



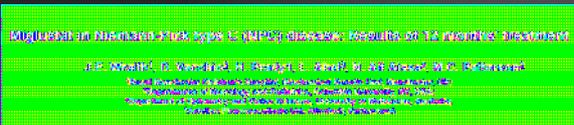
台大醫院 基因醫學部/小兒部  
簡穎秀/胡務亮

## 尼曼皮克氏症

(Niemann-Pick disease type C)

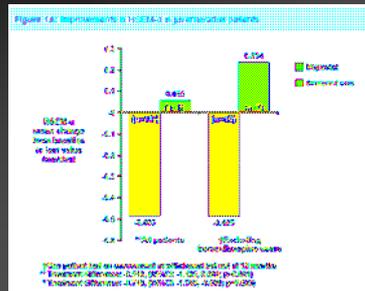
- 尼曼皮克氏症是一種罕見的神經退化性疾病，或稱為鞘磷脂儲積症，起因於體內無法將膽固醇運送到正確的位置，產生鞘磷脂堆積而導致神經髓鞘受損
- 發病年齡通常在學齡前前，但也有嬰兒期就發病或成年才發病的晚發型
- 症狀以肝脾腫大為主，但是神經系統病變是最主要問題，包括眼球無法垂直轉動，肢體張力過強、協調力平衡力差，導致行動笨拙而變得不會逐漸退化，說話緩慢，發音也不清楚。他們的反應力、記憶力、協調能力會逐漸退化，飲食時也會發生吞嚥困難、甚至喝水時的問題，走路平衡感變差容易跌倒。到後期肌肉無法控制會導致長時間臥床，甚至死亡。發育遲緩、學習障礙與智能不足使患者的一般表現差於正常人
- 對這樣一種嚴重、致死性的遺傳疾病而言，各醫學中心每年都會見到幾個病例。但是在治療方面，一直到最近為止，並沒有有效的治療。過去有人嘗試骨髓移植，卻無法阻滯疾病持續惡化。

## 新治療

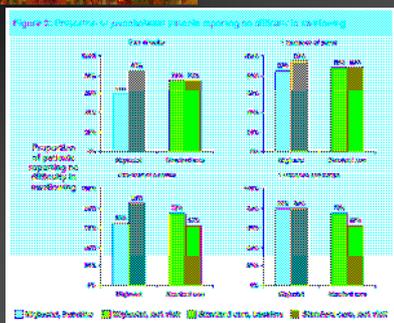


## Miglustat 治療成果

改善患者的眼球運動，吞嚥功能，與減緩患者運動功能退化的速度



改善患者吞嚥功能，與減緩患者運動功能退化的速度



## 台灣以Miglustat 治療尼曼皮克症成果

- 開始
  - Oct 2005, Protocol OGT918-007
- 病患開始治療年紀
  - JS: 14
  - YC: 9
- 劑量
  - JS: 一天三次，每次一顆
  - YC: 一天三次，每次一顆

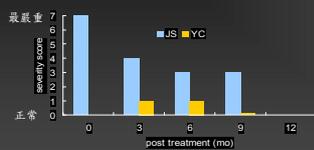
## JS

- 家族史
  - 哥哥從5歲起出現眼球無法垂直轉動與步態不穩，於14歲死亡
- 8.5歲開始出現眼球無法垂直轉動與脾臟腫大
- 12歲開始出現吞嚥困難與運動功能障礙
- 13歲開始出現說話不清與步態不穩，無法行走

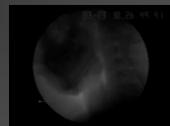
## YC

- 出生時出現新生兒黃疸不退與脾臟腫大
- 7歲時出現注意力不集中
- 8歲時診斷為高功能自閉症
- 9歲開始出現尿失禁

## 吞嚥功能改善



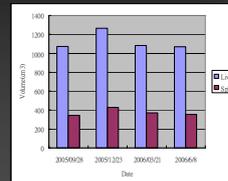
治療前



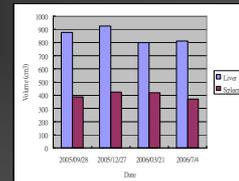
治療後

## 肝臟與脾臟體積變小

JS



YC



## 運動功能進步



治療6個月



治療9個月

## 其他改善的功能

- JS
  - Improved in writing
- YC
  - Improved in communication

## 沒有持續惡化的項目

- Vital signs
- Neurological evaluation
- Biochemistry
- Brain image
- Eye movement