

附表二十五 中華民國人類遺傳學會黏多醣症第Ⅱ型治療原則

定義：黏多醣症第Ⅱ型是由於患者體內缺乏艾杜糖醛酸鹽-2-硫酸酯酶(iduronate-2-sulfatase, IDS) 活性所引起的溶小體儲積症，屬性聯隱性遺傳疾病。Elaprased 乃是以基因重組技術合成之人類 IDS 酵素純化物「idusulfase」的配方製劑，且經過美國 FDA 許可上市，為治療黏多醣症第Ⅱ型的有效藥物，但是依據至目前為止所累積的文獻及研究報告，Elaprased 無法通過血腦屏障(blood-brain barrier)，靜脈注射 Elaprased 尚不確定能有效治療黏多醣症第Ⅱ型患者之腦部病變，尤其在三足歲之後才開始治療之嚴重型患者，其智能發展未被證明能明顯受惠於使用 Elaprased 之酵素替代療法。

治療原則：

1. 診斷：除了臨床表徵及尿液葡萄糖胺聚醣定性、定量檢驗的佐證外，須證明患者週邊血液白血球或血漿，或經培養之皮膚纖維芽細胞的 IDS 酵素活性缺乏，或者是患者位於 X 染色體 Xq27-28 位點上之 IDS 基因經分子生物學檢驗確認有一處已知或必然會引起黏多醣症第Ⅱ型之突變。
2. 排除條件：
 - 2.1 因 Elaprased 無法通過血腦屏障(blood-brain barrier)，靜脈注射 Elaprased 無法有效治療 MPS ⅡA，若有明顯中樞神經症狀時，應判為 MPS ⅡA 且不予治療。
 - 2.2 未經治療之患者沒有任何會影響健康之症狀時。
 - 2.3 患者有明顯之中樞神經症狀退化時。
 - 2.3.1 未能確定患者是否有明顯之中樞神經症狀時，應先給予 Elaprased 治療，每半年再定期追蹤其中樞神經症狀，並請醫師檢具該病患無認知功能退化之證明，作為是否繼續給予治療的依據。
3. 劑量與治療相關事項：
 - 3.1 標準劑量為每週經靜脈注射給予 Elaprased 0.5 mg/Kg。
 - 3.2 目前尚無任何可靠資訊可供調整劑量之參考。
 - 3.3 黏多醣症第Ⅱ型患者之器官傷害多屬不可逆性，治療前應和患者及家長充分溝通，確定其了解治療的預期效果。
 - 3.4 治療前應告知患者及家長其有義務接受定期追蹤評估，在中樞神經症狀明顯惡化情況下，主責治療之專科醫師在向患者及家長清楚解釋後，有權決定適時停止 Elaprased 之治療。

4. 醫師應定期追蹤評估患者治療之效果，以決定是否續用。

追蹤細則

1. 建議追蹤事項：

1.1 身高體重，尿液黏多醣量，至少六個月一次。

1.2 整體智能發展，肝臟大小，脾臟大小，心電圖，心臟超音波，六分鐘步行測驗。至少一年一次。

2 治療指標：

2.1 治療目標為尿液黏多醣量減少或正常，整體狀況進步或穩定。

2.2 如整體智能發展持續惡化時，應考慮停止治療。