

職治電影介紹(7)

愛的代價(龐貝氏症)

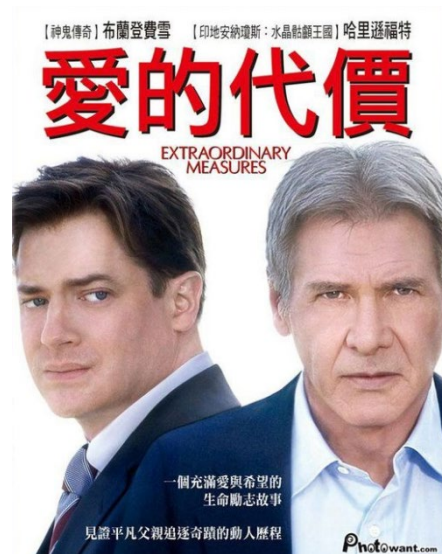
(Extraordinary Measures)

葉炳強 老師

電影

本片是 2010 年美國電視台 CBS 公司製作的第一部電影，由現實中真實事件的書本 The Cure: How a Father Raised \$100 Million--and Bucked the Medical Establishment--in a Quest to Save His Children 所改編成的醫學劇情片。描述約翰·克勞利夫婦如何為了拯救兩個小孩生命，尋找解藥的感人故事。當克勞利夫婦得知兩個小孩都患有罕見的遺傳疾病「龐貝氏症」(Pompe Disease)時，他們並不因此病無法醫治而坐以待斃，克勞利毅然放下事業，創立一家生技公司，致力尋找治療龐貝氏症的藥物「Myozyme」。

電影由主演「神鬼傳奇」的布蘭登·費雪(Brendon Fraser)飾演克勞利，而負責主演找到解藥的科學家則由資深著名的性格演員哈里遜福特(Harrison Ford)主演，而真實世界裡的史東希爾科學家則是我國曾出任中央研究院生物醫學研究所所長的陳垣崇博士的傑出事蹟，當年他在美國杜克大學小兒遺傳部門任職。增加了本片的本土連結，也值得在神經學電影系列中向大家推薦。



故事的背後

「Myozyme」這個藥物的研發追溯到 1990 年陳垣崇醫師在杜克大學收治一位同樣患有「龐貝氏症」的小女嬰，原先家人替她募集了 25 萬美元準備作骨髓移植，但那位小病人還來不及治療就夭折。在葬禮上，牧師的一番話影響了陳垣崇的決心：「上帝啊！祢給了這個小生命在這麼短的時間內又拿回去了，祢一定有祢的旨意。」，陳醫師運用這個病人家屬把募集得來的款項轉捐到杜克大學作研究用途。到 1994 年陳垣崇醫師遇到台灣企業家辜成允，那位小病人的照片及陳醫師的誠意感動到辜先生，他提供資金到實驗室支持研究及藥物的開發。到 1998 年有突破的成果，接著辜成允先生的公司也贊助此藥於 1999 年進行第一期人體臨床試驗，此藥物也於 2000 年以 6 億元台幣的權利金轉給生技藥廠 Genzyme 生產。Myozyme 於 2006 年獲美國食品藥物管理局(FDA)通過上市及使

用在病人身上。[註：見參考文獻 2]

學習主題

(1) 龐貝氏症：

此命名源自荷蘭醫師 J. C. Pompe 於 1932 年描述患有此症嬰兒的科學家。是一種罕見的遺傳代謝疾病，由於患者先天缺少一種負責分解多餘肝醣的酵素「酸性 α -葡萄糖甘酶(acid alpha-



glucosidase, GAA)」，導致肝醣不斷堆積而傷害肌肉的功能，使病患出現漸進性肌肉無力和呼吸困難，在本片梅根小朋友因呼吸困難而接受氣切。

(2) 肌肉萎縮症(Muscular Dystrophy)：

發生原因是基因變異造成，不是神經性病因所形成，患者的肌肉隨著時間和年紀而退化萎縮，因骨骼肌肉以肢體近側端較多而粗壯，病變較易侵犯近側端的肌肉，而發生肢體近端無力為主。遺傳疾病的發生有幾種，一種是顯性因子，即只要一對遺傳因子中存有「一個」顯性因子，就可以將這個因子所有的特徵表現出來，此種遺傳型式稱為體染色體顯性遺傳(Autosomal Dominant)。另一種遺傳因子是隱性因子，即在一對遺傳因子中需存有「一對」隱性因子，才可以將這個因子的特徵表現來，稱之為體染色體隱性遺傳(Autosomal Recessive)，龐貝氏症屬於此等遺傳方式。

(3) 罕見疾病及孤兒藥：

指的就是盛行率很低，少見的疾病，目前罕見疾病之認定，除以疾病盛行率萬分之一以下為參考基準外，並經國內「罕見疾病及藥物審議委員會」審議認定。衛生福利單位在特殊治療上會給予全額補助，並協助相關藥物以「孤兒藥」方式符合法令通過，引進國內。「孤兒藥」是指專門用於治療罕見疾病的特殊藥物，由於市場需求太小，正常情況下開發藥物難以回收成本。各國無論在藥物開發或使用審查都會有一定的優惠措施以保障罕見疾病病人的權宜或藥廠的損益。

(4) 酵素補充療法：

原文是「Enzyme Replacement Therapy」，指疾病是由於缺乏某一重要「酵素」或「酶」而產生新陳代謝異常，在「龐貝氏症」是 acid alpha-



glucosidase 的缺乏而無法分解肝醣，因此補充 Myozyme 可改變代謝上的異常，但無法根治基因缺陷。大部分治療是採取定期靜脈注射藥物。

- (5) 病友團體：又叫病友支持團體(Patient Support Group)，是指有相同或類似疾病的個案所組成的自助團體，提供病友及家屬的心理社會支持，向醫學界及政府爭取權益及資源、募款支持研究(如「不要傷害我小孩」中的 Charlie Foundation 經由電影來募款；「運動神經元疾病團體」用「冰桶挑戰」透過社群網絡的活動引起大家對「漸凍人」的注意及募款)。近一、二十年這類病友團體非常蓬勃發展，對許多「不治」或「難治」之症的病友提供很大的幫助。在「愛的代價」一片，克勞利透過病友團體集合一起在藥廠分享每個家庭的狀況，引起研發人員對「龐貝氏患者」的重視。

圖片及資料來源

1. <http://blog.udn.com/lynn22/4175156>
2. 黃漢華：辜成允無條件支持陳垣崇破解龐貝氏千年絕症。遠見雜誌 2006 年 11 月第 245 期。
3. <http://s543.photobucket.com/user/Blu-news2/media/Screenshots/ExtraordinaryMeasures06.jpg.html>
4. http://91.207.61.14/m/uploads/v_p_images/2010/01/6937_14_screenshot.png