是腎有熱(腎為先天之氣)，先天基因的問題造成提早發育，這時要抑制其性早熟，與西醫治療策略相近，中醫也是使用收斂腎火、或甚至苦寒直折滅火、又或是升陽散火的策略。中醫認為小兒生理特徵為"心肝陽"常有餘，"肺脾腎陰"常不足，正常的小朋友應該活動力旺盛，體內的火熱常往外散，而 McCune Albright 的症狀以火熱蓄積在體內腎為主，造成性早熟，或甲狀腺腫大，或骨頭發育不對稱(骨頭屬"腎"所管轄)等。因此要把這把火從腎移除，除了直接用苦寒藥來滅火以外，也可以用收斂腎火的藥物，比如味道是酸的、澀的；另外也可能使用升陽散火法，把腎火往體表散去，也符合小兒的生理特徵，這種中藥多半屬於"辛"的性味。臨床上西醫為第一線用藥外，中醫在輔助治療疾病，如果有西藥使用上的副作用，可以考慮固護腸胃為主。

參考文獻

1. McCune-Albright syndrome. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mccune-albright-syndrome>.