

## 糖豆豆的故事

信息来源于四川新闻网 / Cited from <http://www.newssc.org/>

粘多糖病·小常识

“这是一颗豆豆的故事，也是一个人的故事：夏天来了，园子里的豆豆落到泥土上，等待发芽。糖豆豆和每一粒豆豆一样，每天努力地吸收养分、晒太阳、做运动，梦想着长大。可是，糖豆豆一直没长高……”

粘多糖病的故事，大多是这样开始。对每一颗“糖豆豆”，“长不大、活不长”是医生对他发出的不详语言。产前难预知，治疗没效果，让许多病人及家人心力交瘁。所幸随着医疗技术和药品开发技术不断发展，世界对这类罕见遗传病的关注越来越高。

◎粘多糖病有 7 类

粘多糖病（英文 Mucopolysaccharidoses，简称 MPS）是一种罕见的先天性新陈代谢异常疾病。

正常情况下，人体会生产酶来分解我们细胞所需的物质。粘多糖作为一种长链复合糖分子，是构成人体组织和器官的主要成分。粘多糖病就是因为身体基因突变，难以产生内分解粘多糖的酶，最终使粘多糖不断累积，影响细胞的正常功能，破坏身体的多个器官，包括心脏、骨骼、关节、呼吸道系统、神经系统。尽管出生时这种病可能不明显，但是随着年龄增长，细胞日益损坏器官受损。罹患粘多糖病的人多数活不到 20 岁。

粘多糖病有 7 类：1，2，3，4，6，7，9 型和许多亚型。这七种类型是根据缺少分解某一种粘多糖的酶和所表现的症状来划分，虽然每种类型不同，但多数患者通常经历正常发展，慢慢身体和心理功能才恶化。

◎世界已经很重视

1919 年德国儿科医师 Hurler 首次描述了 MPS-1 型的临床特征。1962 年眼科学家 Harold Scheie 又描述了 MPS-6 型。1968 年，有科学家尝试酶替代治疗，但未获成功。医学专家 Hobbs 首次尝试用造血干细胞移植作为 MPS 病人酶的永久来源，使患儿生存期延长。

中国首次成功的粘多糖病干细胞移植手术于 2005 年在广东第二人民医院进行。据统计，当时我国仅确诊 138 例粘多糖病例。目前，我国广州、北京、上海三地可进行粘多糖病干细胞移植手术。而中国香港、台湾也分别设有粘多糖暨罕有遗传病互助小组、粘多糖症协会。

相比中国，欧美国家对粘多糖的认识和重视程度更高。位于北卡罗莱纳州达勒姆的美国粘多糖病协会是世界最著名的粘多糖病服务机构之一。该协会不仅为医学研究、病患治疗提供帮助，还一直致力于该病相关知识的传播。而在欧洲的英法等国，粘多糖病的社会认识度已非常高，许多地区性医院都具备相关诊治条件。