

投稿類別:生物類

篇名:

象人- 普洛提斯症候群 (Proteus Syndrome)

作者:

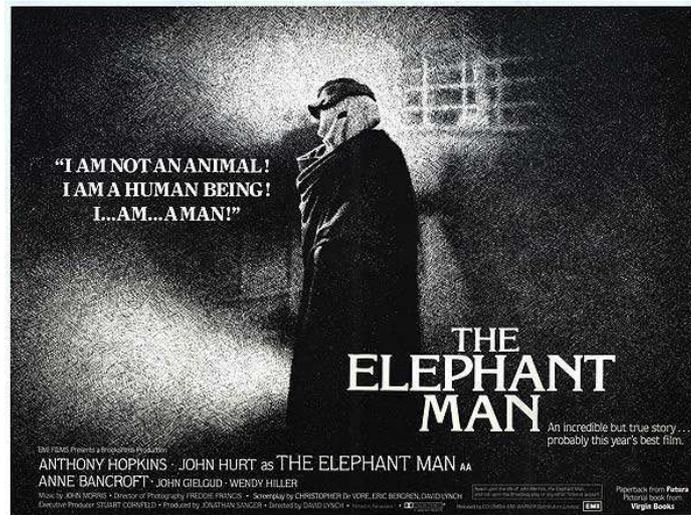
詹媛。國立中壢高商。綜合高中部。二年二班

指導老師：

黃佳茵老師

壹●前言

「象人」— 這一部電影是在述說著一個患有普洛提斯症候群的人的人生，故事講述維多利亞時代，一名英國醫生在馬戲團發現了一個頭部畸型的象人，本來要將他帶回醫院作研究。但他卻被馬戲班班主帶走了，到歐洲各地巡迴展出，最後幸得團中其他畸型人暗中救他回英國，也終於使他從馬戲團中被解救出來。



圖一、「象人」電影劇照（資料來源：註一）

而這也是我選擇普洛提斯症候群(Proteus Syndrome) 作為主題的契機，並且 Discovery 探索頻道也有介紹有關象人——普洛提斯症候群節目，雖然我已經忘了節目名稱，但是「象人」這部電影和 Discovery 探索頻道節目中所介紹的真實案例卻深深的震撼了我，引發我想更進一步的了解這個罕見疾病

貳●正文

一. 何謂普洛提斯症候群(Proteus Syndrome)

(一) 症狀

普洛提斯症候群是人體皮膚、骨骼、肌肉、脂肪組織、血液和淋巴管過度生長而造成的，而非神經性纖維瘤，「不同部位因其嚴重程度的不同而導致不對稱的生長，部份的患者會有神經系統併發症，如智力低下、癲癇發作和視力減退」（註二），徵狀大約在患者兩歲後才會出現，發病率小於全球11億人口。

(二)為何以Proteus 命名：

Proteus 為希臘神話中海神之名，傳說可以變換成各種野獸、怪物，就像普洛提斯症候群導致病患人體皮膚、骨骼、肌肉等等的過度生長，外在型態的變化一樣。

二. 普洛提斯症候群的病因及治療

(一)病因：

1. 發現：

普洛提斯症候群的病因是在近年來才發現的，2011年 7月 27日星期三，由美國國家人類基因組研究所 (NHGRI) 及其美國衛生研究所(NIH)的研究人員組成的研究小組發現，導致此罕見疾病的原因為人體中的AKT1基因發生突變。

2. AKT1基因的馬賽克激活突變

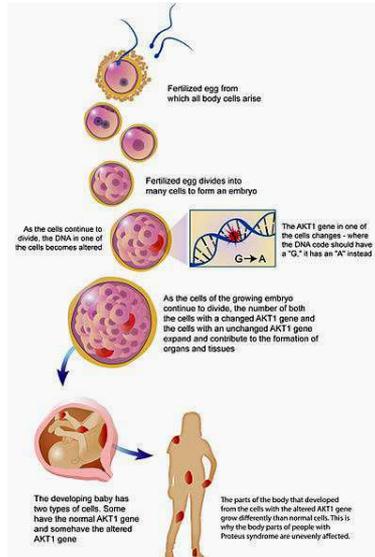
「一個字錯誤的DNA 遺傳碼——AKT1基因激發了零星組織不正常的生長——導致普洛提斯症候群」（註三）。基因的突變是在病患胚胎正在發育期間自然發生，「只有細胞從原來AKT1 突變基因細胞分裂時才會顯示出病症，而使患者混合了正常和突變的細胞」（註三），AKT1基因的突變改變細胞的調節能力而導致組織過度生長，這也是說AKT1的突變就成為了細胞的生長加速器。

「突變基因AKT1也是一種致癌基因，這意味著他可以促進細胞生長失控並導致癌細胞」（註四），但這個發現會對未來癌症的治療會有十分大的幫助。

(二)治療：

由於普洛提斯症候群的症狀有非常多種型式，所以治療是非常困難的，因為患者的症狀各有不同，所以多是用個體治療的方式，治療療程及方式需要不同領域的醫師（例：皮膚醫師、物理治療醫師、血液學學者等）共同評估。

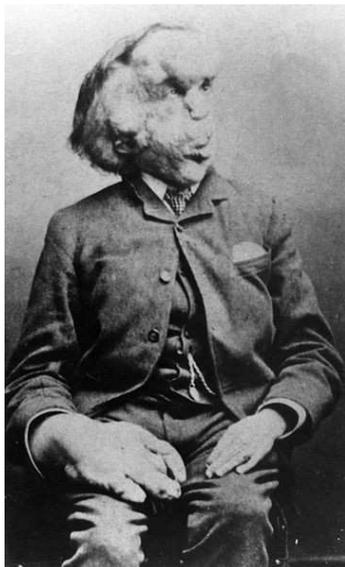
象人- 普洛提斯症候群 (Proteus Syndrome)



圖二、普洛提斯症候群的病因（資料來源：註五）

三. 著名案例－約瑟夫·梅里克 Joseph Carey Merrick [1862－1890]

Joseph Carey Merrick，英國人，出生在英國萊斯特郡，出生時是一個健康的小寶寶，但過了沒幾年身體就開始出現異狀，11歲時母親因氣管炎而死，隔年父親再婚，而約瑟夫·梅里克便輟學並開始工作，1879年進入萊斯特的救濟院，1884年開始被商人以「半人半象」宣傳後開始展開巡迴展示，1884年移居倫敦，在倫敦醫院對面的白教堂路上的商店裡被展示，並受到Frederick Treves醫生的邀請做了一次試驗，而測出他的頭圍有36英吋、右手腕有12英吋而一隻手指有五英吋，而到了1885年，怪胎秀不再受到大眾的喜愛而後警方便封鎖了「象人」的展覽。Joseph Carey Merrick晚年則因臉部畸形持續增長而造成頭越變越大，最終在1890年4月11日，27歲的他因頭的重量而導致窒息。



（圖三）Joseph Carey Merrick（圖四）約瑟夫·梅里克 無著衣（資料來源：註六）

五. 巴勒斯坦著名案例－【Sain Mumtaz】

Sain Mumtaz 一出生外型上就出現了頭部與四肢不對稱的畸形症狀，五官和軀幹嚴重變形，疑似患有普洛提斯症候群，而他的身體狀況伴隨他年齡的增長越來越嚴重，而他因外貌嚴重畸形而導致出外不便，平時只能在夜裡活動也無法找到工作，『Sain Mumtaz 他說：「打從一出生，我就是這樣了。我的臉、手臂還有腿都跟別人的不一樣。其他人認為我根本不是正常人類。」』而現年23歲的Sain Mumtaz目前還在尋找可行的治療方法。



(圖四) Sain Mumtaz (資料來源：註七)

參●結論

我的樣子確實有點古怪，
但是怨我就是怨上帝；
如果我能重塑自己
我將不會使你不悅。

如果我能自由奔走天南地北
或者隨心所欲橫越海洋，
人們會以靈魂的深度來度量我；
這便是我。

——梅里克用來給信件結尾的詩歌，改編自《虛假的偉大》(False Greatness) —— 艾薩克·瓦茨 (Isaac Watts) —— (註八)

綜觀以上的結論如下：

一． AKT1基因的突變普洛提斯症候群的病因為細胞異常增生而非神經細胞瘤發生，發生機率極小。

二． 普洛提斯症候群(Proteus Syndrome)的發病原因為胚胎在母體期間發生所以突變遺傳機率十分低。

普洛提斯症候群會造成病患外觀上明顯的變異、畸形而受到世人以異樣的眼光所看待，病患都因此在身心上都飽受折磨，有些人因外表的緣故飽受他人歧視，就如Sain Mumtaz一樣，因為他的外貌而找不到工作，也不敢在白天出門。雖然他們的外表與一般人有著很大的差異，但是這不是他們自己所選擇的，在還未找到治療方法前他們無法改變自己的外貌，而最終也只是無奈的接受，如果他們能夠選擇，一定也是希望做一個普通的人、有一份穩定的工作、有一個正常的外貌，不過幸好現在終於找到了病因，而他們也終於有了重生的機會。

肆●引註資料

註一． 35 Years of David's Lynch 。 2013/3/1

<http://entertainmentguidefilmtv.blogspot.tw/2010/11/elephant-man-1980-1010.html>

註二． National Human Genome Research Institute 。 2013/3/1

<http://www.genome.gov/27544873>

註三． 作者：駐美國台北經濟文化代表處科技組。 2013/3/1

<http://dc.nsc.gov.tw/ct.asp?xItem=1000817006&ctNode=4029&lang=C>

註四． National Human Genome Research Institute 。 2013/3/1

<http://www.genome.gov/27544874>

註五． Wikipedia -Proteus syndrome 。 2013/3/1

http://en.wikipedia.org/wiki/Proteus_syndrome

註六． Wikipedia—File:Joseph Merrick carte de visite photo, c. 1889.jpg 。 2013/3/1

http://en.wikipedia.org/wiki/File:Joseph_Merrick_carte_de_visite_photo,_c._1889.jpg

註七．一個頭兩個大 罕病男如綠巨人 2012年06月01日 蘋果日報。 2013/3/2
<http://www.appledaily.com.tw/appledaily/article/international/20120601/34269486>

註八．Wikipedia。 2013/3/2
<http://zh.wikipedia.org/zh-tw/%E8%B1%A1%E4%BA%BA>

註九．Proteus Syndrome Foundation。 2013/3/2
<http://www.proteus-syndrome.org/>

註十．林正焜、洪火樹 (2005)。認識DNA：下一波的醫療革命。
商周出版 2005年07月11日

註十一．蘋果日報 2008年01月08日[象人 切4.5公斤腫瘤]。

註十二．蘋果日報2009年09月16日 [割除遮眼巨瘤 女象人重生]。

註十三．新竹縣九十五年度國民中小學「罕見疾病研習」實施計畫
作者:長庚紀念醫院心智科主治醫師 吳佑佑。

註十四．新英格蘭醫學期刊 (NEJM) 2011年8月18日。 2013/3/2
Marjorie J. Lindhurst, Ph.D., Julie C. Sapp, Sc.M., Jamie K. Teer, Ph.D.,
Jennifer J. Johnston, Ph.D., Erin M. Finn, B.A., Kathryn Peters, M.S.,
Joyce Turner, M.S., Jennifer L. Cannons, Ph.D., David Bick, M.D., Laurel
Blakemore, M.D., Catherine Blumhorst, M.S.N., Knut Brockmann, M.D.,
Peter Calder, M.B., B.S., Natasha Cherman, Ph.D., Matthew A. Deardorff,
M.D., Ph.D., David B. Everman, M.D., Gretchen Golas, M.S., Robert
M. Greenstein, M.D., B. Maya Kato, M.D., Kim M. Keppler-Noreuil, M.D.,
Sergei A. Kuznetsov, Ph.D., Richard T. Miyamoto, M.D., Kurt Newman,
M.D., David Ng, M.D., Kevin O'Brien, M.S., Steven Rothenberg, M.D.,
Douglas J. Schwartzentruber, M.D., Virender Singhal, M.D., M.B.A.,
Roberto Tirabosco, M.D., Joseph Upton, M.D., Shlomo Wientroub, M.D.,
Elaine H. Zackai, M.D., Kimberly Hoag, Tracey Whitewood-Neal, Pamela G.
Robey, Ph.D., Pamela L. Schwartzberg, M.D., Ph.D., Thomas N. Darling,
M.D., Ph.D., Laura L. Tosi, M.D., James C. Mullikin, Ph.D., and Leslie G.
Biesecker, M.D.

註十五．National Human Genome Research Institute。 2013/3/2

象人- 普洛提斯症候群 (Proteus Syndrome)

<http://www.genome.gov/27544865>

註十六 . National Human Genome Research Institute ◦ 2013/3/3

<http://www.genome.gov/dmd/img.cfm?node=Photos/Graphics&id=85321>

註十七 . Genetics Home Reference ◦ 2013/3/3

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/proteus-syndrome>