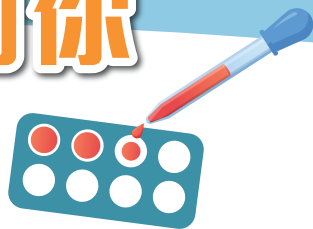


給萬中無一的你

法布瑞氏症免費篩檢計劃



甚麼是法布瑞氏症？

法布瑞氏症是一種罕見的代謝遺傳疾病，然而在鄰近地區台灣，每1,250名男新生兒便有1人帶有該病的基因¹。大多數病人因為基因異常，而缺乏 α -galactosidase (α -GAL) 酵素，導致一些醣脂質（globotriaosylceramide, Gb3為主）無法被代謝，進而堆積在全身許多細胞的細胞質及溶小體內²，造成包括腎臟、心臟、腦部、神經與眼部等各種器官的傷害，最常見的嚴重合併症是心臟、腎臟及腦血管的病變³。

法布瑞氏症屬罕見病，發病率男性為 1 : 40,000⁴

法布瑞氏症的帶病基因（GLA）位在X染色體上⁵，由於男性僅一個X染色體，因此不論發病率或病情嚴重度都甚於女性

女性有兩個X染色體，即使僅一個X染色體變異仍會受到病症影響，症狀一般較輕，但相對容易出現假陰性⁵

法布瑞氏症常見病徵

角膜濁斑

聽力障礙、耳鳴

皮膚有紅疹，常分佈於下腹、臀部、大腿、陰囊、外生殖器

排汗能力減少，即使大熱天也不易出汗

嘔吐、腹瀉、腹痛

兒童或青少年手脚出現間歇性疼痛痠麻或燒灼感

早期中風、腦血管病變（嚴重頭痛、單側麻痺、平衡感喪失、說話含糊）

心臟衰竭（氣喘、腳腫、心痛、心跳過慢）、左心室肥厚、心律不正

腎功能衰退（多尿、口渴）

典型法布瑞氏症
(發病年齡約10多歲)

非典型法布瑞氏症
(發病年齡約40-50歲)



罹患法布瑞氏症的高危族群



- 具相關法布瑞氏症家族病史
- 祖籍為潮州⁶
- 不明原因造成心臟病變（心肌肥厚、心臟衰竭、心律不正）⁷
- 不明原因患慢性腎病⁵
- 早期中風⁵



儘早篩檢及治療 減低嚴重併發症機率

因種種症狀與許多疾病徵狀相近，法布瑞氏症診斷不易，一般病人平均要經歷15年才得到確診⁸。現時最準確快速的篩查方法是透過「乾血點測試」（Dry Blood Spot Test, DBS Test）進行酵素水平及基因排序診斷測試，只需約三週即可得知檢測結果。法布瑞氏症會造成重要器官不可逆轉的損害，應及早把握黃金治療期，開始疾病監察及控制。目前本港唯一治療法布瑞氏症方法為「酵素替代療法」。



法布瑞氏症 男女篩檢有別



*女性因為有兩條X染色體，血液中的酵素活性可能在正常範圍，可直接進行基因排序檢測來確診。



以 DBS Test 篩查法布瑞氏症

「乾血點測試」步驟如下：



束上壓力帶，
並以酒精消毒皮膚



在手臂或指尖採
取少量血液



將血液置於濾紙
上乾燥



專業化驗室分析
採取的乾血樣本

如有任何疑問，請向醫護人員查詢。
本資料僅供參考用途，不可取替求醫的需要，亦不能作為自我診斷或選擇治療的依據。
唯有你的醫生方能為您作出準確的診斷及提供適當的治療。

Reference:
1. WuH-liang Hwu, et al. Hum Mutat. 2009; 30(10): 1397–1405. 2. Schäfer E, et al. Hum Mutat. 2005;25:412. 3. MacDermot KD, et al. Med Genet. 2001;38:750–760. 4. Spada M, et al. Am J Hum Genet. 2006;79:31–40. 5. Arends, M, et al. J Am Soc Nephrol. 2017; 28:1631-1641. 6. Fan YT, et al. J Clin Med. 2021 May; 10(10): 2160. 7. Lee PW, et al. PLoS One. 2020; 15(9): e0239875. 8. Germain D, et al. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30. 9. Centogene Fabry disease. Available at: <https://www.centogene.com/science/cantopedia/genetic-testing-for-fabry-disease.html> (access on 13-Dec-2021)

C-ANPROM/HK/REP/0004 (01/2022)



武田藥品(香港)有限公司

聯絡電話：+852 2133 9800 傳真：+852 3172 2983

公司地址：香港銅鑼灣禮頓道38號東區電訊大廈23及24樓