

意外發現尿液變紫紅色 送醫才知罹患罕病 「紫質症」

◎林口長庚神經內科部神經肌肉疾病科主任 郭弘周



29 歲的王小姐，是在家接案的 SOHO 族，因為嚴重腹痛被送進急診，這已經是 3 個月來的第 3 次了，好像每到接近月經週期時就會發作。但這不像經痛，是痛到會嘔吐、癱掉的狀況！疼痛常會持續好幾天。醫師安排一系列超音波、電腦斷層檢查，甚至做了侵入性的胃鏡、大腸鏡檢查，也都沒發現問題，所以只能打了強效的止痛針就回家，但藥效過後，疼痛又會開始發作。

完全不知道自己得了什麼怪病，導致王小姐情緒跟身心都受到很大的影響，又看到父母為自己的疾病奔波，弄得心力交瘁，讓她甚至有了想輕生的念頭。後來某次王小姐又急性腹痛發作，忘了沖掉馬桶的尿，再進廁所時意外發現馬桶竟整個變成紫紅色，讓她嚇到趕緊就醫。經林口長庚急診醫師轉介至神經內科門診，經檢驗後確診是名為「紫質症」的罕見疾病。

紫質症是一種罕見疾病，是因為血紅素中的血基質（Haem）合成過程中

現職 長庚大學副教授
學歷 高雄醫學大學醫學系學士
國立台灣大學復健醫學系學士
專長 臨神經肌肉疾病、感染性神經疾病、粒線體疾病、紫質症

的酵素基因異常，造成酵素活性降低，使患者身體內的紫質（Porphyrin）或其前驅物過量累積所導致的疾病。這些紫質或其前驅物對身體具有神經毒性和腎、肝毒性，臨床症狀因此產生。

目前台灣已發現 50 多個紫質症病例。紫質症有先天遺傳也有後天造成的，發病率約 30 萬分之 1，通常好發於年輕女性（10~40 歲），大多在青春期後發病。雖然有此基因異常的病人，一生中可能不曾發病，但當誘發因素出現，常造成嚴重的腹痛；如果又接觸到某些藥物，常造成嚴重的神經系統或精神症狀。

紫質症有許多類型，每種類型的症狀不盡相同，臨床表現主要分成慢性皮膚病變及急性神經內臟症狀兩大類。慢



▲紫質症病人平時尿液（左），急性發病時尿液呈現紫紅色（右）

▲血基質藥品懼光，須以不透光的布蓋住調製後注射

性皮膚病變患者的皮膚非常敏感，輕微碰撞即產生傷口且不易癒合，有些對陽光非常敏感，皮膚經照光後會產生水泡、結痂和色素沉著。急性神經內臟症狀患者，則會有腹痛、嘔吐、便秘等腸胃症狀，或焦躁、沮喪、迷惘與精神錯亂等精神症狀。

此疾病的發作和一些誘發因素也有關係，例如：飢餓、不正常的飲食、酒、藥物與精神和身體壓力等外在刺激，以及月經生理週期的女性荷爾蒙改變等內在刺激，都是常見的發病因子。常見的症狀則有腹痛、痙攣、噁心、嘔吐、腹脹或便秘等。

紫質症發病急性期時，病人尿液中的紫質會上升，特別是和身體合成血基質的中間產物 porphobilinogen (PBG) 和 δ -aminolevulinic acid (ALA) 劇烈上升有關，經光線氧化後成為深紅色的化學物質，導致尿液顏色會呈現紫紅色。古代的传统診斷，是靜置看尿液顏色的

變化，但現代醫學對於紫質症已有精準酵素及基因檢測方式，收集 24 小時尿液中的 PBG 和 ALA 做定量數據分析可精準的判斷是否急性發作。

紫質症發作時症狀可持續數天或數週，適當的診斷和治療，常能及時緩解嚴重症狀和避免嚴重併發症。台灣 20 年前治療急性紫質症，只能用大量的葡萄糖輸注液緩解症狀，但有時須住院數星期。目前藥物治療可用血基質製劑藥品注射，數天內即可有效緩解紫質症症狀，大幅改善病人的生活品質。若是頻繁發作或與月經週期發作有關的發作，建議可定期施打血基質製劑，達到預防的效果。

民眾若發生不明原因的腹痛，還是需要考慮紫質症的可能；特別是女性已排除腸胃和婦產科的問題。另外，遺傳性紫質症的機率很低，不必過度恐慌。而肝臟型紫質症的病人若有正常作息及飲食，也可減少急性發作。☯