

摘要

法布瑞氏症是被歸類在罕見疾病中的一種，主要分成兩種基因型的病人：典型，以及遲發型，由於是在體內第 23 對的 X 染色體出現缺陷或是變異，因此算是一種性聯遺傳疾病，對於男性影響會較女性來的深。本次研究所選擇觀測的數值為：腎絲球過濾率(eGFR)、三糖基鞘氨醇(Lyso-Gb3)以及左心室質量指數(LVMI)，這三種變數是法布瑞氏症病人主要會檢測的數值，本次研究目的便是要探討：在不同治療次數的分組間，對於 eGFR、Lyso-Gb3 以及 LVMI 的風險程度比較以及不同基因型的病人、不同的治療時長、不同的施打劑量，對於檢測項目、治療效果是否顯著的影響？由於此疾病為罕見疾病，用藥昂貴，因此希望藉由分析出來的結果，提供給醫師作為一個治療病人上的輔佐。本次研究中 eGFR 人數有 43 位，Lyso-Gb3 人數有 40 位以及 LVMI 人數有 26 位，並使用到廣義線性模型以及廣義估計方程式進行分析評估，並將依變項區分成類別以及計量兩種類型進行分析，類別的部分，不論是在 eGFR、Lyso-Gb3 以及 LVMI 經過廣義線性模型以及廣義估計方程式分析後結果均相同，而在計量的部分廣義線性模型以及廣義估計方程式產生了不同的結果。由於女性會因為 X 染色體失活導致身體的數值產生表達紊亂的情況，因此將關於性別病資料刪除後進行相同的計量分析，分析後產生的結果如同上述包含性別的計量分析結果。

關鍵字：法布瑞氏症、法布瑞酶、廣義線性模型、廣義估計方程式