

自由時報

Liberty Times Net

罕病「銅人症」 藥物治療可改善

2017-11-02 文 / 陳雨潔

「阿翰，你的手怎麼會抖？」同學好奇地問他。阿翰今年高三，最近寫字總因手抖得厲害而困擾，不曉得是升學壓力或是身體因素，總是覺得非常疲累。媽媽非常擔心，帶他就醫。經過3個多月的詳細檢查後，醫師診斷為威爾森氏症。



威爾森氏症可用藥物治療。（照片提供 / 陳雨潔）

威爾森氏症是一種罕見遺傳疾病，發病率約為3萬分之1；此病是第13對染色體上的ATP7B基因產生突變，導致患者體內銅代謝異常，銅累積過多造成器官的毒性，俗稱「銅人症」。

威爾森氏症 銅代謝異常

威爾森氏症發病年齡通常在青少年晚期以及成人時期，最常出現為肝臟和中樞神經系統的症狀。由於

肝臟出現的表徵為慢性肝炎及肝硬化、肝脾腫大，常被誤認為一般病毒性肝炎；所以有肝病症狀的患者都應該請醫師評估是否是罹患威爾森氏症。

神經方面的症狀為顫抖、步伐不穩、口齒不清及流口水等，也有類似帕金森氏症的症狀，如行動遲緩、肌肉僵硬；精神方面則可能會出現憂鬱症、躁鬱症及行為改變。

及早確診威爾森氏症是非常重要的，藥物治療後，通常症狀都能大幅改善，越晚發現，銅累積過多、毒性越大，則可能有致命性。

目前治療藥物與機轉分兩類：

促使銅排除：目前使用螯合劑，D-Penicillamine或Trientine這兩個藥物都可用來螯合體內過多的銅，再隨尿液排出體外。

避免銅再吸收：可抑制銅在腸胃道吸收的鋅鹽。

值得注意的是，無論使用何種藥品，所有患者都應定期回診，由醫師評估治療效果，同時了解藥物必須終身服用且不可隨意停藥，否則會因病情快速惡化而死亡。

威爾森氏症是少數能夠用藥物治療而維持生活品質的罕見疾病；及早診斷並按時服藥，加上避免食用高銅含量飲食，包括：內臟類、蝦蟹、堅果、巧克力，即能得到有效的治療。（作者為彰化基督教醫院藥學部藥師）