

## 復健醫學部

● **學經歷** ● 高雄醫學大學學士後醫學士  
高雄榮總復健醫學部主治醫師  
高雄榮總兒發中心暨遺傳諮詢中心團隊醫師  
教育部定助理教授  
樹人醫專兼任助理教授  
復健專科醫師  
骨質疏鬆專科醫師

● **專長** ● 兒童復健 | 肉毒桿菌注射 | 肌肉骨骼關節超音波檢查  
玻尿酸及 PRP 注射治療 | 骨質疏鬆症



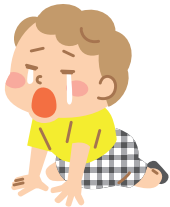
主治醫師 **劉亦修**

# 嬰兒型龐貝氏症之復健治療

龐貝氏症為一罕見體染色體隱性疾病，因為缺乏 $\alpha$ -葡萄糖苷酶(alpha glucosidase)導致細胞溶小體的肝醣過度堆積，進一步累積於肌肉細胞，造成全身肌肉無力及心肌病變。嬰兒型龐貝氏症因為有酵素置換治療得以延長生命，但接續會有許多生理及發展上的問題出現。所以，這群小朋友需要復健的介入。

### 肌肉骨骼會受影響

酵素置換治療可以改善心肌病變及動作功能，但臉部、頸部、小腿前方及臀部後方肌肉會有疾病本身殘留無力表現。小朋友的肌張力、肌耐力較低，較容易疲倦。如果沒有復健，可能會使骨盆傾斜、脊椎變形及髖關節屈曲攣縮。小腿前方肌肉無力可能會使步態異常及踝關節攣縮。除了軟組織，骨骼方面亦會有脊椎側彎或髖關節發育異常等情形。所以，在復健方面，醫師會評估容易受影響部位的關節活動度、肌肉力量及影像檢查。



### 復健+輔具：維持功能

在復健治療時，治療師會使用動作控制的技巧，給予小朋友適當的支撐，來加強身體其他部位的功能訓練。我們亦會教導良好的身體擺位及牽拉伸展，來預防因為肌力不平衡導致的關節攣縮。必要時，亦須使用輔

具，如：踝足部支架、膝踝足部支架、站立架等，以維持關節活動度、姿勢及功能。若骨骼變形到無法以上述治療矯正，就必須由小兒骨科醫師進行手術治療。

### 智能及語言受影響：可做兒童發展聯合評估

除了肌肉骨骼系統，神經系統會受到影響外，目前研究發現學齡的龐貝氏症兒童其認知發展會落在正常及邊緣，因此，認知的評估也需注意。

龐貝氏症兒童臉部肌張力弱，會以嘴角下降、法令紋及抬頭紋消失，腭咽肌功能差會導致構音異常、吞嚥障礙。所以，構音及吞嚥功能也需要特別注意，再進一步給予語言治療及吞嚥訓練。

聽力缺失在龐貝氏症兒童很常見，建議需定期檢查聽力，若需要則要使用助聽器，以避免語言發展障礙。

一般運動建議以中低強度之有氧運動，避免過度阻力及過度運動，以避免潛在的肌肉傷害。我們也會教導如何避免消耗體能之技巧。

### 安心整合醫療

嬰兒型龐貝氏症需要多專業的介入，包含了小兒遺傳、小兒神經、小兒心臟、小兒胸腔、小兒復健、小兒骨科、小兒耳鼻喉科等。在醫療團隊合作下，方能全方位照顧到病人需求。