

病友意見分享(1)

- 截至2022年8月8日止，共收集到5筆病友意見，經排除重複填寫之意見後，最終納入2筆意見，分別由1個病友團體（[社團法人台灣龐貝氏症協會](#)）及1位病人（代填者）提供。該病友團體以問卷方式收集到4位病友及47位照顧者的意見，病人年齡介於7個月至44歲，接受藥物治療時間介於3個月至15年，其中3位病人有使用本品之經驗。

1

病友意見分享(2)

- 本品使用經驗：
 - 有3位病友年齡分別為7個月、5歲及17歲，當中2位病人在診斷後先接受Myozyme（alglucosidase alfa）治療，後續轉而接受本品治療，使用時間約2個月；另1位病人在新生兒篩檢確診後即開始使用本品，使用時間約7個月。3位病人至提供意見當下仍持續接受本品治療。
 - 確診後即開始使用本品之病人目前除心臟肥大外，並無其他症狀；另兩位轉換用藥之病人則認為本品有明顯改善肌肉無力及疲倦症狀，對於發展遲緩及吞嚥困難則僅有些微改善，且沒有什麼副作用。病人也提及本品相較既有治療更具方便性，可由每週施打一次改為兩週一次，但目前仍需到台北治療，希望納入健保給付後有機會就近接受治療。

病友意見分享(3)

● 醫療現況：

- 部分病人在接受現有治療後，肌肉無力之症狀雖於一開始有顯著改善，但隨年齡增長，改善幅度越來越有限，各項功能也逐漸退步。常見副作用為過敏、搔癢及蕁麻疹等，但多數在施打完就會消失，或病人會預防性使用抗過敏藥物以減緩症狀。
- 另也有部分病人，在接受現有治療後疾病症狀獲得改善，如較不易跌倒或瞬間無力等，其中1位於出生9個月即接受治療之病人，從原先於加護病房中消極維持生命，在接受治療及其他醫療處置後以居家型呼吸器進行居家照護，且肌肉無力症狀有緩慢進步。

3

病友意見分享(4)

● 生活品質面（病人）：

- 較多病人認為對生活之影響為肌肉無力、心臟肥大、舌頭肥大、呼吸急促/睡眠中呼吸暫停、發展遲緩、疲倦、脊椎側彎、咀嚼/吞嚥困難及聽力受損。
 - 因下肢肌肉流失，導致步行速度減緩、上下樓梯吃力、容易跌倒及因腹部力量不足導致之駝背，對於嚴重之病人除移動困難外，也會有無法站立及走動，甚至失禁及生活起居無法自理；眼皮下垂對視力產生影響，包含高度近視及弱視。
 - 吞嚥問題造成噎咳，病人常會被口水噎到；舌頭肥大導致發音模糊，並可能影響到聽力，而在溝通上不容易清晰的表達，造成人際互動困難。
 - 也有病友提到併發睡眠中呼吸暫停症候群及間歇性睡眠，以及容易疲倦影響學習動力。

病友意見分享(5)

● 生活品質面（照顧者）：

- 對於照顧者而言，最大的影響是每週或隔週需帶病人至醫院打針，除治療間隔短造成學習及工作的困擾，疫情期間進出醫院不方便也危險，復健課程也讓照顧者需要常常請假或無法上班。
- 由於多數病人有肌力不足的症狀，照顧者需要經常陪在旁邊，而較嚴重病童在如廁、洗澡、穿脫衣物等都需要旁人協助。在夜間由於病人需要使用呼吸器及咳嗽機，導致照顧者睡眠不足。

5

病友意見分享(6)

● 對新治療的期待：

- 對新治療之期待包含減輕相關症狀，如：減少肌肉無力、提高呼吸功能、提升口腔肌肉功能、延緩惡化、改善脊椎側彎等；藥品方面的改良，如：增加肝醣分解代謝能力、拉長打針頻率、藥效吸收能力更好及改為口服劑型等；改善病人臨床表現，與正常人相同。
- 病友也期望本品能納入健保給付，即使藥費相當，但可以增加病人方便性，減少舟車勞頓及注射頻率，讓病人能正常學習及社交，照顧者也較不吃力。