

中風、腎損和心臟肥大 小心法布瑞氏症

撰文◎心臟內科主治醫師 李宣澤

「李醫師，我們科有個因為中風住院的四十七歲男性，做心臟超音波發現心肌肥厚，想照會您討論一下。」

年輕人中風？心肌肥厚？聽到這兩個關鍵字，我馬上想到了一個少見、卻重要的疾病——「法布瑞氏症」。

「法布瑞氏症」，英文 Fabry Disease，是一種主要發生在男性身上，因「GLA」基因突變而造成的罕見遺傳性疾病。雖然發生率不高——大概每 40,000 到 60,000 個男生才有一人發病——但近年來，法布瑞氏症正受到愈來愈多人的重視，各大醫學中心不斷提醒醫師要提高警覺，臺灣心臟醫學會（TSOC）也特別為它推出治療指引，可說是集三千關注在一身。

三大特性

為何一個罕見疾病會如此備受重視呢？這是因為法布瑞氏症同時具備「影響範圍廣」以及「可治療」但是又「容易被忽略和誤診」的三大特性：

「影響範圍廣」，指的是它同時會造成皮膚、神經、心臟、以及腎臟的損傷，造成患者年紀輕輕就中風、心律不整、心衰竭、甚至需要終身洗腎；而「容易被忽略和誤診」，是因為病人可能會不停在神經內科、心臟內科、腎臟內科之間流連，卻一直找不

到實際的病因，而延誤治療時機。

幸好有了「酵素替代療法」，我們已經能夠有效地透過藥物來遏止疾病的惡化，保障病人的生活品質。因此，及早發現並且診斷法布瑞氏症非常重要，而這不僅有賴醫師的警覺，也需要靠病人提高健康意識。

三大症狀

這個疾病最常見的症狀之一，是年輕人的手腳末端出現不明原因的刺痛和異常感——有





FABRY DISEASE

點像馬桶蹲太久，站起來腳刺刺麻麻的感覺；或者手腳出現不明原因的斑點、瘀青。而對於住院或急診病人來說，臨床上最讓人警覺的特徵，則是文章一開始提過的「年紀輕輕就中風，合併腎臟功能缺損，以及心臟肥大」。倘若有以上提及的症狀，就有可能是罹患了法布瑞氏症。

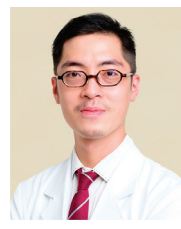
臺灣醫療完善，中風住院的病人多半會透過心臟超音波來找尋可能致病的原因，急診時也會為其抽血檢查，所以即便我們並不知道自己心臟肥大，或是腎功能不佳，只要醫生和患者能提高警覺，至少也能夠在住院時敲響警鐘，並啟動後續的治療。

及早發現 及早治療

當然，如果平時有健康檢查的習慣，就有機會在法布瑞氏症造成器官受損前及早發現。由於法布瑞氏症患者的心臟肥大多半會發生在三十到四十歲之後，我個人建議，到了這個年紀之後，除了常規的健康檢查之外，還可以增

加「心臟超音波」項目，如果抽血發現腎功能缺損、合併超音波發現心臟肥大，但血壓、血糖都在正常範圍，也確定自己沒有攝取傷腎的藥物或食物，這時候就可以考慮跟醫師討論，透過抽血、甚至基因檢測來評估是否罹患法布瑞氏症。

簡而言之，法布瑞氏症是一個影響範圍廣，容易被誤診，但已有理想治療手段的罕見疾病，如果年紀輕輕就中風、心肥大、腎功能異常，且原因不明，大家一定要把這個診斷放在心上，保障自己，也守護家人的健康。



作者介紹

李宣澤 心臟內科主治醫師

專長：心電圖報告判讀（12 導程心電圖、運動心電圖、24 小時心電圖）、管疾病病史詢問與理學檢查、冠狀動脈血管與心臟攝影、經皮冠狀動脈介入手術、心臟超音波檢查