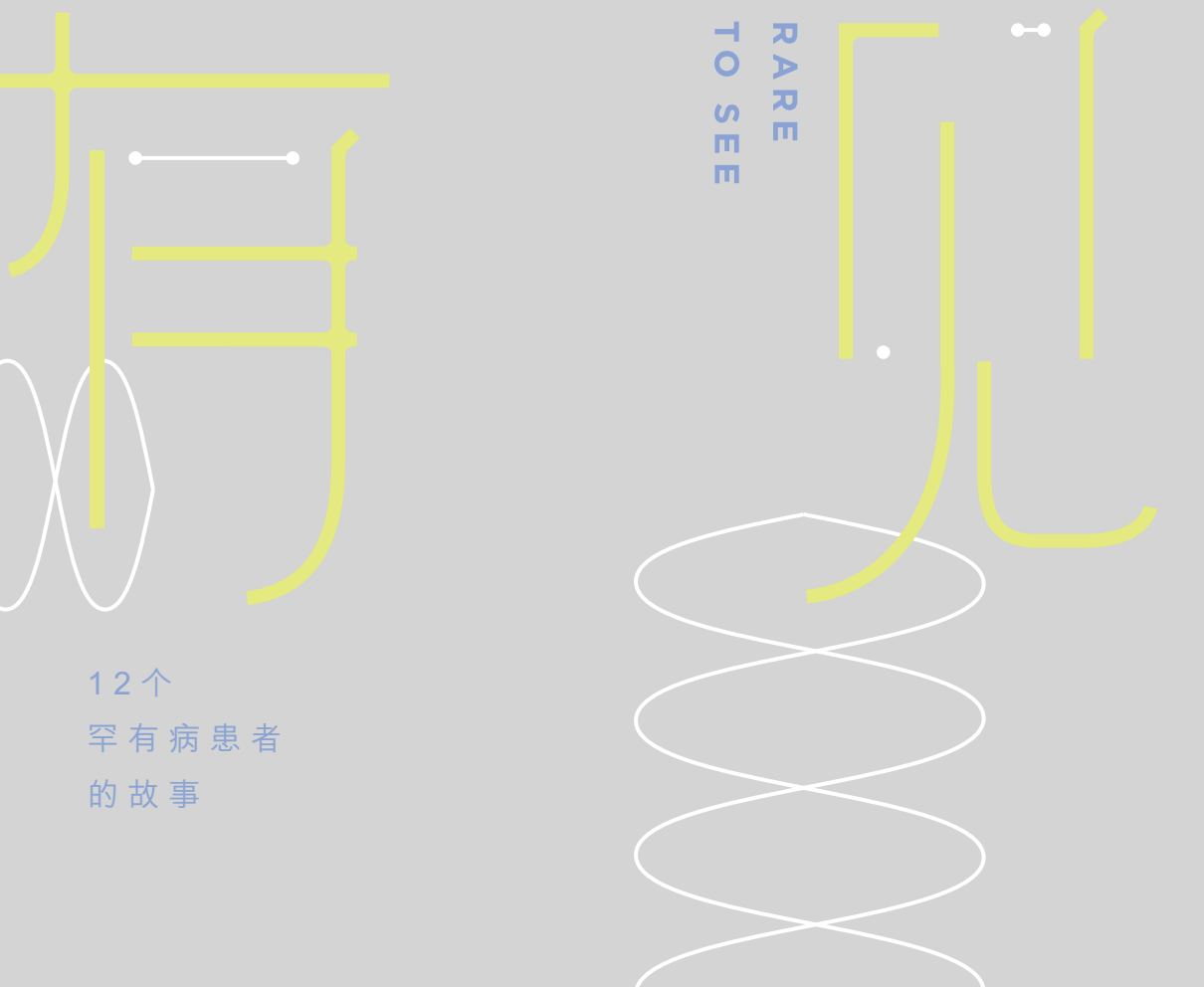


看见
罕有



RARE
TO SEE

12个
罕有病患者
的故事

稀有就是少遇见，不寻常的意思。

当病人在没有选择的情况下，被告知所患的病是稀有病，病例少，病发率低和不常见。加上医护人员对这些病经验不足，可以做的也不多，病情还有恶化的可能。这是一个多么令人沮丧的消息。过去二十多年在医管局做儿科医生，我有不少机会碰上以上情况，我看见罕有了！

虽然因为工作上的接触累积了一点经验，在见病人和家人前也在脑海中预演如何去解释清楚病情，但差不多每次在会见病人和家人，告知他们确诊患有稀有病后，我都带着沉重的心情离开诊症室，因我知道这家庭已和从前不一样——这家庭将如何面对这不可能接受的消息，他们又能否面对呢！到了今天回想这看似极艰巨的工作，心里却充满了感恩的回忆，因我有机会亲眼看见罕有背后，一个又一个生命战士的故事，他们所经历过，面对过的困难、挣扎和体会，就透过他们在本书的分享——呈现在我们眼前。他们带领读者走过他们人生路上一页又一页

的精彩经历。他们没有被罕有病打倒，用一颗颗不愿放弃的心，努力勇敢地坚持活下去。

香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组，就是由这班战士和他们的家人在十七年前成立。目的是让患上黏多醣症及罕有遗传病的病友及家人互相支持和鼓励。他们的努力绝对成就了今天一些罕有病患者，能顺理成章地在医管局不同医院内，接受先进的药物和酵素替代治疗法，病者和家人也不再需要担心昂贵药费从何而来。透过他们在不同媒体的分享，香港社会对罕有病及其病友的认识有所增加，明白到病者的需要和如何给予他们尊重和支持，这条路真的走来不易。

透过科技不断的进步和发展，新陈代谢病患者都期盼能有更新更有效的治疗。在过去二十多年香港也赶上了这发展的步伐。除了引进各种更新式的治疗方案，其他配套，例如在新开设的香港儿童医院成立了新陈代谢科，专门集中处理罕有新陈代谢病。因为部份新陈代谢病人已步入成年阶段，还有些新陈代谢病患者亦在成人阶段才病发，成人新陈代谢科的成立，让一众成人代谢病人，能够得到更贴切的治疗和跟进，近五年，香港在新陈代谢病的另一突破，就是全面推行了新生婴儿代谢病筛查计划。二十多种新陈代谢病，能够在出生后数天，并在未有病徵出现前已诊断出来，配合有效的治疗方案，这些患者定能达到更好的治疗效果。这一切可喜

的发展都是各方医护人员努力不懈的成果。

此书安排在 2022 年中出版，看来别具意义。过去两年整个地球村都活在新冠疫情的阴霾中。全球超过五亿人受到病毒影响。每个政府都用尽各种方法去控制疫情和医治病患者。原来每个人当患病的时候，无论是患上罕有或非罕有病，都同样渴望得到治疗。地球村的人都被唤醒了要珍惜健康，爱护和关心患病的人，用彼此互助和鼓励的心去共渡难关。特别在此祝福每一位罕有病的病友和他们的家人，继续让你们的生命发热发光，成为你们身边更多人的祝福。

许锺妮医生

前香港儿童医院新陈代谢科顾问医生
香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组顾问

RARE
TO SEE

我与周宝源主席，马安达副主席和已故的会长程马瓊莉夫人已相识了超过二十多年，大家的目标一致，都是想为患上罕见病的病友出一分力。一旦确诊患上罕见病，通常医生会采用多学科的联合治疗处理方法，需要各科医生的紧密合作，共同治理每一个罕见病患者。

很多时候，罕见病患者需要特别的药物治疗。孤儿药是指一些专门用于治疗或控制罕见病的特效药。但由于药物开发成本巨大，而药物的市场需求太少，除非开出天文数字的售价，否则正常情况下药物开发厂商难以收回成本。但若药物售价太高，罕见病患者则无力负担购买所需药物的费用。结果就导致厂商不愿开发，即使有药，患者也负担不起的现象。

1983年，一个由罕见病患者和家庭发起的「国家罕有病组织」在美国成立，促使当年美国国会通过了「孤儿药法案」。按照美国「孤儿药法案」，生物制药公司除了在罕见病药物开发成本上可获得50%的税收抵免

之外，还可获得各种拨款和合同。最重要的是获得为期七年的独家销售权。1993年在日本、1998年在澳洲和2000年在欧洲相继通过了类似的法案。2002年，美国又通过了「罕见病法案」，使罕见病患者的权益得到进一步的保障。

「孤儿药法案」通过至今，美国食品药品监督管理局已经批准了接近600种孤儿药进入临床使用，使许多以往无法医治的罕见病得到了治疗和控制，但是由于很多医护人员和患者对罕见病的认知度很低，而且有效的治疗药物有限，致使许多罕见病患者仍然没法得到及时的诊断和有效的治疗。相信随着社会对罕见病的关注度增强，在罕见病的研究和防治上会取得更多的成果，可以造福更多的罕见病患者。

一路走来，香港的医院管理局已逐渐引入合适的孤儿药，希望可以帮助更多的罕见病患者可以接受适切的药物治疗。

潘永洁医生

香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组顾问

目录



序一	2
序二	6
罕 有 病 病 友	CASE 1 在不幸中为自己争取幸福 13 赖凯咏（兄长）、赖家卫（弟弟） 罕病其实没有想像中那么遥远，全球不同罕病患者总计超过3亿人，可能你身边的亲朋戚友，或同班40个同学当中，也有一、两个罕病患者……
	CASE 2 母亲的心 29 陈石娟（黎太）及女儿 眼看妈妈的治疗过程，自己也要接受医学追踪，她学习爸爸的乐观态度，以正念面对：「不希望每日为这个病担惊受怕，我们继续生活。」
	CASE 3 与罕病共存 43 Jonas Li 面对罕见病，他选择正面看待：「把它当作朋友，赶它不走，唯有与它共存。」

	CASE 4 入世的体贴 寻根究柢的童心	55
	Jocelyn Wong	
	她至今仍坚持少女时代那种锲而不舍的精神：「我不断游说医生，恳请他们帮忙。一哭二闹三上吊！」她笑不拢嘴：「死缠烂打！」	
	CASE 5 晴天的孩子	71
	朱逸朗	
	「不过，我发现社会上不少人了解（我们），他们关心但用错方法，用『同情』，但我个人认为，我们更需要的是『肯定』，残障人士希望被视为普通人，而不是需要特别照顾的人。」	
罕有病家人	CASE 6 永远的宝宝	87
	黄碧娥（梁嘉宝母亲）	
	对于将来并没有特别想像：「见一步，走一步，像登山一样。」	
	CASE 7 好在有姨婆	107
	李瑞贤（萧晓进姨婆）	
	「我和他一起出门，也有人回头看看他。」她觉得人们带有歧视目光。晓进年纪尚小时，她心里也颇难受：「为何别人的小孩可以健康成长，晓进却得到这个病而受人鄙视呢？」	
	CASE 8 是父子 是朋友	119
	马安达（马历生父亲）	
	马安达认为被照顾者与照顾者之间要学会体谅。有时候，有些事情父母真的办不到，他建议病友宜体谅父母能力有限：「他们不是超人。」	

CASE 9 女儿的翻译师 139

陈三妹（罗静娴母亲）

对于这位少女心底里的梦想，妈妈也摸不着头脑：「很多事情她都不能做，没有甚么远大理想，也许有，但她没对我说吧！」

Case 10 8公分的渴望 153

薛蓉（李芯瑜母亲）

「眼睛看不见时，记忆力特别好，听一次就甚么都记起来。」妈妈苦笑：「所以老师说她很专心。」妈妈对女儿说：「你在妈妈心目中已经『好叻，好叻』。」

Case 11 你如何看待生命 167

锺小明、文淑敏（锺颖淇父母）

夫妇二人曾向女儿解释状况，并询问她的意见，假使到了生命尽头的一天，她感到十分不适，女儿是否希望父母将她送院。锺妈妈说：「她说她想留在家。」

Case 12 未来的会更好 181

周宝源、何凤明（周晓燕家长）

夫妇与晓燕前往北京旅行，妈妈无论如何也坚持带女儿上长城：「砖很烂，我用背带背她上长城，很多不同目光，很不自在，我跟自己说别管人家，要让她看长城。」

后记

200

罕有病病友



他们可能是不幸，但他们没有躺平，也没有放弃，在有限的生存条件下，他们尝试创造更多可能性。不要怜悯，只要适当的时候伸出你双手，给他们一点扶持，放下你奇异的目光，其实，他们只想做一个平常人。

CASE 1

赖凯咏（兄长）、赖家卫（弟弟）

在不幸中为自己争取幸福

罕见病其实没有想像中那么遥远，全球不同罕见病患者总计超过了亿人，可能你身边的亲朋戚友，或同班40个同学当中，也有一、两个罕见病患者……

•

庞贝氏症 (Pompe Disease) 是一种罕见遗传疾病，大部分病患会出现渐进性的肌肉无力及呼吸困难。患者因天生缺乏一种名为酸性 α —葡萄糖 (acid alpha-glucosidase, GAA) 的酵素，无法正常地分解多馀的肝醣，令堆积的肝醣逐渐伤害肌肉功能。

据估计，全球大约每 4 万名新生儿中有 1 名患有这种疾病，但在不同种族间略有差异。虽然这种疾病在婴儿出生时已存在，但症状却不一定即时显现，而根据发病年龄，庞贝氏症病人被分为两大类：

(一) 婴儿型：

庞贝氏症婴儿肌肉无力，故很多时被形容为「趴趴熊宝贝」。罹病的幼童可能永远无法行走，而且大部分的病例都需要呼吸器协助呼吸。随著维持生命功能的肌肉被快速毁损，不少婴儿病患会在第一年死于心脏呼吸及衰竭。

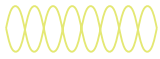
【症状】 严重的肌肉无力、舌头肥大、心脏肥大、肝脏肥大、呼吸困难、无法如期达到发育标准

(二) 晚发型：

儿童时期到晚年都可能发生，一开始的症状常常与其它神经肌肉疾病的症状相类似，故可能不易察觉到是庞贝氏症。晚发型庞贝氏症恶化较慢，而且不同病人间的差异很大，部分病人只有轻微的症状和少许的肌肉无力；但也有病人最后需要使用轮椅和呼吸器。一般而言，晚发型开始发作的年纪愈早，症状与恶化的情形愈严重。

【症状】 肌肉逐渐无力（尤其是躯干和下肢）、行动时感到疲惫、呼吸短促、脊椎侧弯、下背疼痛、早晨性头痛、白天嗜睡、睡眠时呼吸暂停或间歇性睡眠

参考资料：<https://www.ntuh.gov.tw/neur/Fpage.action?fid=4257>



年少十三，这年纪的孩子多数生活得无忧无虑，但对患有晚发型庞贝氏症的赖凯咏、赖家卫两兄弟而言，13岁发病所翻起的人生巨浪，把一家四口卷入人生谷底。儿子患有当年无药可医的罕有病，父母曾因愧疚和绝望萌生全家一同轻生的念头。二十多年过去了，凯咏及家卫已获得药物治疗，重燃希望。父母参与病友组织活动后，也走出了情绪谷底。两兄弟凭着坚韧意志，都学有所成，自强自立，努力回馈社会。

一场小病翻起巨浪

1999年暑假，13岁的赖凯咏正准备升读中三，怎料一场小病，竟翻起了扭转人生的巨浪。凯咏回想当年他出现发烧、肚泻，就医后服药两、三天，情况已经好转，此时却发现身体出现问题：「我去商场，那里有一段十多、二十级的楼梯，平日轻轻松松可以走上去，但我却做不到，要用一只手拉着栏杆，另一只手抬起脚，一步，一步，走了十多分钟才到达。」

不久，他进行学童健康检查，医生指他的手脚可能有问题，但只属暂时性质，可以休息几天再看看情况。不过，赖妈妈直觉问题没有这么简单，提出会见另一位医生，之后他们被转介到另一间诊症室。经过一轮测试，凯咏最终被确诊患有「糖原质病」，这病名十多年后被才正名为「庞贝氏症」。

无人理解孤立无助

平凡安稳的生活骤然被打破，凯咏坦言最初接受不了：「由小学到初中，一直和其他同学没有分别。暑假后回校，我的生活和活动能力却完全改变。」老师不知道这是甚么病，凯咏几位要好的同学关心他出了甚么状况，凯咏唯有尽力解释：「他们也不明白，其他同学就更难理解了，感觉很孤立无助。」这情况令他一度消沉，直至后来转学到特殊学校，他眼见一些情况比自己更严重的同学仍然用心向学、努力生活，令他深受感动和激励，才重新振作起来，积极生活。

疾病令凯咏身体肌肉萎缩，出现脊柱侧弯、肺功能衰退等问题，发病后大约一年时间，他在夜间开始需要依靠呼吸机协助睡眠。大约两年后，因脊柱侧弯问题接受手术。中七以后更需长期使用电动轮椅代步。当时庞贝氏症仍属「无药可医」的疾病，他只能透过肌肉训练、重新学习吞咽方法、服用补充剂，以及使用呼吸机和轮椅等治标不治本的方法，尝试延缓机能衰退及改善病情。

在不幸中为自己争取幸福

17

努力不懈修毕硕士

凯咏坦言本身性格不善交际，病发后行动不便，后来身边长期接驳呼吸机，增添了他和别人交往的障碍。在常规学校修读预科时，他因为要坐轮椅而无法和同学一同外出午餐，错失了很多与同学沟通和了解的机会；又因要全天候使用呼吸机，上课时需拜托相熟的同学帮忙监察仪器，以确保它正常工作，有时呼吸机的警报系统发出误鸣，影响了老师和同学上课，令他感到尴尬。

此外，肌肉萎缩、肺功能下降令凯咏的体力、精神和专注力大受影响，不过，他一直不言放弃，坚持修毕硕士课程，更以优异成绩毕业。醉心文学、成绩优异，他曾想过进一步修读博士课程，但考虑到身体限制和家庭状况，决定放下理想，投入社会，一边做义工和兼职帮补家计，一边努力投考政府职位。7、8年前，凯咏终于正式入职康文署从事文职工作，自食其力。

在办公室工作，凯咏需要长时间坐在轮椅上，无法站立伸展或躺下休息，工作三、四小时后，往往引发了坐骨神经痛，他唯有服用止痛药来减轻痛楚。另外，他坦言不少与他经验相当的同事都已把握机会顺利升职，但他考虑到自己即使再升一级，身体状况或许应付不了，权衡下选择放弃了一些机会。工作虽无升迁，却很安稳，凯咏庆幸得到同事和上司体恤及帮忙，感恩平淡是福。

在不幸中为自己争取幸福

即使长期接驳呼吸机，凯咏仍不言放弃，坚持修毕硕士课程。



19

看见稀有

催谷运动避免病发

家卫在哥哥凯咏确诊时只得9岁，当时经过一系列检测，医生指他各方面的指数都处于正常边缘，但未能确定他何时或甚至会否出现庞贝氏症病徵，建议他继续接受观察，以便跟进状况。一向好动的家卫满以为自己可以逃过一劫，自此更加积极参与各种运动项目：「父母觉得两兄弟有一个出事，第二个也可能有事，他们很担心。当时我觉得自己有可能会没事，于是不断催谷自己，一方面想避免病发，同时向家人展示我是可以的，令他们觉得我仍然有希望。」

然而，兄弟二人命运似乎在冥冥中相连，与哥哥一样，同样年满13岁，家卫病发。他明显感到肌力骤然下降，运动能力比从前差得多，成绩亦因日间专注力下降而受影响。由小学到初中，他一直都是学校里的风头人物，病发后不论在外观上或能力上都发生了



翻天覆地的改变，来自同学的目光和流言蜚语，令他份外难受，感觉自己受到欺凌。正处于青春期的家卫为了逃避现实，曾偶尔假装生病，逃学到网吧打机，他说：「网络游戏的好处是可以隐藏身份，我不再是个病人或13岁的小朋友。那些人不会审视评价你（背景），纯粹基于你玩得好不好。」

升上高中，面对公开试压力，他收拾心情，发奋急起直追。会考成绩未如理想，他选择转校重读中五。换了个陌生的学习地方，殊不知竟为他带来了新契机。家卫回忆说：「转到新学校，全新环境，我开宗明义告诉别人自己有这个病。」他接着说：「我说了出来，同学接收到，一同去打球时，他们亦知道我的限制，那样很不错。」重读一年后，他顺利升上预科，再修读毕副学士课程后，辗转完成学士课程，专攻社会政策研究。

在不幸中为自己争取幸福

21



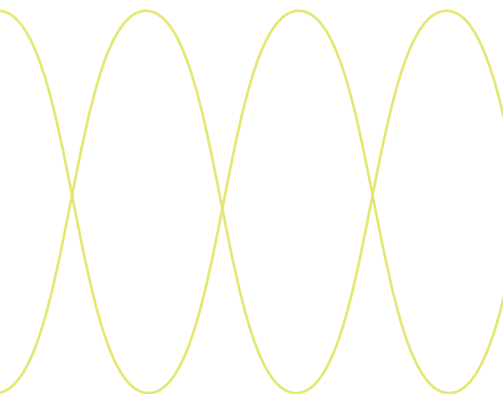
家卫出席 2019 年《护·联网》聚会。他相信透过病友组织可凝聚同路人，发挥互相支援力量。

CASE 1

家卫强调罕病教育推广，致力增加市民大众对罕病的认识。



父母与两兄弟（前排中央）一同出席 2017 年病人分享会。



凯咏及家卫小时候健康活泼，并未显现晚发型庞贝氏症病徵。

22

凯咏由父母陪同乘坐飞机前往台湾出席会议，顺道旅行。



囿于身体状况，工作虽无升迁，却很安稳，凯咏感恩平淡是福。（图片来源：香港病人组织联盟）



RARE
TO SEE

父母曾经想过轻生

2006、07年，家卫和家人开始参与「香港肌健协会」活动，让家卫亲身感受病友组织对病友及其亲人的帮助，从而启发他立志投入相关工作，现时他已在「香港罕见疾病联盟」任职超过五年，主力研究罕见病人的社会政策及推动会务。

积极帮助其他病友，家卫背后其实隐藏了一段病患家庭的辛酸：「和家人参与肌健协会的活动，目的是要走出社会。」他回忆道：「以前我们很封闭，回家对着四面墙，而我对着电脑就是为了逃离四面墙，其实很压抑。」父母为生活奔波，张罗柴米油盐种种杂事之余，还要应付两兄弟病情，大家的情绪累积经年，只欠一道突破口。

家卫坦言，父母在情绪最低潮时，曾经生起全家一同轻生的念头，他记得哥哥曾驳斥父母想法：「我们不想死！要死你们自己死，不要搞我！」家卫理解双亲的情绪：「父母觉得他们害了我们，但我们并不觉得。我们出生到世上，生命是这样便是这样，并不是他们知道会有遗传病，才故意把我们生下来的。」参加病友组织后，赖父、赖母扩阔了社交圈子，认识了其他病友，亦渐渐变得较为宽心，轻生的念头也就烟消云散了。

酵素疗法带来希望

透过肌健协会，家卫间接认识了「黏多糖症暨罕有遗传病互助小组」，接触到其他同样患有庞贝氏症的罕病病人，他发现病友锺颖淇正自费接受酵素替代疗法，才知道从前的不治之症，原来已经有药可医，这个发现为他及其他病友带来了新希望。

家卫记得一位儿科医生曾对他说过这番话：「不要灰心，科技越来越昌明，总有一天研发出新药物，不要放弃！」因着这番鼓励说话，家卫一直怀抱希望做人：「没想到我们真的有药用！」他觉得庞贝氏患者是罕病患者中较幸运的一群：「最初有新药但未能使用，那是一个低谷，直至争取到有药用，又跨过一个难关。现在十多年后，第二代的新药又被研发出来了！」他形容这段经历是：「关关难过，关关过。」

经过病友及组织不断努力向有关方面提出用药诉求，治疗庞贝氏症的新药终于在 2010 年被纳入医管局药物名册内，家卫和哥哥凯咏亦开始使用新药，病情因而明显好转。家卫回想首次接受针药的经验，自觉反应奇佳：「当时住油塘，回家要在观塘裕民坊走一段向上斜路，再转乘小巴。以前走得很吃力，但第一次打针后，从医院回去时那段路走起来无比轻松，我一边走，一边笑了出来。」至于哥哥凯咏，用药后，他的肺功能由最差时只得大约 5%，逐渐回升至现时可以维持在 10-20% 之间，两兄弟相信新药物可以协助他们及病友在人生路上走得更久、更远。

得药治病更具经济效益

病向浅中医，现实却是用药要向钱看，治疗罕病的药物确实所费不貲，权衡轻重，家卫认为让有需要的病友使用适当药物，所产生的效果更能符合社会效益，他解释：「不用药不代表那笔钱就能省下来了，很多时患者需要住院、复健，还有接受特殊教育，视乎残疾程度也需要更多辅助工作的特殊设备，甚至不能工作，其实背后需要更大的经济支援，这些都是钱。那为何不病向浅中医，让病人及早接受有效的治疗，让病情不要恶化呢？」

增加认识捍卫权益



家卫强调罕病教育推广，致力增加市民大众对罕病的认识：「罕病其实没有想像中那么遥远。」他列举资料：「全球不同罕病患者总计超过3亿人，可能你身边的亲朋戚友，或同班40个同学当中，也有一、两个罕病患者。」家卫相信病友得到身边人的体谅及关爱，可早日脱离负面情绪，而透过病友组织凝聚一班同路人，也有助病友及照顾者发挥互相支援的力量，一起扩阔眼界，充实自己，从而发挥病友所长，贡献社会。

此外，家卫亦重视病友权益，现时一些罕病患者为了申请药物资助，每年需经医管局测试评估，再由双方签订文件。家卫提醒病友，文件中列出的某些用药指标可能不够明确，透明度不足，故他建议病友在签订文件时应细阅内容，记得影印留纪录，尝试了解评估标准和相关指引，并掌握自己每次评估时所得的数据资料，在有需要提出申诉时，具有充足资料和充份理据，以捍卫医疗人权。

CASE 2

陈石娟（黎太）及女儿

母亲的心

眼看妈妈的治疗过程，自己也要接受医学追踪，她学习爸爸的乐观态度，以正念面对：「不希望每日为这个病担惊受怕，我们继续生活。」



法布瑞氏症 (Fabry disease) 是一种罕见遗传性疾病，出现于不同人种之中，约五万名男性中有一人患病。

这种遗传病由负责制造 α -galactosidase (α -GAL) 酵素的基因缺陷引起。由于缺乏这种酵素，使得一些糖神经胺醇脂 (glycosphingolipid) 无法被代谢，因而堆积在细胞内，造成肾脏、心脏与脑血管病变，其堆积物也会造成周边神经病变，造成四肢疼痛。

目前有两种基因重组的 α -GAL 上市，两者在构造及功能上非常类似，但使用的建议剂量不同，均于每两星期进行一次静脉注射。这些针药最常见的副作用为轻度至中度的注射反应，例如冷颤与发烧等。

参考资料：http://web.tfrd.org.tw/genehelp/database/disease/Fabrys_news1.html



「根本不知道自己患上这个病（法布瑞氏症）。完全不了解这是甚么病！」

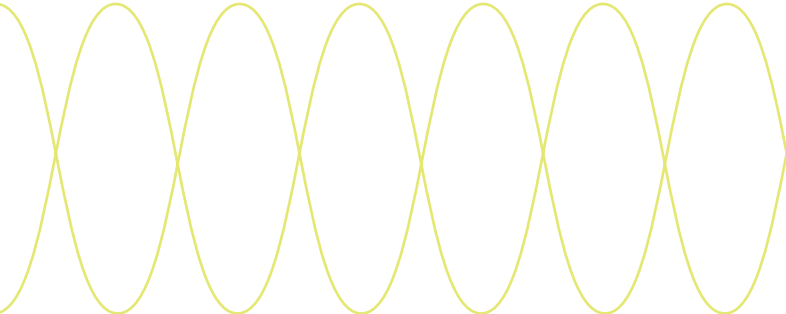
二十年前，黎太年届五十，准备购买保险，被要求验身，结果验出尿蛋白，即尿液中出现过量的蛋白质，肾功能有可能出现了问题。黎太前往专科医生诊所作进一步诊断，医生建议她进行穿刺检查，抽取肾组织化验。黎太：「我问医生需要多少钱，他说要几万元。」她担任家庭主妇数十年，只靠丈夫担起家计，医生明白她的难处，转介她前往玛丽医院做检查。



五名儿女 三人得病

「真厉害！验出是法布瑞氏症，而且是由我妈妈遗传给我的，也遗传了给我弟弟。」黎太的母亲与其中一位弟弟先后病逝，黎太当年压根儿没想过自己患有家族遗传病：「（医生）都没说他们患有这个病。」她对这罕见病更是毫无认识：「我只知道这病影响心、肝、脾、肺、肾，因血液中缺少一种酵素。」她记得当年有些年资浅的医生也没有经验：「问我『这个是甚么病？』。」

医生证实黎太患病，立即通知她相约家人做检测。结果发现，除了她已过世的弟弟以外，另一位当时仍在生的弟弟也带有遗传基因。「我妈妈有五个儿女，遗传了其中三人。」黎太说。



肾脏与心脏 先后现症状

肾脏出现了症状后十年，法布瑞氏症偷偷攻击她的心脏，致使心肌肥厚，但黎太对此毫无警觉：「只觉得有时（心）跳得快，有时跳得慢。」直至2008年某天，她在家里晕倒送往玛丽医院，医生建议她进行换心手术，黎太很气馁：「完了！一把年纪，谁要捐心脏给我呢？」

黎太被转介至葛量洪医院心脏科就诊，医生建议安装心脏除颤器：「三十多万！老公说要做就做吧！难道看着我死掉吗？」植入心脏除颤器后，黎太感觉心跳比较正常：「不会『啪啪啪』地跳。」2018年，因除颤器电源耗尽，需要进行手术更换仪器：「这一趟是十五万八千。」黎太要求经由医院申请伤残津贴：「一个月一千八百元，不需要资产审查。」

每年针药费 港币一百万

药物是法布瑞氏症患者最大的忧虑，现时可抑制病情恶化的「酵素替代疗法」价格不菲，黎太说：「这药物不便宜，一剂五万元，一个月输液两次。」虽然近来药价降低了一些，但药费依然高昂，不是普通人家能够轻松负担的，幸好药物已获医管局纳入专用药物并提供资助，黎太感恩：「感谢天！让医生帮我诊断，又鼓励我申请用药，算不错了。即使现在老天爷要带我走，也算无憾了。」未用药前，她经常心跳，呼吸困难，容易头晕；用药后，她感觉有所改善：「头晕次数减少很多，走路没那么气喘了。」虽然她不能快步走，但生活质素已明显提升。

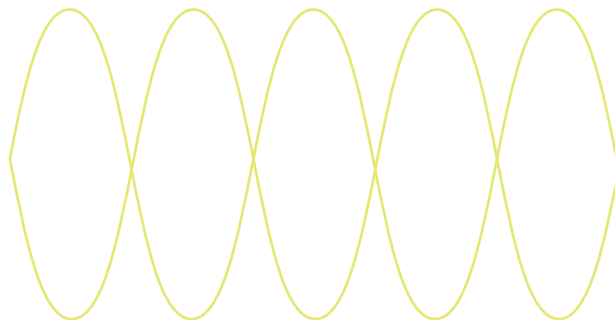
现年七十岁，黎太每两星期到医院透过静脉注射进行「酵素替代治疗」。有时候护士扎了几针，还是插不中血管：「血管硬了，很辛苦。」她间中也头晕，需要卧床，血压也时高时低，黎太叹气：「唉！我不想这么长命，只为了老公，再延寿几年，陪陪他罢了。」

鹈鹕情深 甘苦与共

黎生坐在太太身旁，一直面带微笑。黎太未发病前，常与丈夫一起周游列国：「现在不能去了！他常常陪诊。」黎太苦笑：「到那里他都和我一起，生怕我突然晕倒，不知道被送了去哪间医院。」黎生仍嘴角带笑，没半点抱怨，不认为太太牵累他：「牵也牵了这么多年了！」热爱户外活动的黎生爽朗地笑。

二人结缡超过四十年，说好了的结婚三十周年环游世界计划，因黎太患病改为九天亚洲游轮旅程，可惜她容易晕船，未能享受旅程：「很辛苦！第二天已想走了，但困在海中。」他们把环游世界计划押后至四十周年纪念，这个日子转眼来了，又过去了，浪漫旅程仍未成行。近日大女儿准备举家移居英国，黎太心有不舍：「我说到了死的那天，我也再见不到他们了！」黎生开玩笑说：「坐游轮吧！」作为母亲的黎太却笑不出来：「我担心的是这个病，她在那边不知道要怎样医治。」

看见 罕有



CASE 2



黎生和黎太，相依相伴超过四十年。

黎家三代同堂，以正念与遗传病共存。



说好了的结婚三十周年环游世界计划，因黎太患病改为九天亚洲游轮旅程。

育两女儿 同带病因

夫妇二人育有两女，黎太确诊时，小女儿恺茵只是十多岁的少女，她得知妈妈心脏出问题，联想到两位舅父同为肾病患者，才意会自己家族有遗传病，接受初步检查后，她以为自己没事：「那年代只有验尿，家姐指数高，我指数较低。」及后家姐怀孕，医学科技也进步了，恺茵与家姐前往检验 DNA，基于以往验尿结果，家姐早有心理准备，但妹妹恺茵没料到自己带因：「验完，我和家姐都有遗传病基因，很震惊。」

妈妈年届五十发病，病情比较明显，家姐则是儿时比较容易生病，恺茵觉得自己比较轻微：「小时候，每逢夏天或是运动后，我的手指肿胀，要泡冷水。」原因是她的身体未能正常排汗，也曾因此数度中暑：「以前以为自己身体差，不知道是因为这个病。」现时两姐妹每半年至一年需要前往医院覆诊，进行追踪监察。

看见罕有

遗传病带因者 应否生儿育女？

大女儿证实为带因者时刚好怀孕，怀着黎太的男外孙，后来她继续生育两个女儿。对于大女儿带有遗传病基因仍坚持生育，黎太极不赞同。法布瑞氏症患者中，如果女性是带因者，她的儿子有 50% 机率是罹病者，女儿则有 50% 机率是带因者。黎太难掩慈母忧虑：「有遗传病，我已叫她不要生孩子。要是我早知道，我也不生！」

由于男性只有一条 X 染色体，如果 X 染色体证实带有法布瑞氏症基因，他肯定是患者，将会较女性患者早发病，病情亦较严重，如果这位患者孕育下一代，儿子将不会是患者，但女儿将会是带因者。就女性而言，因有两条 X 染色体，若只有一条染色体有基因缺陷，症状将较为轻微，也比男性较晚发病。


(资料来源参考：台湾法布瑞氏症病友协会 TAFD)

这位外婆由始至终都放不下心来：「男病人很早死的。」黎太年轻时完全没想过自己及家人患有遗传病，其中一位弟弟病发时正值壮年：「他生性爱浪迹天涯，在南美洲病发，肾脏出问题。」黎太弟弟回港医治后开始洗肾：「后来他要洗血。这病很容易得心脏病，有天洗血后病发，很快就走了。」另一位弟弟因黎太发病而进行检测，才得知为患者，去世时约五十岁。

对于家姐生下三个孩子，恺茵以「勇敢」来形容，对于自己应否生育，她有顾虑，亦理解妈妈的担忧，得到夫家共识，并采纳医生意见后，最后也决定生一个孩子：「医生说，如果发病，也许是在五十岁左右，不应该让这个病影响自己大部分的人生。」由于男性罹病机率高，她很庆幸自己诞下女儿，自此不再计划生育。

学习放下 感恩生活

对于大女儿即将移民，即使难以接受，黎太也要学习放下，总守在她身边的人始终是丈夫：「我现在甚么都靠他，覆诊、陪诊、执药，没有他，我不行。」黎生以乐天的个性面对照顾者的角色。2021年初，黎太刚接受完注射，在家里感觉腿部麻痹：「完全没知觉！」黎生立即送太太前往玛丽医院。原来黎太双腿血管都出现阻塞情况，她说：「中风！需要动手术抽取瘀血，住院二十多天！」医生推论原因，可能她接受注射的药物溶解了心脏血管中的沉积物，这些物质循环至腿部导致血管阻塞：「他说幸好不是『弹』到脑部，否则一定死。算是很幸运了！」又从鬼门关游了一圈回来，黎太心怀感恩：「老公很疼惜我，待我真的很很好。他人很细心，很庆幸找到一个这么好的老公。」黎生哈哈大笑：「有这么好？」



得丈夫爱惜，黎太仍有遗憾，因为有些她很喜欢的活动，现在已不能再做了，她幽幽地说：「打麻雀、打太极！久坐腰痛。打四圈都不行！打太极要坐马，不行。」爱做运动的黎生开玩笑地反驳太太：「藉口！动动手脚也可以的，她有『三不打』。」黎太笑着接下去：「下雨，不打；太晒，不打；自己累，也不打。」现在她最恐惧的只有一件事：「洗肾。」医生曾称赞她的表现已不错，但年纪愈来愈大，机能衰退，终有敌不过岁月的一天。乐观的黎生说：「开心一天，不开心又一天，不忧心这么多了！」

黎太最忧心的始终是女儿及孙儿们的健康。女儿恺茵自从诞下孩子后，自小不能自然排汗的问题竟然自动痊愈了。孩子现在才七岁，恺茵并未告诉她有关家族遗传病的事：「不想给她压力。」她记得医生曾勉励她：「也许将来有药医治呢！」眼看妈妈的治疗过程，自己也要接受医学追踪，她学习爸爸的乐观态度，以正念面对：「不希望每日为这个病担惊受怕，我们继续生活。」

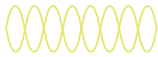
CASE 3

Jonas Li

与罕见病共存

面对罕见病，他选择正面看待：「把它当作朋友，赶它不走，唯有与它共存。」





Jonas，现年 43 岁，法布瑞氏症病友，约十年前才确诊，不过病徵在他十多岁时已露端倪，当时他的身体不太能排汗，初时手脚关节附近的皮肤出现红点，慢慢地手掌也陆续出现这状况，甚至显现在手指上，最后蔓延全身，背部皮肤尤其严重。适值青春期，青少年身体本来就会出现各种变化，加上家里三个人都有相似病情，所以 Jonas 也没太在意：「妈妈和妹妹的皮肤都有红点，当作一般皮肤病诊治，她们曾做雷射治疗去除它们。」直至三十出头，Jonas 发病影响肾脏，自己上网浏览，才怀疑自己患有法布瑞氏症。

皮肤红点遭忽视 发病已证肾衰竭

Jonas 太太 Cici 和丈夫一起经历了整个发病过程，她记得丈夫皮肤问题最严重时像红斑狼疮一样整片发红，身体状况是：「常常觉得自己很热，低烧，不能退烧。」2010年某天，Jonas 感觉晕眩，十分不适，自行到急症室求诊，Cici 说：「医生找不出问题，要他离开。」夫妻只好到私家诊所看病，Cici 说：「医生很好，帮我们翻查很多书籍，认为这样下去不是办法，建议他验小便。」她说：「结果显示他尿液中的毒素很高。」医生立即写纸转介他前往医院作深入检查。Jonas 下班后前往医院，当晚医生已为他洗血。由自行到急症室求医找不出病因，到辗转再往医院即时接受洗血，只是几个星期内的事，Cici 记得医生告诉她丈夫的病情是：「慢性肾衰竭，肾脏功能已到末期。」

自查资料求病名 说服医护助检测

留医两星期，每天做各种检查，才得出「慢性肾衰竭」这结论，Cici说：「当时医生并没告诉我们这是法布瑞氏症，我们根据病徵，自己上网查。」Cici记得那段时间感到很无助：「自己不知道可以做甚么，医生没有很明确的指示，不要说他（Jonas），整个家庭都很沮丧。」两夫妇认识了互助小组副主席马先生，倾谈中才首次认识法布瑞氏症，后来夫妇也联络了台湾及加拿大的法布瑞氏症相关病友组织，Cici说：「香港图书馆根本找不到任何资料，反而透过这些机构让我了解得更清楚。」两夫妇倒过头来提醒医生 Jonas 可能患有法布瑞氏症，Cici说：「医生、护士都很惊讶，说没有听过这个病！」

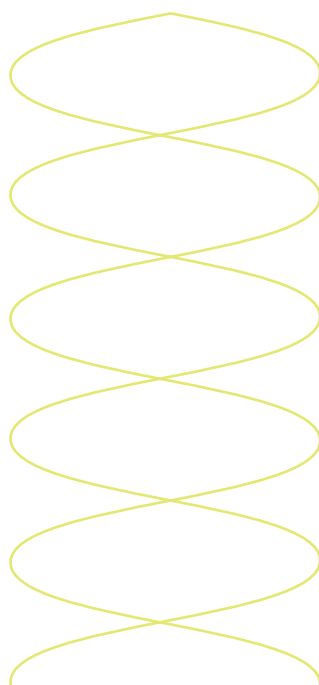
家居洗血难上班 幸得贤妻勤俭慳

经过检查后，Jonas 确诊，当时他已接受洗肾，医生建议家居洗血。参加医院开设的学习洗血课程后，Jonas 开始在家里每天自行洗血。整个洗血过程需要 7、8 个小时，一般都在晚上进行，Cici 说：「晚上 11 点多开始准备，也要花一些时间，他要自己扎针，针扎不准的话，可能要磨蹭两个小时才能开始洗血。」Jonas 的身体出现水肿，皮肤又要每天扎针洗血，难免影响心情，太太 Cici 也爱莫能助：「他比较毛躁，要自己扎针，开机又需要 45 分钟至两小时，有时候可能半夜一、两点才开始运作。」早上完成洗血程序，仪器关机过程又耗用约半小时，这种作息让 Jonas 很难正常上班，Cici 说：「常常迟到，又常常要覆诊。虽然身体状态有进步，人也精神了，但配合工作方面就比较困难。」幸好两口子生活简单，开支不大，Cici 一个人工作也够二人生活，只是身为照顾者，总有无形的压力。

除了定期陪同丈夫覆诊，Cici 上班前也要往返医院为他递交血液样本作检查，工作经常加班，回家准备好晚饭后已十分疲累，年轻时二人曾憧憬组织一个小家庭，近年两夫妻已放弃生儿育女的人生计划，Cici 说：「照顾他已不够时间。」他俩也担心把疾病遗传给下一代，Cici 淡然地说：「眼见他受疾病之苦，我已看得很透澈。」现时科技已能进行胚胎检测，为孕妇验出胎儿是否带有遗传病病因，Cici 说：「我不强求。」



看见稀有



Jonas 太太 C.C. 和丈夫一起经历了整个发病过程。



CASE 3



年轻时二人曾憧憬组织一个小家庭，近年两夫妻已放弃生儿育女的人生计划。



性格乐观的 Jonas 明白法布瑞氏症最终也会侵袭其他器官，对于未来也有心理准备。

Jonas 十多岁现病徵，初时手脚关节附近的皮肤出现红点，最后蔓延全身，背部皮肤尤其严重。



RARE
TO SEE

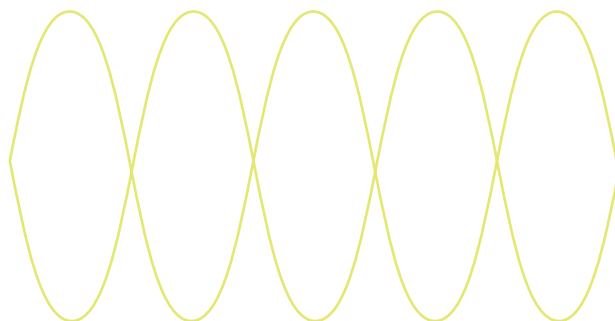
获批用药有帮助 眼内红点渐改善

由于 Jonas 的病情符合医学条件，适合使用酵素替代疗法，经过申请及审查程序后，2012 年获批用药。当时 Jonas 同时使用洗血及酵素替代疗法，某次洗血时，他感觉面部发痒，随后向护士报告，Jonas 回忆：「她说我已经肿得像猪头一样，要立即打针，怕影响气管不能呼吸。」他觉得用药后身体没太大感受，但经医生检查后认为有进展。原来一向长在皮肤上的红点，也有长到他的眼球内，他说：「眼科医生发现瞳孔内的红点少了很多，用药后真的看见眼球上的红点慢慢消失。」至于皮肤上的红点，Jonas 没察觉有任何转变：「可能我身上已有太多。」

与
罕
病
共
存

51

看 见 罕 有





换肾重生返职场 监察检查未松懈

2015年3月，Jonas进行换肾手术，之后他重回职场，生活逐渐恢复正常。2021年2月，医生抽血检查后发现肾脏出现排斥迹象，Cici说：「农历年期间，入院进行抽肾脏组织检查，跟着要进行洗血清，在颈部开一个洞洗血清七次。」洗血清后，排斥情况减轻了，目前仍在监察阶段，按月定期前往肾科覆诊，针药仍然继续，每两星期一次。

少年时因身体不能自行散热，行山后半天，身体也未能降温，让他深感苦恼，这情况到现在仍没改善，太太Cici说：「从家里前往地铁站只有5分钟路程，他也像中暑一般。」Jonas笑说：「到那里都带着一把风扇，没办法。」此外，丈夫的关节痛及肌肉痛也没办法根治，Cici说：「痛得像被火烧一样。酵素替代疗法最大的用处是减慢器官衰退速度，但不能减轻他的肌肉及关节痛。」即使有些症状仍然持续，至少目前确保了肾脏功能。

罕病始终赶不走 正面共存视为友

Cici 回想起丈夫确诊前二人曾经历一番折腾，仍犹有馀悸，她希望病人都能尽早获得有关资讯：「不像丈夫三十多岁时，第一个接收到的病情消息就是肾脏衰竭，震撼十分之大！」Jonas 接着说：「向社会加强宣传，让多些人留意这个病，也有一些帮助。」

Jonas 确诊后，妈妈及妹妹也接受检查，妹妹带因但没发病，妈妈则确诊并已获批用药。性格乐观的 Jonas 明白法布瑞氏症最终也会侵袭其他器官，对于未来也有心理准备：「迟些会影响心脏，医生也这么说。希望能保持现状，不要继续恶化。」面对罕见病，他选择正面看待：「把它当作朋友，赶它不走，唯有与它共存。」

CASE 4

Jocelyn Wong

入世的体贴 寻根究柢的童心

她至今仍坚持少女时代那种锲而不舍的精神：

「我不断游说医生，恳请他们帮忙。一哭二闹三

上吊！」她笑不拢嘴：「死缠烂打！」

•



黄蕊菁 Jocelyn 在香港出生，入读主流幼稚园，适值八十年代，社会大众对黏多醣症认识甚少，她记得自己小时候气管很不好：「常咳嗽，患上气管炎、肺炎，经常进出医院。」当时家庭医生把原因归咎于空气污染。两、三岁时父母发现 Jocelyn 双脚向外弯，家庭医生认为问题不严重，于是妈妈带她往私家骨科医生求诊，经医生转介至大口环根德公爵夫人儿童医院。五岁时，Jocelyn 被诊断患有黏多醣症 4A 型，及后父母接受医生建议，让女儿接受切开小腿骨的骨骼纠正手术。

童年被动做手术 寻根究柢读报告

约八岁，双腿骨骼再度出现弯曲情况。11岁，髌关节开始脱位，于是再次接受骨科手术，她说：「切开小腿骨及大腿骨，安装钢片。」腿内亦装有支撑小腿的针，双脚需要打石膏八星期，期间由于针位发炎，医生拆开石膏取针，再度入院约一个月，期间每天清洗伤口及复健，即使受手术影响停学将近半年，Jocelyn 的学业成绩并没落后：「两次大手术，我都没有因此而留级。」

1995年，小学尚未毕业，父母把她送往美国留学。赴美前，家人替她申请了儿时的医疗报告副本。抵达美国后，Jocelyn 发奋学习英文，又学会使用电脑，年纪轻轻的她读懂了阅读自己的医疗报告，怀疑当年医生并未为她进行所有必须的检测，就诊断她为黏多醣四型患者，并且为她进行骨科手术，Jocelyn 坚定地说：「我有疑问，所以向医管局发电邮查询。」她展露笑容：「像奇迹

一样，竟得到当年诊症的医生回覆！他解释没作某些检测，但已足以确诊为黏多醣四型。」她微笑道：「我也回覆他，请医生先做好所有检查及诊断，才把病人推入手术室。」这种不畏权威、寻根究柢的求知精神，引领她在成长路上认识了不少医生及病友。

入世的体贴
寻根究柢的童心

胆粗粗留学初中生 主动联络病友和医生

九十年代中后期，一位美国黏多醣四型 Morquio 综合症的女病友妈妈建立了一个网页，当时有位美国医生 Dr Tomatsu 研究黏多醣症，他在该网页发表了文章，Jocelyn 阅后发电邮向这位医生询问自己病况：「人细细，胆粗粗，真的不知道为何自己胆子那么大！」她吃吃地笑：「不见样貌，无所谓吧！」当年甚少黏多醣症病人或家人主动联络医生，何况是一位只有十多岁的留学生？Jocelyn 兴奋地说：「原来医生会回覆电邮的！」

于是，少女 Jocelyn 透过这位病友妈妈的网页，以及 Dr Tomatsu 的电子邮件通讯，陆续认识了美国及世界各地的黏多醣症病友，当中包括来自中国的患者及其照顾者。基于自己多元文化的背景，Jocelyn 乐于成为病友与病友、病友与医生之间的一道桥梁，她为身处中国的病友及家人翻译和解释与疾病相关的文件及医学报告，后来更协助他们成立病友互助组织，这些工作纯属义务性质。她说：「能帮忙的，尽量做。」透过互联网的讨论平台，她也认识了一群香港医生，曾经加入他们的群组，并参与有关疾病的讨论。

成立病友社群 联系全球同路人

近年，Jocelyn 曾出席美国、台湾、香港、澳洲及德国等地举办的相关会议。2021 年，她与友人在美国成立了 Morquio Community (www.morquiocommunity.org) 目的是联合全球黏多醣四型 (A、B) 患者，她说：「我们举行了一些会议，认识了多国病友。」回顾九十年代，自己身为中学生就主动接触病友的经历，她觉得美国的资讯未必比香港先进：「美国的病友家长较主动寻找资料及争取病人权益，而且做这些事的全是义工。」

入世的体贴
寻根究柢的童心

看见稀有

颈椎手术风险高 幸运成功保机能

- 大学主修艺术，Jocelyn 经常使用电脑，她感觉手部麻痹，当时不以为意，直至出席美国组织 LPA (Little People of America) 会议，一位义诊医生建议 Jocelyn 照磁力共振。报告传了给医生，结果显示她要考虑接受颈椎手术。
- 她凝重地说：「颈椎是神经地带，若有差池，不是瘫痪就是死亡。」思前想后，当时 20 岁的她决定接受手术：「为我做手术的医生是一位侏儒，比我身躯高出一、两个头而已。」她笑说。Jocelyn 停学一年，在 John Hopkins Hospital 接受手术，经历复康治疗后，回校复课并顺利毕业。当时生活如常，她没细想这项颈椎手术对她人生带来的帮助。

2018 年，Jocelyn 接受右耳人工耳蜗手术，她说：「他们（医护）觉得很惊奇，以我的年龄及状况而言，仍然可以行走，而且活动自如。」医生向她分析，少时曾进行的腿骨手术撑直了脚骨，有助拉直颈椎以及脊椎，后来施行的颈椎手术保障了她的神经功能，避免胸椎及胸肌受影响，有助保持正常心肺功能。」她说：「真的很幸运。」

挺身试针药 病人要发声

性格开朗的 Jocelyn 不忘自嘲：「全世界约有 3000 位 Morquio 患者，美国也只有约 600 人，我应该是全香港最早确诊为 Morquio 的患者之一，是不是幸运？」她敢于面对疾病，也愿意站出来向大众解释及分享疾病资讯。虽然近廿年来，传媒报道罕有病新闻增加了，Jocelyn 认为病友主动接触社会更为重要：「传媒三分钟热度，静下来后，谁又理会呢？没人再记得了！病人要站出来，不断发声，才能引起别人注意这疾病。」因为这个原因，2012 年，Jocelyn 决定参与治疗黏多醣 4A 型酵素替代疗法「Vimizim」的自愿试药计划。

Jocelyn 说：「(Morquio) 病人已经不多，我们这些成年患者，不挺身试药，年幼病童的家长又不敢冒险，那么有多少病患愿意出来呢？」Jocelyn 认为成年人可以向医生说出感觉，建议有待改善的地方，病童未必能表达自己，她说：「父母也只能猜测，不能从病者的第一身角度来思考。他们只是照顾者，不是病人，针没扎进肉里，不知痛。」



医疗系统保险制 美国香港大不同

开始试药，Jocelyn 每星期接受注药一次，注药地点距家两小时车程，到达医院后，再呆等两至三小时，静候药剂师为她混好药物，注药过程需时四小时，用药后接受观察一小时，试药一次，前前后后耗用十小时以上。她收敛笑容：「不是人家所谓的免费，要考虑自己所花掉的时间，还有自己身体的状况。」试药期间，Jocelyn 每隔三个月接受一次评估，包括：步行测试、磁力共振、X光检查腰椎等等。用药前（2012年），Jocelyn 6分钟只能步行约200米，用药后（2020年），她已能步行300米。「体力进步很多。」她说。

2014年2月14日，Vimizim 正式获批认可使用，Jocelyn 试药完毕：「就我自己的个案而言，相信当时医生及药厂运用了这些数据，证明药物有效，替我向保险公司争取继续用药。」酵素替代疗法是黏多醣症

目前唯一的医疗方法，Jocelyn 说：「它属于必须的治疗方法，如不接受药物治疗，将危及生命。」Jocelyn 终获保险公司承担针药费：「香港药物由政府资助，美国则以保险为基础，保险费是从薪金中扣除。」她再次强调：「不是免费的！」Jocelyn 父母移居美国多年，现与女儿同住，父亲已退休，母亲为确保 Jocelyn 享有医疗保险保障以继续接受针药，目前仍全职工作中。



九十年代，少女 Jocelyn 透过一位病友妈妈网页，以及 Dr Tomatsu 的电子邮件通讯，陆续认识了美国及世界各地的黏多醣症病友。

合照：Shunji Tomatsu, MD, PhD

Jocelyn 不畏权威、寻根究底的求知精神，引领她在成长路上认识了 不少医生及病友。



合照：
William G. Mackenzie, MD (左)
Colleen P. Ditro, DNP, CPNP (右)



合照：Chris Church, MSPT

每次联络医生，Jocelyn 都主动介绍自己，提醒医生甚么时候曾替自己施手术。
合照：Punita Gupta, MD, FAAP, FACMG (左)
Lorien Tambini King, MS, LCGC (右)



CASE 4



Jocelyn 曾停学一年在 Nemours Children Hospital of Delaware 接受颈椎手术。
合照：Stuart Mackenzie, MD



合照：William J. Parkes, IV, MD

RARE
TO SEE

困难重重独力担 美国求医靠自己

居美多年，Jocelyn 体验了当地医疗系统的困难。2020 年 2 月，Jocelyn 因为眼角膜混浊求诊，经多番检查、观察，2021 年 11 月，医生终于为她安排了左眼眼角膜手术，不过，由于她所居住的州份并没有适合她身体状况的医生团队，需要开车跨州前往距家两小时车程的 Wills Eye Hospital 施手术。为接受人工耳蜗及髌关节手术，她要前往距家三小时车程的州份动手术，Jocelyn 说：「因为妈妈的医疗保险，我才能跨州看医生。」她补充：「美国没有想像中那么好，不像香港，车程短，而且玛丽医院、玛嘉烈医院、威尔斯亲王医院等等，甚么科也有。」

香港病友家长对于本地医院成人科欠缺适合身躯细小病患的设备，深感无奈，Jocelyn 在美国也有相似经历：「我们像球一样，被踢来踢去。看见你的年龄，踢往成人科；看见你的身形，踢回儿童科，但保险不能承担，不可行。」早前，Jocelyn 完成眼角膜手术不久，视力尚未恢复，被要求自行填写保险表格，Jocelyn 也感无奈：「唯有用电脑把表格放大，再放大，逐字母输入。我需要自己全部处理这些事情。也许香港有医务社工帮忙吧？这里却是另一回事。」

看见罕有

看诊必定留纪录 主动跟进不放弃

Jocelyn 认为香港与美国的医生同样受医院政策限制，发生问题时，病友及家长投诉未必见效，她说：「全世界的医生都一样，一层压一层，主诊医生希望使用的医疗办法未必获得上级认同，除非直接与医管局高层沟通，否则没可能做得到。」对于争取病友权益，Jocelyn 有自己一套方法：「首先要搜集资料数据，了解自己身体状况，知道自己需要什么，主动给予医生能够解决问题的建议。」累积多年看医生经验，她每次都主动索取相关文件：「不只索取诊症纪录，我还要求他们的内部纪录，取回来自己看，跟进自己的病情，发现有甚么状况，主动和医生联络。」

黏多醣症患者内脏各器官均易受病症影响，各病况又隶属不同专科，她发现自己出现某些徵状，便主动发电邮给曾经为自己诊治的相关专科医生，邀请他们就相关状况进行

会诊，请他们跟进自己这个个案：「让他们自己开会拆解问题吧！最重要是把他们联系在一起。」她至今仍坚持少女时代那种锲而不舍的精神：「我不断游说医生，恳请他们帮忙。一哭二闹三上吊！」她笑不拢嘴：「死缠烂打！」

每次联络医生，Jocelyn 都主动介绍自己，例如提醒医生甚么时候曾替自己施手术：「暗示他们要自己查看医疗纪录！」成熟的 Jocelyn 不但怀着一颗寻根究柢的童心，更多了一份入世的体贴：「医生不只自己一位病人，需要照顾不同病患，你不提醒医生自己是谁，他怎会记得你呢？」Jocelyn 爽朗地笑，刚动完手术的左眼仿如孩子般闪烁着光芒，皎洁明亮。

晴天的孩子

「不过，我发现社会上有不少人不了解（我们），他们关心但用错方法，用『同情』，但我个人认为，我们更需要的是『肯定』，残障人士希望被视为普通人，而不是需要特别照顾的人。」



朗朗坐在父亲旁边，圆滚滚的眼镜框配衬圆润面形，精灵双目躲在镜片后，眼睛看来忽大忽小；言谈间，逸朗偶尔爽朗地笑，大部分时间都用手托着太阳穴，认真聆听及思考，托着太阳穴的小手肥厚短小，这副看来十分可爱逗人的模样，对患有黏多醣症六型的朗朗来说其实一点都不好玩，朗朗托着腮老气横秋地说：「手短很麻烦，拿不到高处或远处的东西，而且比较短小的袜子，我基本上都穿不来。」朗朗爸爸解释：「他控制不了手的力度，抓不稳物件。」朗朗脸上架着的眼镜能放大物件，辅助他日益衰退的视力。儿子身上这些黏多醣症患者的身体特徵，朗朗父母曾暗自希冀他们冒险采用了的那个治疗方法，能让儿子像普通孩子般发育成长，然而，现实与想像之间，有一段无法相遇的距离。

父母为儿查资料 终获证实患罕病


朗朗天生背部带有很多面积较大的胎痣，九个月大时，健康院里负责体检的护士发现他坐不稳，建议家长为他安排进一步检查。父母带着这位长子前往私家骨科医生求诊，发现儿子腰椎其中三节椎骨较一般人细小。朗朗爸爸说：「医生解释几个可能性，当中包括黏多糖症。我们当然不希望自己孩子有问题，但浏览互联网，查看很多资料后，觉得这个（病症）机会很大。」两夫妇联络互助小组，朗朗爸爸说：「他们建议我们前往伊利沙伯医院遗传科作检查。」

一脸童真，笑容可爱的婴孩可能患有遗传病，父母当然希望尽快获得一个说法，朗朗爸爸稍为放慢速度，谨慎地说：「我们比较紧张，希望得到最具权威的医生诊症，但医院有它的流程，当时我们不了解，引起一些误会。」他接着说：「初步应诊的医生可能误会我们不相信他是专家，他只说朗朗没甚么大问题，建议可以先轮街症再看看。」对于这种回应，夫妻顿感错愕，但仍坚持，最后儿子获安排入院检查。


坚强接受坏消息 积极寻求治疗法

虽然对儿子可能患有黏多糖症，朗朗父母内心多少有个底子，不过正式面对检查结果证实为确诊时，对二人的打击仍然很大。朗朗爸爸收敛笑容：「没可能接受自己孩子要面对这问题。」朗朗确诊时未满一岁。朗朗爸爸说：「这是慢性病，不易察觉，很多病友到了三至六岁才发现。这么早发现，是否状况会较其他病友差？」为稚子将来着想，父母即使难过，仍要坚强地接受，并开始积极了解各种治疗方法。

朗朗得到医院内的遗传科医生诊治，他向父母解释医治方法，因罕见遗传病案例非常少，治疗方法不多，目前治疗方案只有骨髓移植及酵素替代疗法两种。夫妇亦积极联络香港和台湾相同类型病友的治疗经历和意见。朗朗爸爸分析：「酵素替代治疗依靠人工合成酵素，成本十分昂贵，一年以百万元计；脐带血移植手术，外国已有成功例子，



必要时，手术后若干年仍可替患者施用酵素疗法。」夫妇担心朗朗的病况较严重，身体机能可能会快速衰退，虽然当年酵素替代疗法药物已列入医管局药物名册中，并已有两位病友正在使用，但审批过流程极度繁复，等医管局审批后才能开始用药的话，朗朗不知要等到何年何月？他体内每天都在贮积黏多醣物质，每多等待一天，对身体造成不可逆转的伤害就更深一些，父母希望能采用一个更快的治疗方法，朗朗爸爸说：「我们透过黏多醣症暨罕有遗传病互助小组，与台湾接受（脐带血）移植手术的病友交流，了解他们面对的问题及注意事项，也有与香港曾接受相关手术的病友交流。」做足功课及权衡利弊后，二人无奈地决定先为儿子安排脐带血移植手术。



移植脐带血出状况 头颅胀大险遇祸

「脐带血移植，使用两个不同婴儿的脐带血。」朗朗爸爸继续解释：「骨髓移植主要以成人细胞为主，脐带血是较早期的细胞，估计排斥可能较不严重，但重建免疫力的时间较长。」透过医生帮忙，最后在台湾血库找到合适的脐带血。朗朗爸爸说：「朗朗的免疫系统正常，因此要先摧毁他的白血球，再把别人的脐带血输入他体内，类似输血。」夫妇二人理解了整个手术过程，认为并不复杂，怎料移植过程中，朗朗出现了状况。

朗朗在无菌病房内接受输入脐带血，期间头颅愈来愈大，朗朗爸爸说：「脑髓阻塞。他不懂表达，只懂哭。」医生在病房内十分焦急，朗朗爸爸说：「医生也不敢随便把朗朗从无菌病房送往手术室为他放流。阻塞持续了三、四天后，庆幸脑髓突然畅通了！」手术有惊无险，总算完成。复原情况理想，术后朗朗身体状况较以前好，朗朗父母以为从此一劳永逸，儿子有机会健康成长，而朗朗妈妈也再度怀孕，一家人期待新生命降临。

适逢年假全身肿 病毒侵袭临窒息

一年时间过去了，朗朗妈妈进院待产，农历年廿七诞下次子，翌日，爸爸发现朗朗发烧，立即送他入院检查，当值医生找不出病因。三岁多的孩子血管本来已很细小，加上全身水肿，护士找不到血管插针，朗朗爸爸看着儿子受苦：「插了四、五针都插不进去，那一刻，我崩溃了！」他停顿一下，接着说：「作为父母，情愿自己痛，也不愿他痛。」

年近岁晚入院，朗朗爸爸清楚记得：「医生说即使抽了血送往中大化验，中大化验室也放假了。」朗朗妈妈坐月子及照顾新生儿，朗朗爸爸把忧虑留给自己：「他的弟弟刚出生，我不敢跟太太说他有多严重。」好不容易熬到年初四，当时朗朗的淋巴已胀大至压着气管，朗朗爸爸忆述儿子状况：「呼吸很辛苦，声音像打雷一样。」高级医生放完年假上班，为朗朗诊症后推断他的免疫系统遭受 EBV 病毒 (Epstein-Barr Virus) 侵袭，不待验血结果，决定立即为他施用治疗淋巴瘤药物。朗朗爸爸说：「如果再晚一些断症和治疗，他有可能窒息而死了。」

EBV 病毒是常见的疱疹病毒之一，有机会引发癌症。朗朗父母在儿子完成脐带血移植手术后，自问已做足防范工作，爸爸说：「我们询问了很多病友，了解需要注意的事项，也没有带儿子出门，已经很小心，想不到也遇上这情况。」他苦笑：「如果病毒没控制下来，他两兄弟可以说永远见不了面。」朗朗手掩额头摇头叹气，对这段差点没命的痛苦经历一点记忆都没有，他开玩笑说：「我四岁以后，一觉醒来已忘记所有事。」

儿子想不起来的经历，爸爸却铭记心中：「我们非常感激替朗朗治疗的医生和护士们，可是，香港目前的医疗制度让我们这些原本不幸的患者面对更痛苦的处境，台湾及其他发达国家都能支援患者使用酵素疗法，都不希望患者冒生命的危险去做移植。」朗朗爸爸表示，有部分曾进行脐带血移植手术的病友，近年还是陆续回到使用传统酵素替代疗法的路上来。他说：「替患者持续治疗，不但有机会让他们的人生更丰盛，也更有能力为社会贡献一分力量。」

CASE 5



父母把儿子改名为逸朗，寓意乐天开朗，朗朗也人如其名。



脸上架着的眼镜能放大物件，辅助朗朗日益衰退的视力。



爸爸朗朗学业成绩不错，希望像一般人一样，将来可以回馈社会。



朗朗不但爱开玩笑，而且明好学。



父母带着朗朗求诊，发现儿子腰椎其中三节椎骨较一般人细小。

朗朗个人较喜爱的「运动」包括「打机」，有时候与爸爸一起玩枪战游戏。



天生开朗人聪明 参与善举倡共融



父母把长子改名为逸朗，寓意乐天开朗，朗朗也人如其名，不但爱开玩笑，而且聪明好学。2018年9月，性格开朗且好奇心强的朗朗被选中获邀参与【爱跑】活动，由妈妈陪同前往戈壁沙漠，协助推广伤健共融理念，同时为病童筹款。伤健团队一行四十多人，团员以特制轮椅推着三位患有不同病症的病童横越沙漠，除了朗朗，其余两位孩子都是他的同班同学。事隔数年，朗朗的身体状况已比前往戈壁沙漠时衰退了一些。

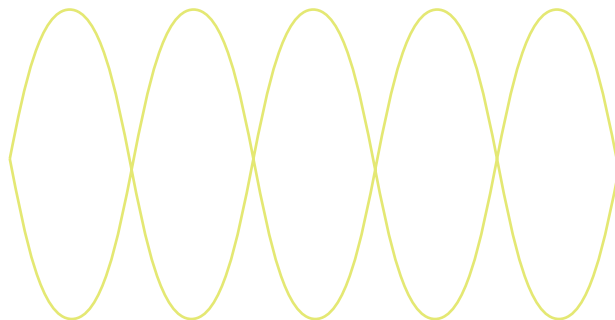
朗朗定期检验酵素，显示指数正常，因此暂未符合使用酵素替代疗法的医学条件，但他小小的身躯却陆续出现一些黏多醣症引起的身体衰退特徵，爸爸说：「骨骼较僵硬，视力开始模糊，有一层白蒙蒙的膜，愈来愈明显。」虽然未足一岁已接受脐带血移植手术，朗朗身体成长不似父母预期，爸爸说：「当时我们以为可以根治，后来了解清楚，这只是一个较大的帮助，不能像伤风感冒一般能完全痊愈。」朗朗也出现了心瓣倒流情况，而且已达中度，爸爸说：「平时心跳也达120，好几次半夜心翳醒来，心跳急速。」横越戈壁沙漠这类高风险活动，父母再也不敢让他参与。

学业成绩得赞赏 盼获肯定献社会

朗朗天生颈椎较短，腰椎三节椎骨较小，比一般人承受冲击能力较低，头部也较其他人要大一些，头重脚轻，爸爸说：「要小心不要让他跌倒，不敢让他跑太快。」眼见儿子身体变差，父母唯有用不同方法减慢他的机能退化，爸爸说：「黏多醣症影响他的筋骨，如不活动，将会愈来愈紧，我们让他多游泳、多走路，尽量让他多舒展筋骨，希望他的骨骼不要退化太快。」朗朗个人较喜爱的「运动」包括「打机」，有时候与爸爸一起玩枪战游戏，爸爸笑说：「他眼睛看不清楚，看不见敌人在何处。」朗朗立即回应：「看不清楚人在哪里，然后就被打死了！」爸爸说：「他享受过程而已。」

刚升读初中，又遇上新冠疫情，一家人甚少出门，朗朗十分享受妈妈厨艺，爸爸取笑他胖了不少，他笑着回答：「学校的食物没有这么好吃。」爸爸看看他，赞赏说：「朗朗

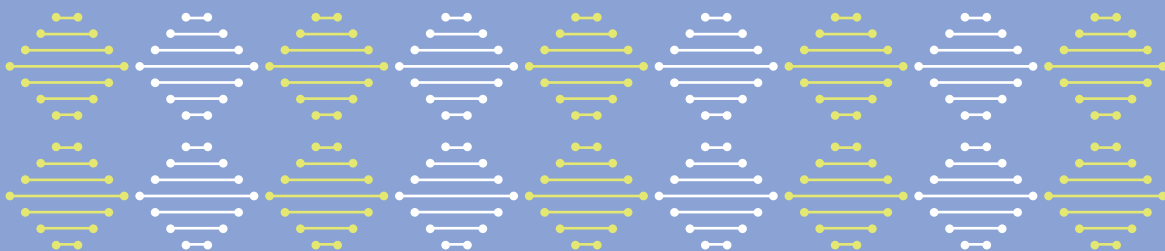
学业成绩不错，希望像一般人一样，将来可以回馈社会吧。」问及未来梦想，朗朗没有托腮，微笑回答：「梦想，我真的没有。」他眨眨眼睛，仿佛问中了等待已久的问题，一本正经地发表看法：「不过，我发现社会上不少人了解（我们），他们关心但用错方法，用『同情』，但我个人认为，我们更需要的是『肯定』，残障人士希望被视为普通人，而不是需要特别照顾的人。」朗朗爸爸点头，微笑。



我发现社会上有不少人不了解我们，
他们关心但用错方法，用「同情」，但我
个人认为，我们更需要的是「肯定」，
残障人士希望被视为普通人，
而不是需要特别照顾的人。

朱逸朗

黏多醣症六型病患者



罕有病家人



罕有病并不是一个人的事，患了罕有病，家人变成了命运的共同体，罕有病家庭，变成了不一样的家庭，病友固然受着身心的煎熬，家人也受到各种情绪的挑战，很多不为人知的细节，影响家庭的重要事情，每天都不停地发生，或许豁达乐观，生活如常，正是帮助这些家庭的灵药。

CASE 6

黄碧娥（梁嘉宝母亲）


永远的宝宝

对于将来并没有特别想像：「见一步，走一步，像登山一样。」





「这病（黏多醣症）是慢慢退化。初初还会行会走，和普通小朋友一样，但学习迟缓，慢！差不多两岁才会说单字。」梁太当时对女儿患上罕有病一点概念都没有。



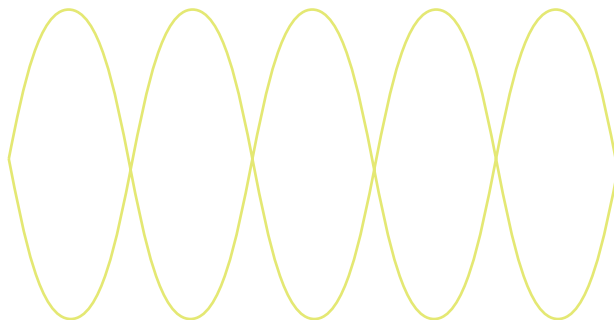
1989年某日，梁太的独生女出生了，名为嘉宝，这女婴外表看来与一般孩子无异，梁太也就像其他妈妈一样，用心陪伴孩子成长。随着日子过去，她慢慢发觉自己女儿在学习方面较其他孩子慢，梁太初时不以为意，带同女儿前往健康院检查，院内人员还安慰她说：「很多小朋友也学得比较慢，没关系。」女儿实在跟不上其他同龄孩童发展：「迟了一整年！要去做做检查了。」

嘉宝两岁多，梁太带她进行智力检查：「她出生时没有甚么特徵。三十年前，医生也不太了解这些罕有病。」嘉宝被儿科医生转介至遗传科作进一步检查。遗传科医生需要为她抽血化验，梁太说：「那时候，她约四、五岁，血液要运往英国化验，香港没得验。」等到报告从英国抵港，终于证实嘉宝患有黏多糖症第三型（Mucopolysaccharidoses Type III; MPS III）。

「医生说，几十万人才有一个（患者）。」梁太也不清楚女儿患上的是甚么病，只记得医生告诉她：「慢慢地她不会走路了，吃东西也不会了。这病症，最多活到十多岁。」听了医生的诊断，梁太没受到强烈冲击，觉得还可以慢慢地教导女儿学习：「她走路比较差，但尚算懂得走路；训练她后，也懂得使用汤匙或叉子吃饭；讲话比较差，但也懂得几个单字。」她希望把嘉宝视为一个弱能小朋友一般来教导，丈夫也接受了现实，梁太乐观面对：「医生说她甚么时候会死，天晓得！到时再说。」



看见 稀有



支援不足 自求出路

虽然梁太能勇敢地面对女儿的罕有病，但身处九十年代初，当年社会大众乃至临床医生对黏多醣症认识都不多，梁太没有途径寻找病友支持，只能孤独地带同女儿看诊，加上政府对特殊教育及言语治疗方面支援并未普及，轮候需时，梁太说：「要等到嘉宝满六岁才能享用这些资源。」于是她一边自己教导，一边在坊间找一些适合的课程给她学习。「那时候一个月花三千元在她身上，只为学习。」幸好梁太与丈夫从事装修行业，尚能负担女儿的学习费用。

据梁太观察，嘉宝由一至六岁期间，进步最多，虽然身材较其他小朋友略为细小，总体而言未为梁太带来太多负担，唯独情绪控制方面让她较为苦恼：「不听你说的，你说这样，她还是那样。」除此之外，嘉宝也转换了两、三间不同的幼稚园：「普通幼稚园当然念不来！后来转至政府的融合教育，有

人带领她学习。」小学升读特殊教育学校后，梁太仍常常让女儿参加各种训练，例如言语治疗课程：「五百元一个小时！」可惜女儿始终只能说出单字或短句：「很简单的语法。」有些家长选择安排病童学校寄宿，放假及周末才带回家，梁太却坚持每天都把女儿带在身边：「买了菜，接放学，手提袋子，背她书包，一手拖着她坐巴士。很多人都认识梁嘉宝。」梁太轻笑。

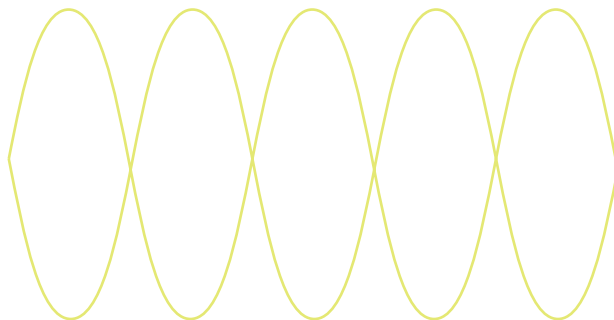
病友互助 自立自强

二、三十年前，本港未成立与黏多醣症病友相关的支援组织，梁太也是经由一位医生告之，才得知本地尚有其他同类病友。1996、97年，梁太认识了一些病友及其家庭成员，当时《明报》采访并刊登了一篇有关黏多醣症患者的报道，这篇文章成为了助缘，其他病友家庭及医生聚集一起，互相支援。1999年，五个病友家庭组成「香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组」，并得香港复康会社区复康网络提供病友聚脚场地，协助互助组织成长。直至2005年，小组正式注册成为社团，并获慈善税务豁免。


梁太是最早加入MPS互助小组的会员之一，她说：「那些医生很好，介绍病友互相认识，小组也举办一些活动，例如旅行、医生讲座。」二十多年前，梁太得悉女儿患有罕有病，只能孤军作战：「现在上网，可

以找到全世界各地的黏多醣症协会，直接联系，可以取得资讯。」

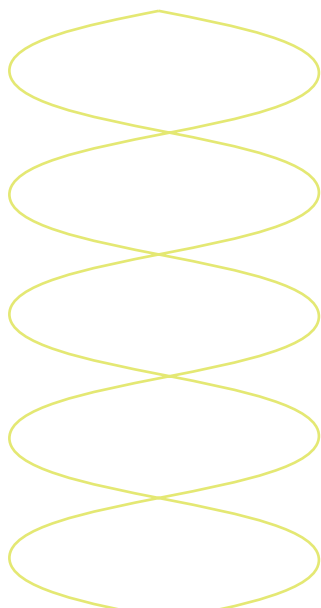
香港复康会鼓励病友组织自立自强，更有效管理社团，加上当年国外有药厂研制治疗药物，进入了临床试验阶段，促使病友们正式注册病友互助小组为法定慈善团体，梁太说：「十多年前，外国已有人试用药物，但医管局未有引入，家长想试药也没机会，必须积极起来，否则也只是小组联谊、聊聊天而已。」虽然当时黏多醣症第三型尚未有药面世，但梁太为了其他病友的安危，仍然全心投入，义无反顾。



接受现实 面对人群



香港现时发现的黏多醣症病者分别有一、二、三、四、六型，嘉宝患有三型，一般比较活跃，梁太形容：「像过度活跃的小朋友，不停走，不听指挥。」每次带女儿外出，梁太都要格外留神：「去街市要牵好她的手，否则她一手拿起人家的鸡蛋，摔破它。」带她前往百货公司前要先计划路线：「看看由哪一条路进去，从哪一条路离开，不要碰到瓷器。」外出用膳也尽量安排座位：「如果有人坐对面，她会拿起人家的饮料，很不好意思。」



嘉宝挥动手脚时，偶尔碰撞了旁人，由于她外表与一般孩子相若，别人难以察觉她是病童，以为她贪玩而责骂她。不只孩子被骂，妈妈也被责备，梁太觉得解释也是没用：「有苦自己知。唯有自己不断说对不起。」因为种种原因，有些家长乾脆不带病童外出，宁愿把孩子藏在家里，梁太不赞成：「要面对人群，不能说她有问题就不带她外出。」梁太尽力把事情安排得好一些：「尽量不让她受伤。」

CASE 6



嘉宝幼儿时期外表看来与一般孩子无异，四、五岁始确诊患有黏多醣症。

嘉宝已超过三十岁，近年倒退至不能咀嚼，梁太重新适应照顾方法。



患有黏多醣症三型的孩童一般比较活跃，每次带女儿嘉宝外出，梁太都要格外留神。

脑部异常 机能倒退



黏多醣症患者机能会随着年岁增长而倒退，嘉宝成长了一段时间后，当年医生诊症的预言开始实现：「由六岁以后一直没进步，其他小孩向前走，她仍站在那里。」为配合教学，梁太购买相关的学习用具及产品，但效果不彰：「老师教她次序，例如每天起床、刷牙，然后吃早餐，上学去等等，教了一百遍，也记不住，很快忘记。」

除了学习倒退外，嘉宝自十岁起，没从前般活跃，梁太说：「比较听指挥。」到了十五岁左右，嘉宝进入青春期，情况开始恶化，梁太发现本来懂得走路的女儿，开始不愿移步：「拖她，她也停下来。」然后，有一天，学校老师发现嘉宝举止异常：「老师说她不停地动来动去。」这状态回到家里也没停止：「她不断抖动身体，好像不能控制一般，看来很辛苦。」那趟异常状态维持了数天，嘉宝表示她头痛。「不断打转，转到累了，



她就睡一会，醒来又不断转。」梁太不知所措，向其他家长查询，又电联医生，认为自己真的处理不来，立即把女儿送往急症室，随后留院，「医生说脑部异常。」至此，嘉宝开始服用精神科药物。

服用精神科药物后，嘉宝开始不能讲话。

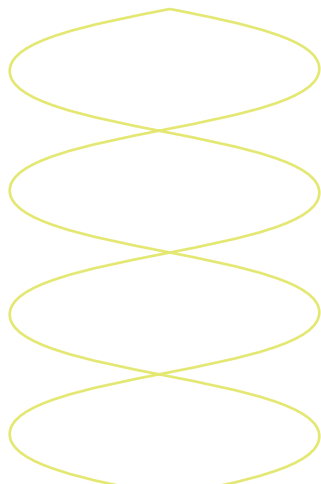
医生尝试为嘉宝减药后，她再次不能控制手脚摆动，为了减轻嘉宝身体的痛苦，也让她的情绪较为平静，家人只好继续让她服用精神科药物。「她不再动来动去，也不容易受伤。」梁太说。继续用药后，梁太记得当时搀扶女儿走路，她还能慢慢地移步。到了近年，嘉宝已不会走路了，开始坐轮椅。



女儿手脚肌肉正常，并未萎缩，梁太形容这是：「有工具给她，但没有讯号启动，没用。」面对这情况，梁太唯有自己调节心态。她庆幸嘉宝身体机能未算太坏，她认识另一位年纪更轻的病童，情况比女儿差，十二、三岁时身体已明显倒退：「吞咽退化，吞不下东西，要开胃喉。」梁太目前给嘉宝喂食流质食物，她仍能吞食：「食糊，甚么食物都煮熟、打烂。」

吞咽能力弱，梁太要特别注意嘉宝的口腔保健：「帮她刷牙，她咬着牙刷。」最后，口腔藏菌，轮候公立医院牙科诊治，梁太说：「开始时是一颗烂牙，轮候时变了七颗烂牙。」无可奈何，唯有让女儿进行脱牙手术：「全身麻醉，一次脱了十多颗牙齿。」

看见罕有



细心照顾 活过三十

现时嘉宝除了气管较弱外，一般病痛都不多：「伤风感冒都没有，医生靠她吃饭的话，完了。」当年医生诊症时，曾说女儿可能只活到十多岁，把女儿照顾得无微不至梁太笑说：「三十多岁了！还没死。」只是她有时候也猜不出女儿的需要：「她连眼神都没有了。」

「这种病没药吃。」梁太说：「医生只是针对那一种器官出问题，就开那一种药物。」虽然国外已有药厂研发针对黏多醣症三型的药物，但嘉宝已超过三十岁，梁太对用药没有期望，她说：「愈年幼用药，受影响的（身体）部位愈轻微，愈能接近正常的小朋友。」


RARE
TO SEE

调整照顾者心态

年月漫漫，目睹女儿倒退至今，梁太已适应了，不觉特别难受：「从小到大，要接受别人眼光，给人骂过多少次了？」与童年时相比，现在不必追着不能自我控制的女儿到处跑，不用时刻提心吊胆，心反而安定下来。自从女儿倒退至使用轮椅，甚至不能咀嚼后，梁太重新适应照顾方法：「要把自己的要求降低，洗澡、刷牙，甚么都要帮她搞定，当作照顾一个婴儿。和其他婴儿比较，她有一岁前的能力。」多年来，梁太担当主要照顾者的角色，现在丈夫已退休，也加入她的行列，分担喂食等工作。

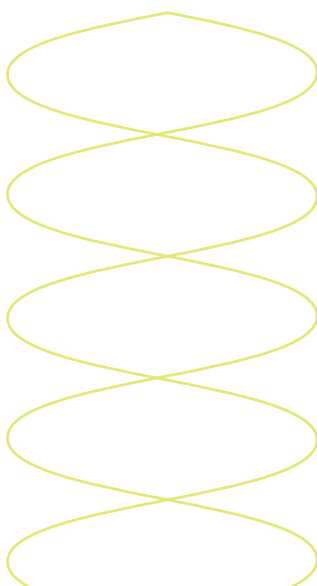
每天晚上，梁太半夜起来帮女儿转身，有需要时就帮她换尿布：「幸好她不足一百磅。」虽然如此，嘉宝仍患上褥疮。褥疮是长期卧床病患其中一项困扰，严重者可导致感染，甚至出现并发症而死亡。三年多前，女儿因褥疮入院：「有四种菌入侵，要在臀部

看见 罕有



开刀。」护士体谅她要靠人喂食，特别延长梁太的探病时间。入院前前后后一个月，直至今日，梁太仍要帮女儿洗伤口：「在尾椎位置，医生说不能缝合，要让伤口自然愈合！」

近年，嘉宝的外婆年事已高，行动不便，下午时段没人照料，梁太肩上又多了一份照顾者的责任，经常两个家庭往来跑，颇感吃力：「一老一少，要照顾两个！」梁太形容她的生活是：「一天二十四小时，根本不够用！」



见一步 走一步



梁太两夫妇年纪也愈来愈大，经商量后，为女儿申请入住护养院。三年多前曾获派位，梁太亲自观察院舍环境及服务：「看过后，放弃了，从头再轮候。」重新入队，可能需要轮候十年八年，梁太也忍痛放弃：「那里是一个人照顾十个人。每人喂食时间约十分钟。」她很难接受：「我自己也要喂食一个小时，那里才十分钟。制度是这样，也没办法。」院舍接受家长前来帮忙喂食，梁太觉得这样的话倒不如把女儿留在家里算了。

「十年后会怎样，我不知道，但目前尚算OK；十年后真的不行了，才让她去（院舍）吧！」她感恩一路上得到病友家长支援，对于将来并没有特别想像：「见一步，走一步，像登山一样。」

CASE 7

李瑞贤（萧晓进姨婆）

好在有姨婆

「我和他一起出门，也有人回头看看他。」
她觉得人们带有歧视目光。晓进年纪尚小时，她心里也颇难受：「为别人的小孩可以健康成长，晓进却得到这个病而受人鄙视呢？」

•



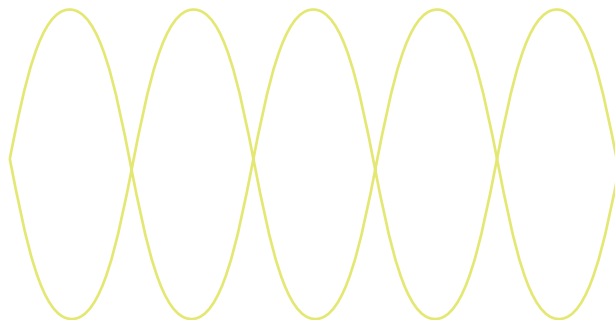
「一茶一水都要照顾，他不够高。」姨婆在家里安排了一张小桌子给患有黏多醣症的晓进使用。晓进父母居住内地，中港两边走，次子晓进在香港出生及成长，一直寄住姨婆家，晓进姨婆体察父母心情：「他们的儿子患病，打击很大。有能力的话就帮忙照顾他吧！」姨婆是家庭主妇，子女早已投身社会工作，侠义心肠的她不介意花精力担当照顾者角色。与侄孙同住多年，她观察到晓进情感较敏感，容易为疾病带来的问题哭泣，于是常常说道理鼓励孩子。晓进将升读小六，姨婆也开始觉得力不从心，她希望鼓励侄孙勇敢面对人生：「没有人能陪伴你到最后，只能靠自己，要坚强！」

胸骨凸出关节硬 中港两地寻病源

晓进出生后，胸骨较为凸出，两边肩膊也不平均，骨格与一般婴儿不同，负责照顾晓进的姨婆回忆说：「父母觉得儿子关节不像其他婴儿般柔软，带他做物理治疗。」可是，晓进的关节问题没有明显改善。姨婆说：「两岁多，发现他比别人矮，再带他看医生。」医生仍找不出问题所在。由于父母在内地居住及工作，于是把他带在身边中港两边走，到处求医寻找原因。三岁多，晓进出现关节变形，内地医院的医生怀疑他患有罕见病，转介父母前往广州的附属医院儿科检查。晓进由父母带回香港求诊，医生为他抽血送往台湾检验，最后确诊患有黏多醣症 4A 型。

为求学及求医，父母把四岁的儿子委托居住在香港的晓进姨婆照顾。姨婆说：「我不是他的监护人，只是代为照顾。」除了重大事件，例如做手术之类，需要父母来港签字

外，一般事务已授权由姨婆代为处理。晓进与姨婆同住，每天都由她接送到附近的幼稚园上学，父母常来港探望。晓进年纪小小腿骨已变形，走路不稳，颈椎状况更令人担忧，姨婆说：「颈椎有两节骨歪掉移位，如果不做手术，怕他跌倒引发窒息死亡。」当时晓进五岁多，父母考虑医生意见后，决定让儿子接受颈椎稳定手术。姨婆说：「住院十多天，缝了二十针！」手术期间父母来港照顾，一般日常生活则由姨婆帮忙料理。



姨婆照料陪用药 说理解忧并劝勉

七岁入读为红十字会雅丽珊郡主学校，同住的姨婆每天负责接送，看着晓进身体机能转差，除了腿骨弯曲，关节变形情况愈来愈严重，双手尤其明显，手腕本来已伸不直，后来愈来愈不能使力，「上幼稚园时没有这么差，一年比一年严重！」她接着说：「手腕下垂，我们能伸直，他是完全歪斜！写字很慢，没力。」手腕问题不仅影响写字，使字体不美观，更影响生活运作，姨婆说：「自己不能穿袜子，不够力。」晓进确诊患有黏多醣症时，酵素替代疗法仍未纳入医管局药物名册中。姨婆说：「药物昂贵，唯有靠政府资助。」2016年，家人参与病友活动，向政府提出用药诉求。两年半后，晓进八岁，终获批用药。

现时晓进身高约96公分，是两、三岁孩子的高度。姨婆记得侄孙还小时很易哭：「别人笑他『矮仔』，他很不开心，回来对我哭。」



姨婆用说道理的方法开解晓进：「每个人都有缺憾，有人长得高，有人长得矮，可以正面告诉对方自己患有黏多醣症四型，影响生长，所以才会这么矮。」姨婆还会为他打气：「不要气馁！不必痛哭。」随着年纪增长，晓进已慢慢理解个中道理，不过偶尔仍觉委屈，姨婆说：「我和他一起出门，也有人回头看他的。」她觉得人们带有歧视目光。晓进年纪尚小时，她心里也颇难受：「为何别人的小孩可以健康成长，晓进却得到这个病而受人鄙视呢？」她现在已学会释怀：「我放开了才能令晓进更开心，才能启发他。」这些年来，她也遇过具有爱心的路人，例如有人看见她双手提着购物袋及书包，没办法好好拖着晓进乘搭扶手电梯，主动趋前伸出援手，帮忙带领晓进握好扶手电梯的把手，类似这种生活上的小帮忙，都让姨婆十分感动：「罕病无情，人间有情。」

照顾病童非易事 入住宿舍助舒压

晓进父母工作忙碌，不能常常探望儿子，姨婆一人担起照顾者的责任，有时也感吃力：「犹如照顾一个只有一岁多的婴儿，但他十一岁多了，钮扣也要帮他扣。」姨婆再举例说：「他怕热，半夜睡到被子上面去，要起来帮他盖被子，免得他着凉。一夜起来六、七趟。」姨婆本身患有长期严重鼻敏感，鼻水倒流，睡眠质素本来已很差，这些身体毛病一年复一年累积下来，近年，姨婆已感到蜡烛两头烧，力不从心，为晓进申请入住学校宿舍，2021年9月获批，姨婆终于有更多时间照顾自己健康。

即使在校寄宿，姨婆每星期仍有担任照顾者的时段。晓进逢星期三用药，她亲自到学校宿舍陪往儿童医院，姨婆说：「早上九点多到达医院，用药后做一节物理治疗，这就一整天了。」姨婆记得前两年他刚开始用药情形：「他血管幼细，有时候扎几次都扎不

中。」晓进抵受不了痛楚，即时哭了起来。「双手手背针孔很密，一年十二个月，扎针四十多次。」姨婆说：「现在好像变坚强了，没再哭了。」最近晓进在儿童医院认识了一位六岁的新朋友，二人同一时间用药，同一时间进行物理治疗，姨婆笑说：「他两人一样高，像一对孖生兄弟。」

好在有姨婆

115



晓进妈妈因工作关系中港两边走（右下角），仍抽空陪同儿子出席病友活动。



姨婆经常鼓励晓进不要气馁，随着年龄增长，他已慢慢理解个中道理。



晓进出生后，胸骨较为凸出，两边肩膀也不平均，骨格与一般婴儿不同。



晓进尚小时，姨婆与他出门常感受到歧视目光，她已学会释怀，并启发侄孙学会自爱。

晓进懂事具孝心 姨婆寄语勿放弃

姨婆不但负责晓进覆诊的陪诊工作，每个星期六早上，还会接晓进回家和她一起共度周末，她说：「他很懂事，知道姨婆身体已不像往时。」晓进不太爱说话，有一次却用行动逗乐了姨婆，她说：「我生日，他给我一百元利是，说给我『饮茶』，很大方。」姨甥孙窝心可爱，姨婆回想起来仍哈哈大笑：「人家封利是给他，他封利是给我！」姨婆欣赏姨甥孙的不只是他的孝心：「他读书不错，颇聪明。全班只有9个人，他常考第一。」姨婆轻松笑说：「有奖章的，很多奖牌。」

2022年新学年，晓进即将升上小六，未来将会原校升读中学，寄宿直至毕业。姨婆期望依靠药物及物理治疗，姨甥孙的身体状况将会得到改善：「希望他能再增高一些，手再长一些，有力一些，能自立照顾自己。」姨婆观察，姨甥孙对自己的疾病已看得较为正面，她希望晓进和其他罕有病病童一样，要学会自爱：「最重要的是自己不要看轻自己。要努力读书，永不放弃。」

CASE 8

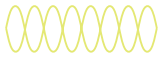
马安达（马历生父亲）

是父子 是朋友

马安达认为被照顾者与照顾者之间要学会体谅。有时候，有些事情父母真的办不到，他建议病友宜体谅父母能力有限：

「他们不是超人。」





根据「香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组」资料，该会黏多醣症病友有 25 人，病友马历生一家是最早站出来为本地罕有病人发声的家庭之一。马历生在两岁多确诊患有黏多醣症，父亲马安达连这个是什么病也毫无头绪：「医生也要查医学字典，他自己也未听过，这病不会立即死亡。」消化了这个晴天霹雳的消息后，他决定面对现实：「天还未塌下来。我们要有心理准备去面对这个病。为他好，也为父母好，当下只想找到同路人，希望可以互相支持。」

寻得病友同路人 互相支援乐分享

「负责治疗的人当然是医生，但如何去照顾病人，要靠家长分享经验。」历生爸爸从报纸副刊中翻出一篇文章，文中分享了一位黏多醣症女孩的故事。「看见文中『黏多醣症』这几个字，瞳孔放大！立即尝试透过特殊学校联络该位病友。」回忆旧事，他仍感兴奋。这篇文章犹如明灯，彷彿照见了儿子的未来。他立即相约病友家长见面。「刚好该病友也是黏多醣六型，与儿子历生同型。儿子适值准备升读小一，病友家长建议考虑入读特殊学校。」

「当时没想过入读特殊学校。有些出生时已肢体伤残的孩童，可能幼稚园已入读特殊教育中心，但儿子不属于这一类，所以我们不认识这方面的资源。」经该家长提醒，遂透过教署安排，转读特殊学校。他们一家居住在屯门，当时适合就读的特殊学校最近一家位于荃湾，幸运地，儿子入学时，该校已由荃湾迁移至屯门。」

五个创始家庭 成立互助小组

后来，马安达透过报纸报道，再联络上另一位第四型病友（数年后这位病友正式确诊为黏多脂症患者。）此时，马家前后合共认识了两个病友家庭，这两家人又认识了另外两个病友家庭，期间透过报纸记者安排，1999年10月，五个家庭在「香港复康会社区复康网络——横头磡中心」第一次聚会。他回想：「第一次见面，大家都很开心。当时纯粹支援，没甚么抱负理想，而且也不懂。」

这一次聚会成为「香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组」的雏形，慢慢成为一股汇聚病友及家属的力量，大家分享有关疾病的医疗资讯、情绪支援、照顾心得等等，并开始向有关方面反映病友需要，增加社会大众对本地罕有遗传病的认识。2005年3月，在复康会社区复康网络协助下，互助小组成为合法社团。

是父子
是朋友

123

看见罕有

药费四百万 有药不能用？

同年5月，美国食品及药物管理局批准以 Elaprase 酵素替代疗法来医治黏多醣症二型病人。翌年7月，又批准以 Naglazyme 酵素替代疗法来医治黏多醣症六型病人。本来无药可医的遗传病在药物方面获得进展，确是令人振奋的好消息！病友家属开始提出用药诉求。2007年1月，医管局药物咨询委员会评核有关药物，认为当时的特定药物「纯属实验性质」，决定不将相关药物引进公立医院作为标准治疗。

当局的决定让家长十分失望。马安达说：「没药物就没有办法，但有药物面世，为何不施药呢？理应对症下药，有药不用，如何医治病人？」药物的剂量是以体重计算，体重二十公斤的病患，一年花费约四百多万港元，并且要一世用药，有人认为药费相当高昂，他也理解：「一年花四百多万元医治你一个人，如果用来拯救十个人，每人只需

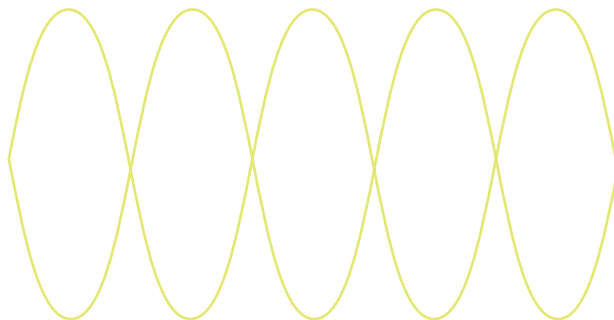


是父子
是朋友

四十万元，再推算下去，为甚么不用来救一百个每年只需四万药费的人呢，无止境的推算，终于没有救一人。为何不救十、百、千个人而要救你一个人呢？」归根究柢，是药费超昂贵的原因。「如果药费 20 元就能解决，他们怎会考虑这么多？」他道出现实。


当年医管局专家小组评估病人用药考虑很多因素，其中一项是：病人是否需要上学或工作。「如患者无所事事，施药的机会比较低。如果病人需要工作，即使只受最低工资时薪，他们也觉得值得。」马安达说。

125



看见稀有

不做社会负累 提出用药诉求



无论是否在职人士，如无药物帮助，黏多醣症患者的身体状况只会越来越差。家长认为不施药物不合常理，患者状况转差时便要入住医院，也要占用病床、医疗仪器，而且需要由医护人员照顾，马安达反问：「支出不是一样吗？作为一个医疗机构，希望病人治愈出院，继续贡献社会，而不是成为社会的负累。为何不能给予病友更好质素的生活？」家长们认为有药的话，应该用药，于是发起行动，2007年7月，互助小组走上礼宾府，为用药请愿。

互助小组不断接受传媒采访，并且与医管局书信往来，又去信立法会申诉部，会晤数位时任议员。直至2008年9月，有药厂答应全费资助三名黏多醣症六型患者使用Naglazyme 酵素替代疗法，另有药厂答应部分资助黏多醣症一型患者用药。马安达说：「庆幸我们认识了药厂，当时三位属于六型的病友才得到了药厂支援，免费用一年药物。」

黏多醣症是积聚病，患者由于身体缺少酵素来分解黏多醣，体内的黏多醣不断累积，影响机能运作，每星期施用针药一次，来清除该周体内积聚的黏多醣，他说：「破坏了的机能不可逆转，愈迟用药，患者身体只会愈差。」

历时四年多 终获批用药

马家与互助小组成员为用药奔走了四年多，2009年5月，医管局准许两位黏多醣症六型患者以科研模式用药一年，一年后再评估是否继续用药。同年10月，医管局以相同形式准许两位黏多醣症一型患者用药。2010年2月，一些治疗罕有遗传病的药物，包括庞贝氏症、高雪氏症、法布瑞氏症及黏多醣症一型、二型、六型被纳入《医管局药物名册》内，并且获得全数资助用药。

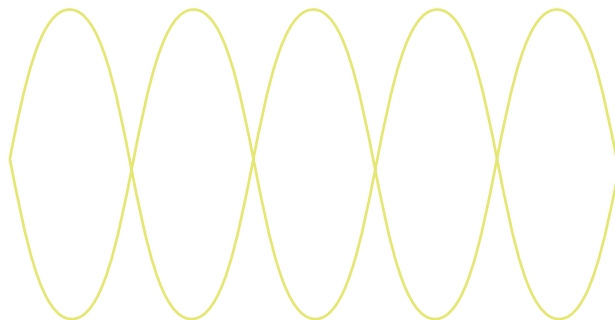
儿子历生在整个诉求过程中，经常接受传媒采访，与其他病友一起发声。当时历生及其他病友已是十多岁的少年，错过了被认为用药的最佳时机，不过最后也在2009年获准用药。马安达：「我们提出用药诉求时，已预计儿子这一代不能享用，希望为未来的病童争取，怎料最后他也能用药。」



历生接受针药后，完成中学课程，更取得大学学位，投入社会工作，可想而知药效对成年病人也有很大的帮助。回想当年，如果儿子不获批准用药，他的人生会否不一样？历生爸爸没有想得太仔细：「所有事情都要自己争取，否则就没有机会。像以前有人争取残疾人士乘车半价优惠，谁料到现在变成乘车两元的优惠，是前人努力的成果，要感恩。」为用药奔走期间，病友及互助小组获得不少支持及帮助，马安达心怀感激。

是父子
是朋友

129



看见稀有

CASE 8



马安达陪同儿子历生到处旅游，他认为儿子让自己增广见闻，开拓了眼界。（摄于2016年瑞士之旅）

用
药
已
超
过
十
年
，
历
生
常
做
运
动
，
以
保
持
体
能
。



2007年，互助小组走上礼宾府，为病友用药请愿。



马安达以同侪相处的方式和儿子沟通，成为了父子俩的默契。（摄于2008年新西兰之旅）

历生经常出席活动，与他人分享看法及信仰。



近年，历生与父亲成为了同事，这对不忌讳谈论死亡，且信仰一致的父子，能够分享的内容更加广泛了。（摄于利物浦）




RARE
TO SEE

五岁才能用药？ 官方病友数目是多少？

近年，对于黏多醣症施药的情况，医生建议病童五岁后才用药，马安达说：「他们的理据是年幼患者身体仍能制造微量酵素，如施药，抑制病童自身制造酵素的能力，变得倚赖药物提供的人造酵素。」他认为理由矛盾：「我只知道患者身体如能正常制造酵素，他就不会有这个病，如果两、三岁确诊时就用药，他们的身体不会一直衰退下去；如果五岁后才用药，那两三年间，身体已转差，这论点令人十分气馁。」

此外，医管局至今仍未能公布全港罕见病患者的确实数字，这位互助小组副主席摸不着头脑：「这不牵涉私隐问题，我们不是要求病人个人资料，只想概括地知道病人数目，如要制定医疗政策，也要有病人数目来分配资源吧？但到目前为止，都没有数字。」互助小组根据香港人口比例及会内成员数目，估计全港现时约有 30 多位黏多醣症病友。

豁达看生死 享受父子情



儿子用药也超过十年，常做运动，例如掌上压，以保持体能，历生爸爸说：「我不敢肯定他现在身体状况较好是否因为药物外再加上常做运动。他很豁达，觉得有药用就用，没有药用就算了。」一般而言，黏多醣症患者寿命很少超过二十岁。「我们不能说是挣到时间，这始终只是统计数字，没有想太多，现在开心就行。」这对父子常谈及死亡，历生也经常出席生死教育活动，与他人分享看法及信仰，儿子近来的口头禅是「我也快要死了。」马安达平静地说：「就信仰而言，我们知道死后的去处。」他认为与其常常想着何时死亡，最后死亡迟迟未到，这样很划不来。

当下，这对父子享受父子情，马安达坦言：
「如果儿子是个普通的年轻人，中学时可能
已失去他，自己像孤独老人般躲于一角。」
他犹记得历生的妹妹在小六时仍让自己牵着
手上校巴，过了一个暑假升上了初中，这
种温馨光景已不复再：「她不再让我牵她
的手了。」他微笑说：「几十岁人还可以牵
着儿子的手同行，很开心。」两父子经常有
说有笑，他视之为极大的恩典，很大的福气。

女儿有自己的天地，儿子却是要去那里，
都要由他陪同。马安达开玩笑说：「他的
强项是坚持。对我这种宅男来说，反而推
动了。」儿子让自己增广见闻，开拓了眼界。

照顾者与被照顾者 体谅接纳别埋怨

马安达认为被照顾者与照顾者之间要学会体谅。有时候，有些事情父母真的办不到，他建议病友宜体谅父母能力有限：「他们不是超人。」他举例说：「往茶餐厅用膳，A餐售罄，就享受B餐吧！不要因为没有A餐就不高兴，把B餐也浪费掉了。只管埋怨，连生活中仅馀的乐趣也享受不了。」

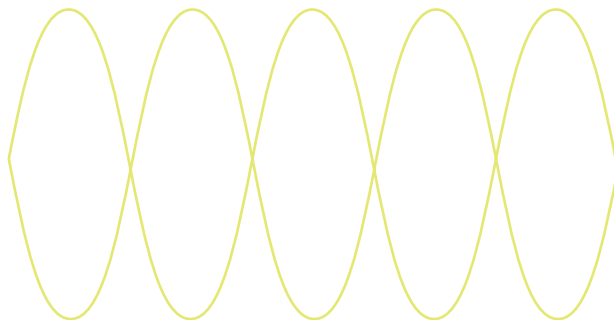
在单亲家庭长大，马安达从未感受过父爱，自嘲不懂如何做父亲：「也有好处，我没有框架，没有模范，喜欢怎样就怎样。」少时他也曾渴望有父荫，他笑说：「希望有个有钱父亲，自己不用这么辛苦工作了。」长大后，他发觉自己没有父亲，生活原来也不错，也很快乐，他以亲身经验鼓励孩子：「同理，即使患病，也可以过好的生活，要接纳自己。」



身为照顾者，他建议家长们应该给予自己休息时间：「趁机会多休息！精神状态很重要，睡眠不足，又要照顾孩子，压力很大。除了睡眠时间外，要出去散散心，往超市市场走一转也好，也是放松自己的时间。爱吃东西的，就吃东西吧！」

是父子
是朋友

135



看见稀有



寻求他人帮忙 分担照顾责任

此外，他认为寻求他人帮忙十分重要，家长及照顾者应该寻求家人或朋友帮忙；「兄弟姊妹的脉络很重要，有很多事情我未必能兼顾妥善，幸好得到自己妹妹及太太的妹妹帮忙，我母亲也是主要的好帮手，太太照顾儿子当然是最无微不至。」

他强调罕有病患者虽然与一般孩子不同，始终是自己的子女，无论孩子是否患病，都会同样爱他们，父母不必过分自责不能给予孩子最好的生活。他说：「不是给子女最好的东西，而是给予他们最需要的，足够他们所用的就可以了。」

正视孤单 培养独处嗜好

儿子历生思想成熟、性格开朗，随着同辈朋友开始成家立室，近年与朋友聚会的时间减少了，有时难免感觉孤单，偶尔也会情绪低落。黏多醣症患者身高停留在儿童阶段，父子俩在历生年纪尚小时已讨论过如何面对孤单的问题，马安达提醒儿子要培养个人独处的活动或嗜好，他笑说：「他情绪低落时，我反而调侃他，有时候他也回弹几句。」他以同侪相处的方式和儿子沟通，成为了父子俩的默契。

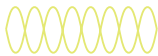
近年，历生进入父亲任职的机构工作，父子成为了同事，二人隶属不同部门，分别在不同工作地点上班，这对不忌讳谈论死亡，且信仰一致的父子，现在能够分享的内容更加广泛了。马安达说：「公司的事有共同感，话题也多了，这就是我们的生活模式。」

是父子
是朋友

137

女儿的翻译师

对于这位少女心底里的梦想，妈妈也摸不着头脑：「很多事情她都不能做，没有甚么远大理想，也许有，但她没对我说吧！」



罗家有四姊妹，静娴是老二，大姐比她年长五岁，妈妈怀这位老二时，感觉跟怀第一胎时没太大差别。静娴出生时体重约八磅，罗妈妈说：「反应不太活泼，有点慢。」除此以外，看来一切尚算正常。一岁三个月，静娴已懂慢慢地走路，妈妈回忆：「一般孩子再过一、两个月已走得很好，但她不是，不跑动，不像其他孩子蹦蹦跳。」女儿不但反应慢，常睡觉，而且极安静，罗妈妈说：「放她在梳化上，由旁人陪伴，见她不爬走，很安静。」到健康院进行例行检查，前线人员也不以为意，没怀疑这个文静得出奇的孩子患有罕见病——庞贝氏症。

小肚胀大入院 验出庞贝氏症

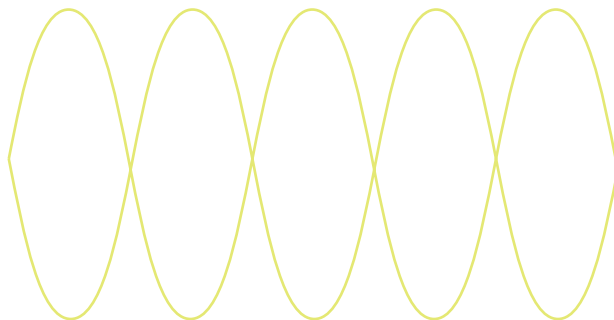
2006年，静娴刚度过两岁生日没多久，罗妈妈发现她的小肚子胀胀的，手脚肌肉较软，皮肤上有暗红色的印，前往健康院检查后获转介至医院作进一步诊断，医院医生为女儿安排住院，罗妈妈不明白为何女儿要入院：「我们只是看见她肚胀，不知道影响了器官。医生说她的肝发大，可能也影响了心脏。」医生为静娴作进一步检查，一个多月后，血液筛选检验结果确定静娴患上庞贝氏症。

得悉检查结果，罗妈妈不知如何作出反应：「很徬徨。不认识这种病，甚么都不懂，不知道在哪里寻求协助。」当时罗妈妈移居香港不久，家人都在内地，六神无主的她走进社区服务中心向职员求助：「他们帮忙查资料，最后查到台湾也有这种病友。」罗妈妈不懂如何向内地家人解释静娴的罕见病病情：「他们也帮不上甚么忙。」罗家由丈夫

独力承担家计，罗妈妈在家照顾长女及静娴，腹中还孕育着一个新生命，不但要打理家务、照顾家庭，还要面对静娴病况，罗妈妈的体重没有因怀孕而增加，反而减轻了：「那时候也不知是如何过日子的，终日以泪洗脸。」



看见稀有



回乡探亲不适 心脏发大送院

女儿身体状况尚可，罗家带她回广州探亲，怎料停留家乡期间，女儿身体不适，家人立即带她前往就近医院就医，按照当地惯例，院方都为病人吊药，孩子也不例外，吊完药回到乡下家中，静娴半夜气喘，一家人立即把她送往医院，住院两天，检查发现她心脏发大，被转往广州儿童医院，罗妈妈说：「到了医院没床位，在急症那边等，水肿，医生打去水针。」翌日立即回港就医，院方要为静娴照 X 光，打显影液却打不进去，女儿放声大哭，罗妈妈回忆道：「他们说打头，要剃头，剃就剃吧！」静娴被推进去 X 光室后，哭声愈来愈小，罗妈妈说：「立即送进了 ICU！看见她时，全身已插满喉管连接着仪器，身子光溜溜。」

庞贝氏症病童除了肌肉无力、舌头胀大等病徵外，心脏、肝脏及肺部等其他器官也受病情影响，当时静娴小小的心脏发大至成人的体积，罗妈妈挺着五个月身孕，与丈夫在医院轮流陪伴女儿，她记得头三天病情较严重，及后开始有进展，这趟住院前后共二十多天。

当年针药未入册 传媒协助筹药费

医生向父母提及药物治疗，罗妈妈说：「药费很贵，一年一百万！」当年治疗庞贝氏症的酵素替代疗法未纳入医管局药物名册中，于是，医生帮忙联络报社为静娴筹集针药费。罗妈妈也认识了「香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组」，该会为病友向有关部门提出用药诉求。

透过传媒报道，罗家获热心人士捐助药费。2007年8月，静娴开始接受「酵素替代疗法」，成为本港第2位使用这项疗法的病友。第一次用药，院方严阵以待，罗妈妈说：「在ICU进行，住了一晚，第二天无大碍才出院。」头几趟用药，院方比较谨慎，施药几次后见静娴没有不良反应，才转往普通病房施药。静娴本来肌肉无力，用药3个月后，可以慢慢站起来了。

从跑步跳舞到坐轮椅 身体机能迅速衰退

身体状况最好的时候，静娴可以跟姐妹们一起外出玩耍，罗妈妈说：「小三至小五时身体机能较好，照顾轻松些。」静娴念小学四年级时曾参加学校运动会，罗妈妈回想：「虽然她跑最尾，但还算能跑。」用药十多年，初期用药每个月两次，现时每星期一次，静娴由孩童变成少女，随着身体发育成长，她的舌头变大，下颚向后退，嘴巴也合不起来，不仅碍仪容，更影响进食，医生建议为她施手术，目前仍未进行。此外，静娴体形拉高了，但体重仍然很轻，影响用药量，罗妈妈说：「这药水份量按体重调节，所以虽然长高了，但药量一样。」

升读中一后，静娴的身体状况每况愈下。2019年曾两度跌倒及扭伤，妈妈说：「她走得更慢，用拐杖走路走了一年多。」静娴体能逐渐跟不上姐妹们，且容易跌倒，她只好留在家里。体能较好时，静娴可以自己坐下来，也能站起来，后来下肢衰退，要握着椅子才能站起来，到了2020年，她开始坐轮椅。由参加小学学校运动会、跳舞小组等活动，衰退至依靠轮椅代步，也只不过是几年光景。两岁多开始在医院里穿梭，罗妈妈觉得女儿应该不难接受现实：「她知道自己身体状况，顺其自然发展，跌倒了，就拿拐杖吧。和她一起成长的朋友都是病友，所以（对于自己的病）没有太大抗拒。」

CASE 9



静娴念小学四年级时曾参加学校运动会。



由于下颚后退及口腔肌肉问题影响发音，妈妈充当女儿的翻译。

升中后，静娴身体状况每况愈下，2020年开始依靠轮椅代步。



148

2007年，患有庞贝氏症的静娴成为本港第2位使用「酵素替代疗法」的病友。



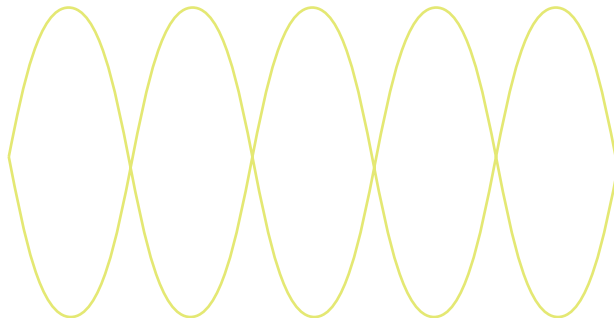
身体状况许可时，静娴乐于出席义工活动。


RARE
TO SEE

力气流失难恢复 疾病障碍听与讲

罗妈妈每星期都要陪同女儿往返医院覆诊、检查、进行物理治疗，在儿科、骨科、泌尿科、耳鼻喉科、牙科中穿梭，因为有睡眠窒息问题，所以也要看呼吸科，罗妈妈说：「一个月一半时间都是跑医院。」本来透过定期进行物理治疗，静娴仍可扶着把手走一走楼梯，新冠疫情期间，物理治疗等相关服务暂停，罗妈妈十分无奈：「这样过了大半年后，楼梯一阶也上不了！她的力气流失了就失掉了，不容易回复。」

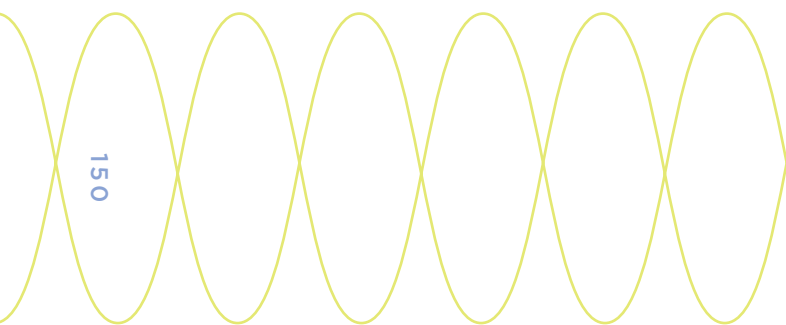
罗妈妈一向充当女儿的翻译，近年静娴听力转差，下颚后退及口腔肌肉问题也影响发音，别人听不懂她的话，她愈发不愿说话了，罗妈妈说：「除非面对十分熟稔的亲友，大家能理解她的发音，陌生人发问的话，她都不回答。」妈妈不仅是翻译，也是发言人，但对于这位少女心底里的梦想，妈妈也摸不着头脑：「很多事情她都不能做，没有甚么远大理想，也许有，但她没对我说吧！」





只要做得到 放手让她做

回想十多年前得悉女儿患有罕有遗传病时，终日以泪洗面的时光，陪伴女儿多年后，她有另一番体会：「医院里头，很多人比自己更惨，相比之下，很感恩。没有她，我不会常跑医院，想法也许不同。」静娴原本喜爱下厨做蛋糕，现在已不能继续这项兴趣，罗妈妈没有放弃：「她能力范围许可的事情，都放手让她自己做。」罗妈妈现时四十多岁，自感体力不如往昔：「如果将来要抱她，我不行，没能力了。」



年半变半年 断药压力大



静娴现时正在念高中，妈妈最担心断药：「用药身体已差了一些，不用药会更差，一直衰退下去。」医管局资助的用药期限原本每 18 个月为一期，期满前由医生协助申请延长用药期限，后来改为每年一期，现时已更新为半年为一期，罗妈妈说：「每三个月大检一次，半年后不知道会怎样了！」她自觉压力很大：「有药给她，我多辛苦也没关系，不给她药，看着她一天一天衰退下去，父母帮不了她，真的很惨。」

罗家育有四位女儿，静娴确诊患有遗传病后，罗妈妈怀有第三及第四胎时都进行了生育检查；「抽绒毛后再抽胎水，结果第四胎带基因，但没发病。」鉴于自身经验，罗妈妈提醒其他家长如若察觉孩子发育缓慢，应尽早带孩子做检查：「愈早发现，愈早治疗，器官不会像女儿这样衰退。」她也希望接触幼儿的前线人员能对相关疾病提高警觉：「健康院把关很重要！对病童及早得到适当治疗很有帮助。」

CASE 10

薛蓉（李芯瑜母亲）

8公分的渴望

「眼睛看不见时，记忆力特别好，听一次就甚么都记起来。」妈妈苦笑：「所以老师说她很专心。」妈妈对女儿说：「你在妈妈心目中已经『好叻，好叻』。」

•



「她比我想像的还要勇敢、坚强。」妈妈与患有黏多醣症一型的女儿芯瑜感情要好，但她却宁愿芯瑜多外出享受友情，妈妈怜惜地说：「朋友与妈妈是不同的！女儿在医院进进出出，希望她能够多做一些让自己快乐的事。生命短暂没关系，别受这么多苦。」芯瑜自从一岁多以来，身体上所受的苦就与妈妈心里的痛相连，从未分离。



发烧入院遇良医 再三验证查罕病

妈妈回想芯瑜婴儿时模样，温柔地说：「和一般小朋友没有分别，很可爱啊！」她从没怀疑自己这个精灵可爱、手脚肥短短的宝贝女儿患病，直至芯瑜一岁八个月大时发烧入院，医生巡房并观察芯瑜症状，怀疑她患有黏多醣症。当时负责巡房的是李诚仁医生，他是香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组的顾问医生。出院后，芯瑜妈妈专程带女儿到医院，让李医生为她详细检查。X光结果证实女儿少了两根肋骨，小便检测报告显示酵素指数正常。芯瑜妈妈回忆道：「李医生仍怀疑，要抽血送往欧洲检验。」

检验未有结果前，李医生已建议芯瑜妈妈向互助小组打听相关疾病资料，她说：「马先生（互助小组副主席）两夫妇亲临我家探访，让我看儿子马历生的童年照片等等资料。」芯瑜妈妈细看历生照片，吓然发现：「看他的手脚，觉得很像自己女儿！肥胖短小，与普通小朋友的手脚不同！」这次会面，芯瑜妈妈也得到一个清楚的资讯：「这个病不能根治。」

手术利弊要衡量 仔细思考别匆忙

进行各项检查，来来回回超过一年时间，最后，验血结果证实女儿患有黏多醣症一型，不过，因为年纪尚小，医生未能判断芯瑜病情的严重程度。担忧女儿病情之余，又要照顾家庭，芯瑜妈妈自己也抱恙半年，虽然如此，她心里时刻盘算着，要为女儿找到合适的医治方法。芯瑜进行了智力测试，结果显示她的智力只较一般孩童落后数月，更坚定了芯瑜妈妈的决心，她说：「她看起来就很聪明！」和医生商量后，她决定为女儿申请进行骨髓移植手术。

「我拿着转介信，踏出医院门口，登上一部的士，立即前往威尔斯医院儿科，要给那里的医生那封信！」一股脑儿直奔儿科，幸运地遇上医生有空和她分析手术利弊：「他说手术很辛苦，还需要考虑是否有适合的骨髓捐赠者，也考虑病人是否能活得长久，才会决定是否进行这项手术。」芯瑜妈妈自觉当初思考不周：「医生说得对，风险很大，有一位八个月大的孩子手术后也离世了。」骨髓捐赠者与接受者需要吻合五至六项的医学配对条件才能符合移植要求，医生坦白向她表示，如果她没有其他子女适合作为骨髓捐赠者，他不会考虑为芯瑜安排手术。

看见稀有

骨髓移植条件高 兄长祷告助妹妹

芯瑜还有一位哥哥，比她年长六、七岁，当时正在念小学。芯瑜妈妈说：「他真的很乖！每天祈祷自己的骨髓适合妹妹。」儿子更主动告诉老师有关妹妹的病情，感动全校师生一起为他祷告。配对结果让妈妈十分兴奋：「六项都吻合了！百分之一百符合！」医生为芯瑜安排骨髓移植手术。芯瑜妈妈说：「花了数天时间检查及摧毁她的免疫系统，就像癌症病人一样进行化疗。」

进行移植手术那天，刚巧是芯瑜哥哥十岁生日。医生为芯瑜哥哥抽骨髓，芯瑜妈妈回忆：「抽了 300 CC，里面有白血球、红血球、血小板、脂肪等等，甚么东西都输给妹妹。」她清楚记得女儿接受骨髓后的反应：「妹妹面色立即红润了！」她也记得儿子的状况：「哥哥很辛苦，面青唇白，三天不能下床。到现在腰骨也有隐隐作痛。他没有后悔，他很爱惜妹妹。」

术后照料费心神 无菌防卫终失守

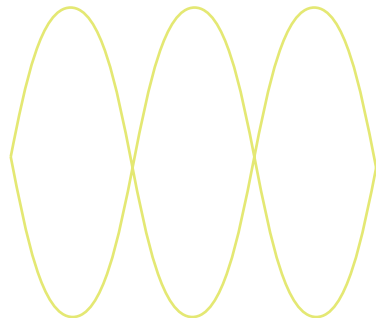
手术后，女儿住院约四个月，芯瑜妈妈说：「出院后，一根头发都没有，掉光了！后来长出很多毛来，不知道是不是吃了抗排斥药？像猴子一样！」此时，芯瑜开口答话：「我现在知道为何我这么注重头发了！」回家后的照料功夫也让妈妈费尽心神：「丧失免疫能力，很多东西不能吃！」最令她神经绷紧的是防菌工作：「自己及丈夫回家后，立即脱下衣服！洗澡！」手术后八个月，防卫终于失守，芯瑜妈妈悻悻然道：「就是看了一份报纸！我记得自己看了那份报纸后没有消毒！」芯瑜因细菌感染发烧，住院一个月。骨髓移植手术并非代表一劳永逸，芯瑜覆检时，医生发现白血球指数下降，情况不理想，妈妈说：「医生要哥哥回医院抽取白血球，再输入妹妹体内，指数才回升。」

手术延误入学 自助从未留级

骨髓移植手术至今已十多年，当年由于接受手术，智力正常的芯瑜四岁多才正式上幼稚园，直接入读中班。妈妈说：「在病房已听了很多英文 CD。」芯瑜升读一般小学及中学，与其他孩子一样上学，一样成长。听来还不错，妈妈说：「不要以为很好，她曾进行髌关节手术，也动了小腿、颈椎手术。」中一那年暑假，芯瑜接受髌关节手术，她清楚记得康复进程：「坐轮椅一年半，半年用脚架辅助，然后再改用拐杖走路。」复元时间前后花了两、三年。芯瑜妈妈记得那时候每天上班前也要推着轮椅送女儿上学，下班接放学，推着轮椅和女儿一起回家，她自我调侃：「学校守门的人都认得我！可以自出自入。」那几年的劳累令她身体变差：「现在我已不能再这样照顾她了。哪有能力聘请工人姐姐？我就是工人姐姐！」

芯瑜接受多次手术，校方没有特别照顾她的学业，她也没有向同学借笔记，却从未留级，芯瑜说：「靠自己。」虽然接受骨髓移植手术，随着年纪增长，芯瑜也陆续出现一些黏多醣症症状，小学时期，眼睛已看不清楚，升上初中后转趋严重，妈妈说：「那时候她念书很辛苦，眼睛看不见，每天放学回来，我用手机拍照，把功课放大来给她看。」芯瑜说：「最差时，只看见色块。」考试时，虽然老师为她放大考卷，但对她而言，写考卷仍相当吃力，芯瑜说：「有时候真的做不完。」妈妈说：「看不见黑板，成绩不是太好。」芯瑜接着说：「全部用听的。眼睛看不见时，记忆力特别好，听一次就甚么都记起来。」妈妈苦笑：「所以老师说她很专心。」妈妈对女儿说：「你在妈妈心目中已经『好叻，好叻』。」

看 见 罕 有



CASE 10



中一暑假，芯瑜进行了腕关节手术，复元时间花了两、三年，妈妈每天推轮椅接送女儿往返学校。



17岁的芯瑜思想比同龄少女成熟，一心一意向着一个踏实的
大学梦想努力。



现时妈妈最希望女儿在成长路上有伴同行。



手术似乎是母女二人挥之不去的
梦魇。

视力严重受损 手术没完没了

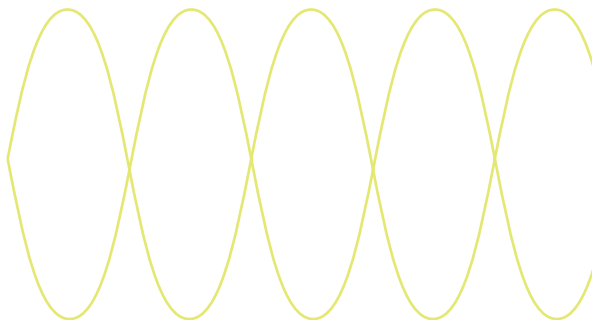
手术似乎是母女二人挥之不去的梦魇。芯瑜的眼角膜受损严重，香港眼科医院初时拒绝为她进行眼角膜移植手术，妈妈本来计划与女儿前往台湾求医，李医生提醒她必须考虑覆诊频密程度，芯瑜妈妈才恍然大悟，决定尽力让女儿在本地做手术：「透过儿科许锺妮医生写转介信，还有芯瑜的哥哥也亲手写了一封，眼科医院才接受她。」芯瑜左眼刚接受了眼角膜移植手术，目前仍要定期前往眼科医院检查，并逐次拆线，芯瑜描述过程：「每次两条，医生翻开眼皮，用钳及剪拆线。」其中一只眼睛暂时恢复了视力，母女二人又要担心另一个手术。芯瑜脊椎弯曲超过 40 度，情况已属严重，医生建议动手术为她拉直腰椎，以免一直弯下去。决定是否再接受手术，需要考虑很多因素，其中一个风险是手术后有机会以后都不能弯腰。纵使坚强，要再次面对抉择，芯瑜也难掩情绪：「又做手术，不要了吧？」

暗藏 8 公分渴望 踏实追寻大学梦

父母总希望孩子聪明健康，学业有成，芯瑜妈妈一直憧憬女儿进行骨髓移植手术后，能像正常孩子一样成长，女儿升上初中后受视力衰退折磨，骨骼发展亦受黏多醣症影响，在手术室进进出出，妈妈对于芯瑜的学业成绩早已放下：「顺其自然吧！想读就读，不读就算，开心就行了。」现时妈妈最希望女儿在成长路上有伴同行：「她在学校里没有甚么朋友。」芯瑜即时回应：「不需要，不需要。」妈妈紧接着说：「多认识朋友，出去玩、吃饭、看戏，做甚么都好，只要让她开心！」妈妈越说越兴奋：「最好认识一位男朋友。」芯瑜冷静地说：「不需要，不需要了。下辈子吧，好吗？」

目前为止，芯瑜最不甘心的事是：「(髌关节)手术后矮了 5 公分。」她心里暗藏一个 8 公分的渴望：「我不贪心，能长到一米四已足够了！现在是 132 (公分)，只差一点点。」她祈求上天满愿。

十七岁的她思想比同龄少女成熟，当妈妈自顾自地为女儿憧憬恋爱梦时，芯瑜已一心一意向着一个踏实的大学梦想努力：「将来希望投考社工系或心理学系。」她坚定地说：「自己经历够多，有能力说服别人对这世界看开一些。从经历了这么多的人口中说出来，比较有说服力。」



你如何看待生命

夫妇二人曾向女儿解释状况，并询问她的意见，假使到了生命尽头的一天，她感到十分不适，女儿是否希望父母将她送院。

鍾妈妈说：「她说她想留在家。」



十五岁的锺颖淇患婴儿型庞贝氏症，出生不久已被确诊。这种罕有遗传病令她浑身肌肉无力、发育迟缓，甚至有可能活不过一岁。当初淇淇父母决定每月支付万多元的针药费医治女儿，只为给她一个机会，希望她的人生可以走远一点点。十五年过去，很多照顾女儿的艰辛或许不足为外人道，甚至淇淇在2020年中开始不获医管局资助而停用酵素替代疗法，身体机能逐渐停顿，有可能突然离世，但锺爸爸、锺妈妈从未后悔生下淇淇，更感激女儿为自己带来不一样的人生。

2006年11月，淇淇出生只有十天，便因呼吸不畅顺转往深切治疗部。锺爸爸说：「最初医生不知道是甚么病，只知道她肌肉张力较低，颈部不够力，舌头较厚、心肌比较肥大。」当时医院有一名庞贝氏症患者，院方怀疑淇淇也可能患有此症，于是将她的血液送往台湾检测，后来证实确诊。

看见罕有

自付药费过万 救还是不救？


为解释淇淇病况，医院安排主诊医生与锺爸爸、锺妈妈会面，两夫妇首次面对决定女儿生死的难题。锺爸爸道：「医生说如果不用药，女儿生命可能活不过一岁，如果用药，药费会很贵，需由我们来决定。」当时那款新药（酵素替代疗法）并未纳入医管局药物名册内，病人要自付药费，药量按病人体重而定，即使婴儿期的淇淇身体很轻，每月药费也需万多元。病友亦要冒着药物排斥的风险，每两星期接受注射药物一次。

淇淇父母离开医院后，两夫妇一边吃午饭，一边消化突如其来的消息，并开始上网浏览庞贝氏症的资料。经过一番商讨，二人决定给女儿一个机会。锺妈妈说：「她是婴儿，没有选择权，若我们在这时候选择放手，她便没法再走下去。」二人只希望能帮助女儿，不敢想很长远，锺妈妈接着说：「她有可能活不过两、三岁，那其实已经赚了！没想到她现在已经十五岁了！」

心跳二百 需用直升机送院

2007年初，淇淇第一次注射特殊针药，状况平稳后出院回到长洲家中。某夜，她突然呕吐，面色苍白，最终由直升机送院。锺妈妈回忆说：「我和家姐轮流抱着淇淇，跑去长洲医院，期间她好像想要睡觉，我们便不断唤醒她。到院时，她心跳已达200。立刻向护士说她心脏有事！后来护士为她提供氧气，并立刻召唤直升机，将她送往东区医院。」到院后，院方为淇淇敷冰，先后打了两支强心针，情况才稳定下来。

随后，淇淇继续注射特殊针药，也确实有助改善和维持她的状况。淇淇父母初时自资针药，再加上一些报业基金资助，支付了大约一年的药费。后来经过努力争取，医管局于2010年初将该款新药列入资助范围，两夫妇的药费重担才得以放下。



不过，淇淇在五岁时因严重肺炎住院半年，并需长时间使用呼吸机，医管局专家评估她的状况并不适合接受该款针药，政府停止了资助她的针药费。幸好得到报业基金协助筹款，淇淇父母才能应付往后一年的庞大药费。翌年，二人重新向医管局申请针药资助，再度获得批核。

照顾儿女从来都不是易事，令父母感到快乐、欣慰的可能并非甚么大事，而是日常的一点一滴。淇淇十八个月大，终于学会自己走路，虽然比一般婴儿来得较迟，步伐亦不稳，但淇淇父母眼见女儿努力克服自身困难，逐渐成长及进步，觉得十分开心和鼓舞。

由抗拒吞咽至喜爱食物 却突然永不能进食

淇淇小时候可能因为吞咽困难，不喜欢吃东西，爸爸妈妈千方百计哄她，引导女儿进食。看着她从抗拒咀嚼到开始喜欢吃叉烧、鸡翼等食物，二人心里欣慰，怎料坏消息突然降临。

三岁前，淇淇经常患上肺炎，医生发现她食道肌肉较弱，吞咽时，食物容易误入气管，引发肺炎，建议她接受造口手术。虽然手术有助解决肺炎频发问题，但女儿从此只能依仗造口喂饲流质食物。这结果对淇淇父母打击很大，锺爸爸回想时不禁眼眶泛红：「我心痛她很努力地学会做一件事情，却要突然停下，不能再开口进食。」手术完毕，某天晚上，他在医院陪伴女儿时向她解说因由：「你以后不能吃东西，不必再辛苦用口吃东西了。」锺爸爸仍记得当时女儿的小嘴不停地动：「像在吃东西。」他说。

洗澡是「工程」 耗用两小时

庞贝氏症令淇淇肌肉乏力，就像「趴地熊」，无法自己坐起来，平日活动都要依靠轮椅，并需 24 小时接驳呼吸机。这些限制令淇淇的一些生活细节变成难题，简单如洗澡，就要花上两个小时。

淇淇无法乘坐轮椅进入浴室，洗澡是家里一项劳师动众的「工程」。首先，淇淇家人在睡床上铺好防水垫，放上充气水池作为浴盆，让淇淇躺身其中，然后使用连接另一个水盆的便携式花洒为淇淇冲身，期间要留意不可淋湿呼吸机和淇淇身上的接驳造口。因这洗澡「工程」实属不易，故淇淇大多靠抹身来清洁身体。台湾某些福利机构设有流动沐浴车，可以为身体不便的长者和有需要人士提供上门洗澡服务，锺妈妈大表羡慕。

排除万难 全家成功乘坐飞机旅行

淇淇从前很喜欢出门见朋友，虽然后来行动不便，父母亦乐于带她外出，让她享受生活。淇淇小时候曾需要在鼻孔插鼻饲管，以方便喂饲流质食物，锺妈妈不理别人目光和窃窃私语，照样带女儿玩滑梯。两夫妇甚至排除万难，在淇淇十岁时带她乘坐飞机到台湾旅行。由登上飞机到下飞机，以至安排住宿及如何安置呼吸机等，当中难关不少，但锺爸爸决心坚定：「她开了个造口，又要使用呼吸机，可以坐飞机吗？不知道便问航空公司，要自己找方法解决。」困难重重却终于成功克服挑战，两夫妇既开心又自豪，这趟旅行亦成为一家三口的珍贵回忆。

你如何看待生命

虽然淇淇行动不便，父母亦乐于带她外出，让她享受生活。



看见 罕有

CASE 11



庞贝氏症令淇淇肌肉乏力，平日活动都要依靠轮椅，并需 24 小时接驳呼吸机。



女儿锺颖淇出生只有十天，便因呼吸不畅顺转往深切治疗部，其后透过验血确诊患有庞贝氏症。



淇淇接受造口手术后，从此只能依仗造口喂饲流质食物，这结果对淇淇父母打击很大。

锺爸爸、锺妈妈从未后悔生下淇淇，更感激女儿为自己带来不一样的人生。



当初淇淇父母决定每月自付万多元针药费，只为给女儿一个机会，希望她的人生可以走远一点点。



RARE
TO SEE

身体机能走向停顿 医管局再断资助

一家三口信念坚定，可惜，近三、四年来，即使淇淇使用酵素替代疗法，身体机能仍逐渐变差。2020年7月，医管局停止资助淇淇的针药费，而自费针药费用庞大，淇淇无奈被迫停用针药。锺爸爸坦言再获医管局资助的机会不大，故此不再花时间争取，宁愿多花心思和精力陪伴和照顾女儿。

停用针药后，淇淇的肠道功能明显转差，经常阻塞，需服药治理，心跳亦渐渐变慢。眼见淇淇身体机能慢慢步向停顿，淇淇父母已接受女儿有可能随时离世的现实，并已作出相应安排。夫妇二人曾向女儿解释状况，并询问她的意见，假使到了生命尽头的一天，她感到十分不适，女儿是否希望父母将她送院。锺妈妈说：「她说她想留在家。」女儿态度坚决，夫妇多番确定她的意向和医生商量，签下了「不作心肺复苏术」的文件。锺爸爸说：「知道她可能会有这一天，我们作好安排，然后尽量令淇淇生活得更好、更舒服，让她开心一些。」

女儿带领父母走人生路

锺爸爸、锺妈妈直言现时女儿的生命已进入倒数阶段。与罕见病奋斗十数载，回顾这段岁月，尽管百般滋味，夫妇二人皆无悔诞下淇淇这个女儿。锺爸爸说：「一个正常家庭，可能是父母带领子女走人生路，但淇淇患有这病，其实是她带我们去走人生路，遇见一般家庭不会感受到的、看到的事物。」锺妈妈接着说：「我觉得开心的（时光）比不开心的多。她的出现丰富了我們的人生。感谢她让我们接触了不同的人，经历了不同的事。」锺妈妈觉得人生如若一帆风顺，生命也显得平凡，她再说：「因为淇淇的出现，让我们面对了很多冲击、起伏，开心和不开心都要感谢她，让我们的人生不一样。」她坦言到了最后一刻，可能会很不舍，但也希望能乐观面对。

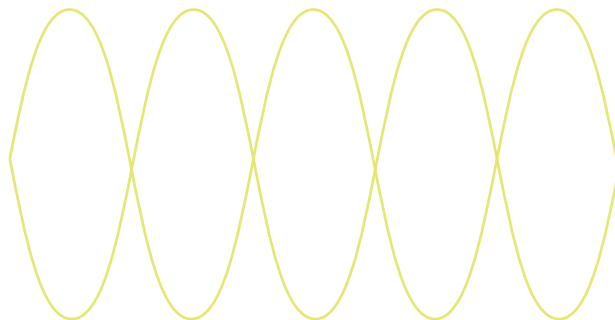
家长接受现实 问题自然解决

作为过来人，淇淇父母希望他们的经验对其他罕有病患者家庭带来帮助。锺爸爸指有些父母突然得悉子女患有罕有病，对未来可能感到无望，同时也担心没有能力照顾孩子。他坚定相信，只要家长愿意接受和面对现实，自然找到解决问题的方法，学懂如何照顾病童。他认为家长过度担忧，可能会影响病童病情，一家人生活气氛也不佳。锺爸爸说：「其实，最重要的是你如何去看待生命。」他反问家长希望孩子们痛苦地活到八、九十岁，还是快快乐乐地活几年？锺爸爸语重心长地道：「孩子需要有生命的价值，这视乎父母怎样去面对。」

你如何看待生命

179

看见罕有



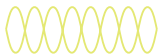
CASE 12

周宝源、何凤明（周晓燕家长）

未来的会更好

夫妇与晓燕前往北京旅行，妈妈无论如何也坚持带女儿上长城：「砖很烂，我用背带背她上长城，很多不同目光，很不自在，我跟自己说别管人家，要让她看长城。」

•



周晓燕是家中长女，出生时状况与一般小朋友无异。两岁左右，父母带女儿往健康院作定期检查，儿科医生发现晓燕盆骨有些松，转介她往骨科看诊。晓燕妈妈回忆说：「他（医生）说得很轻松，说很多小朋友都有这现象，我们也不以为意。」这项医生与父母都不以为意的细节，原来正是女儿患有黏多醣症的徵兆，医生更预告晓燕生命短暂，将活不过二十岁，然而，晓燕和家人以顽强意志，一起熬过数次大手术，直至2021年底，晓燕的人生旅程才到达终站，她打破医生预言，一共活了二十七年多。晓燕虽然生不逢时，错过了用药时机，但她无怨无尤，离世前，仍希望以自身经历勉励其他同路人，并祝福未来的病童都能获得药物治疗，在人生路上比她走得更宽广，更长久。

看见 罕有

未知患有黏多醣症 跌倒竟致半身不遂

两岁左右，骨科医生针对晓燕的盆骨问题，建议施手术来改善情况，父母一心以为配合医生的诊治方法，替女儿安装纠正器具后，这孩子就会慢慢好起来。当时女儿约三岁，与其他小孩一样，高度长至九十多公分，亦已入读幼稚园，父母没想过「遗传病」竟然与自己扯上关系，直至孩子四岁，发生了一件意外：晓燕在公园内跌了一跤。

一般小朋友跌倒只是家常小事，大不了哭一顿，即使擦伤也很快痊愈，但晓燕不同，这一跌非同小可，晓燕妈妈说：「颈椎神经线受压，导致她右边身体半身不遂。」晓燕进医院动颈椎手术，妈妈形容随后的复健过程：「漫长的一年，不断接受物理治疗。」当时，医生及家人都没想到，孩子跌一跤造成重大创伤，原来与黏多醣症有关。

膝盖变形 接受大腿骨手术

几岁的孩子不但要握手术刀，还要每天不断做复康运动，父母与女儿的日子同样难过，只盼孩子能康复，走上正常孩子之路，可惜，事与愿违，妈妈声音难掩伤痛：「她的能力只回到六、七成，膝盖也开始变形，变了X型，盆骨也向外歪。」一年多后，医生担忧晓燕膝盖的情况导致盆骨变形，将来会妨碍她走路，向两夫妇提议一项拉直大腿骨手术。妈妈解释：「如何把腿弄直？就是打断她的大腿骨！镶上钢片，使它们变直。这个手术很恐怖！」父母最终同意医生为女儿动手术。

往返骨科诊治期间，医生转介晓燕至遗传科，当时父母已感事有蹊跷，妈妈说：「一般孩子四、五岁已长高至一米多，她仍是九十几（公分），长不高。」经检查后，证实晓燕患有黏多醣症，当年她约五岁。此时，父母才恍然大悟，女儿盆骨松弛，乃至跌倒引发轩然大波，手术效能不彰等等连锁事件，原来全部受这个罕有病影响。妈妈说：「这是（黏多醣症）4A型，会影响骨骼生长，因为缺乏一种酵素去分解骨骼中的黏多醣，令它们不能正常生长。」妈妈补充：「原来黏多醣症病人的椎间较扁较窄，我也是后来才知道的，那一跤真要命！」

看见罕有

手术无助益 父母深感后悔

回顾女儿颈椎手术后的复康训练，晓燕爸爸说：「或者她不做运动，没有那么快（变形）。」妈妈赞同：「太多（运动）了！她每日不停踩踏步器。作为妈妈，我看她也感到辛苦。」为了帮助女儿下肢神经线尽快复原，父母跟从物理治疗师及职业治疗师的安排，让她持续做复康练习，晓燕也记得当时的情况：「在医院治疗时，很辛苦。每天起床就是做运动，休息一下又做运动，每日如是。」妈妈说：「当时我也不知道，严格地训练她，只想她好。每天踩踏步器，她踩到很累，不敢想像，累得很，她膝盖未必能承受。」其实，大家都希望晓燕这位小女孩能尽快康复，怎料却适得其反。

让女儿接受拉直大腿骨手术，晓燕妈妈也深感后悔：「骨骼的神经线已被破坏，腿是直的，但没用途。」女儿手术后，稍为走动已感十分疲累。妈妈说：「其实没有好转。」

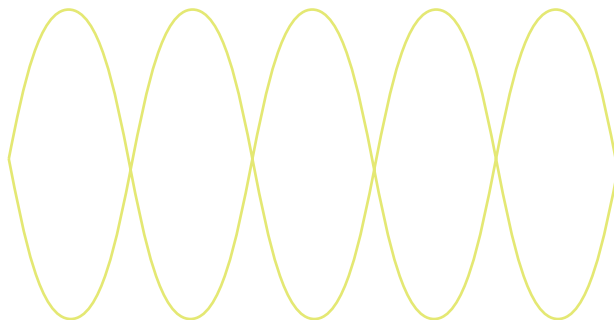
手术后隔了一段时间，晓燕双腿再次出现变形现象，爸爸说：「有这个病（黏多醣症），动这种手术没有意思。」晓燕不到五岁的小小身躯，已接受了三次手术，父母内心的苦涩难以言传，爸爸说：「每天去医院像上班一样。」照顾女儿变成了晓燕妈妈的全职工作：「照顾她没问题，看她受苦才是最难受的事。」

未来的会更好

187



看见 罕有



入读特殊学校 认识病友同路人

经过两三年折腾，基于身体机能障碍，晓燕不能回归主流学校，唯有转读特殊学校，「上学是很大的挑战。未出事前，她在住家附近上学，十分方便照顾。」此外，乘搭校车上学车程需要一小时，由于女儿的颈椎较弱，妈妈十分担忧，后得校方安抚，加上校车及校内也有工作人员照顾学生，晓燕妈妈才逐渐放下心来。不仅上学的忧虑解决了，父母在学校里更认识了不同罕有病的孩子及他们的家长，晓燕妈妈说：「我们发现有些孩子与晓燕相若，外观上，例如手指，有些相同。」当中她特别注意到一位快将毕业的学生，他也是患有黏多醣症的病友，虽然病症型号与女儿的不同，但身形与当时五岁的晓燕差不多，从这位病友学生身上，晓燕妈妈似乎看见了女儿的成长路，犹如在黑暗中发现了明灯：「认识了就开始交流，同路人，大家一直保持来往，我们不懂就问他们。」

回想当年女儿确诊，互联网并未普及，对于黏多醣症，两夫妇毫无概念。爸爸说：「医生告诉我们她患有黏多醣症，我们都不知道是甚么，也不知道她的身高不变，原本还幻想她会有四、五呎高。」当年医生没有向他们详细说明疾病的徵状，随着时间过去，爸爸的幻想破灭：「她还是九十几（公分），没有长到四呎高。」



妈妈很在乎别人眼光，晓燕对妈妈说：「老师说别人不知道我们有病，所以很好奇，你也不要担心。」

看见稀有



女儿晓燕约三岁时，与其他小孩一样，高度长至九十多公分，父母没想到「遗传病」竟与自己扯上关系。

CASE 12



夫妇曾与晓燕前往北京旅行，妈妈无论如何也坚持带女儿上长城。



晓燕四岁时在公园跌了一跤，造成重大创伤，医生及家人都没想到，原来与黏多醣症有关。



医生曾预告晓燕生命短暂，将活不过二十岁，然而，晓燕和家人以顽强意志打破医生预言。

回想当年女儿确诊，互联网并未普及，对于黏多醣症，两夫妇毫无概念。



父母回忆晓燕临走前依然十分享受家庭乐。



RARE
TO SEE

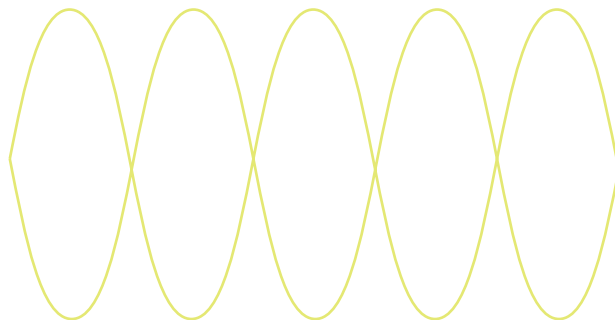
学习处理别人眼光

身为母亲，女儿长不高的身形曾为她带来一些困扰，而且受骨骼问题影响，晓燕走路的模样与一般孩子不同，刚开始的时候，晓燕妈妈不能接受，她说：「很在乎别人眼光，很在乎别人如何看我，如何看我的女儿，我很介意。」有一次，她看见一位老妇沿途紧盯着晓燕：「她很好奇，为甚么一个小女孩走路像鸭子一样。我害怕，也很不自在。」每遇类似情况，她总是一把抱起女儿：她说：「这样别人就看不见她走路的样子。当时我逃避，有时候不敢带她去公园。」女儿升读特殊学校后，老师教导学生如何处理别人眼光，晓燕回家对妈妈说：「老师说别人不知道我们有病，所以很好奇，你也不要担心。」

未来的会更好

191

看见罕有



黏多醣症四型 影响骨骼发展 拒绝再接受手术

女儿懂事，父母也感安慰，只是晓燕身体的机能每况愈下，特别是骨骼问题，脊骨侧弯影响她的胸骨不对称，晓燕约八、九岁时，脊骨侧弯至 80 多度，整个身躯也歪了。医生建议为她施行脊骨手术，父母觉得女儿未必承受得了，他们又参考台湾黏多醣症患者的意见，认为这类手术对病友没大帮助，更有可能使情况恶化。女儿大腿骨手术造成的遗憾，始终是夫妇二人磨灭不去的痛，前车可鉴，他俩不同意女儿接受手术。

医生提醒父母，脊骨侧弯，最终有可能压向肺部，导致晓燕呼吸困难。晓燕妈妈没有动摇：「我坚决地说到时再算，这也不是医生的责任了！」妈妈哽咽：「医生说我不救。做手术还有（考虑）麻醉、插喉，要看个人能力，但医生的意思是我看着女儿死。」爸爸说：「幸好我们没有接受。」这次经历深印脑海，妈妈虽然理解医生总是为病人健康设想，不过她认为站在家长立场，需要思考更多问题：「特别是黏多醣症患者，是否真的能帮到他？康复进度如何？是否有后遗症？」晓燕妈妈最担心女儿的身体状况，极力避免任何有机会导致她情况转差的事情发生，她坚定地说：「之前两个手术都帮不了她，我没有信心！」

不退步就是进步

陪伴女儿一起走这段非凡的成长路，眼看她转为少女，再变为成人，身材仍如孩子般矮小，晓燕妈妈不得不接受：「很无奈，只想她不再受折磨。」她声音抖震地说：「不想她再做手术。每一项手术都要十多小时，至少也七、八个小时，每一次手术的风险都很大。」眼泪还是忍不住掉了下来。稍顿一会，她说：「如果她有自理能力，我就很OK了。」黏多醣症患者的身体机能只会一直衰退，不会改善，晓燕妈妈常鼓励女儿：「你不退步就是进步了。」

晓燕虽然生不逢时，错过了用药时机，但她无怨无悔，离世前，仍希望以自身经历勉励其他同路人。



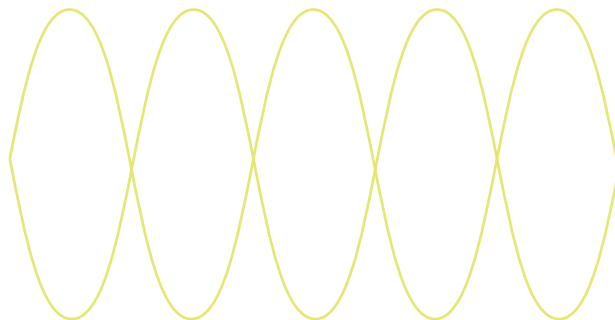
儿童科变成人科 家人及病者皆困扰

女大十八变，晓燕身形没变，覆诊的科目却完全变了。十多年来，女儿一向都是前往儿童及青少年科覆诊，晓燕妈妈赞赏医护们清楚这类罕见病病童的需要。可惜，转往成人科看诊后，让晓燕妈妈深感懊恼，她举例说：「量血压，没有给小孩子用的仪器，如何能准确量度呢？」本地医疗系统没有独立处理黏多醣症等罕见病病患的机制，爸爸说：「眼睛有事，看眼科；耳朵有事，看耳鼻喉科。」晓燕同时也有心瓣倒流问题，由于身躯细小，内脏有可能受压，要前往相对应的不同科目做检查，妈妈算一算，说：「有七、八科要覆诊。」

医院把这些需要特别照顾的罕有病病患纳入主流管理机制中，让病患及其照顾者十分困扰，晓燕妈妈说：「她人这么细小，看心脏科，看骨科，看妇科，很多成人科医生都不认识这个病。为何这么死板，要用年龄来划

分？硬要她进去（成人科）？」她补充：「很想有一个全科来照料黏多醣症患者。」

晓燕未成年时，入院后，院方容许家长陪伴病童，成人病房却不容许，这一点让晓燕妈妈特别苦恼。2018年，女儿发烧入院，晓燕妈妈询问护士多久巡视一次女儿的状况，回覆说每四小时一次，并拒绝她留下来陪伴女儿的要求，她悻悻然地说：「四小时一次！这么细小的人，按不动呼叫铃，发烧又喝不到水，是一个合理的护理吗？做妈妈的要丢下女儿在这里死吗？」最后，晓燕妈妈提出签字出院。



女儿坐不起来 旅行梦不再

临离世前数年，受黏多醣症症状影响，晓燕的肌肉力量已大不如前，以往曾进行的运动也不能再做，某次患上感冒后，完全不能自己坐起来了。医生也没有对应的办法，家人唯有尽力保护她，减低她受感染的风险。晓燕妈妈回想：「她的身体状况，不及六个月大的婴孩。六个月大的婴孩也能坐起来，她不能。」每次女儿染病，晓燕妈妈都十分担心，她说：「例如伤风感冒，服药后，她可以睡四天，完全不动，像植物人一样。」

早年一家人曾一起前往日本旅行，晓燕妈妈回忆说：「很开心！能带她见识世界，她也很感恩。」好几年前，夫妇与晓燕前往北京旅行，妈妈无论如何也坚持带女儿上长城：「砖很烂，我用背带背她上长城，很多不同目光，很不自在，我跟自己说别管人家，要让她看长城。」昔日一家人旅行的美好片段已成为晓燕父母的珍贵回忆，记得当年女儿仍能自己控制电动轮椅，但离世前，她坐在轮椅上一、两小时已受不了。除了覆诊，已甚少出门。晓燕曾表示：「坐起来头晕，不享受坐轮椅。」妈妈说：「外出用餐她也不太愿意，坐着很辛苦。」妈妈苦笑：「人家是隐闭青年，她变了隐闭少女。」

针药不逢时 把希望留给未来

父母回忆晓燕临走前依然十分享受家庭乐，身体状况尚有时，和家人有说有笑，最爱上网观看综艺或搞笑节目。晓燕妈妈笑说：「很感恩，科技发达，她用手机也能看到不同的事，否则只能躺在床上。」医生曾预言女儿活不过二十岁，晓燕妈妈自豪地说：「她是个需要高度照顾的人！能活到二十七、八岁，我们照顾得应该也不错。」

晓燕生于充满爱的幸福家庭，父母对她呵护备至，可惜生不逢时，终其一生都没机会试用医治黏多醣症的酵素替代疗法。2017年，病友互助小组已向医管局申请资助用药，主要对象是病童，晓燕当年是二十多岁的成年人，加上身体机能早已衰退，似乎错过了使用针药的最佳身体状况，奈何医管局只肯考虑儿童病友，不考虑成人病友。晓燕终其一生未能用药，让同路人无限惋惜！

离世前数月，晓燕曾表示希望香港的黏多醣症病童都能够用药，她寄语：「将我自己经历的事和他们说，要他们再小心一些，不要像我这样，已比较好了。」

看见稀有



我们想让你知道

每次遇见新朋友，向他们介绍我们的时候，总看到他们面色变得沉重，又会客客气气地说一些关怀的说话，十分感谢别人的尊重和关怀，不过，我们想让你们知道，我们并不像你们想像的悲情。

我们的病友，在人生的道路上，的确比平常人走得崎岖，他们失去了很多平常人在成长中应该经历到的事情，长大了，也未必找到合适的工作，很多人亦不可以享受恋爱、结婚和生孩子的快乐。

纵然我们病友的日常生活就是在医院中穿梭，药物成为主餐的一部分，手术是家常便饭，每天都要随时面对死亡，但是，我想告诉大家，我们十分坚强，我们知道生命短促，所以更加懂得珍惜生命，也会尝试用尽我们的能力，在合适的范围内尽我们的力量去做好一切。

我们毫不掩饰，也毫不惭愧地想让你们知道，罕有病的家人是很伟大的，他们大部分都付出了百分之二百的力量，把自己所有的金钱和时间，都投放于病人的生活上，我们有些人，也许有时会感觉内疚，更多人会感到无可奈何，在人生低谷的时候，也希望有人会毫不吝啬地伸出一只炽热的手，去给我们扶持和关怀，给予我们一点安慰，但我们很清楚，罕有病的宝宝是每个家庭最珍贵的礼物，他们的生命可能很短暂，但我们知道，死亡并不是终结，记忆才是永恒，所以，只要我们有一天能够相聚，便会珍惜每一刻的时光。

社会纵使纷乱，人情却可洗涤心灵，我们希望这十二个故事，能够启发同样活在困境的人，让他们知道意志能够克服困难，人可以为自己创造一个更有意义的世界。也希望活在幸福中的人，能够认识同一个天空不同的世界，让你的快乐和祝福，散播于不同的空间。

罕有病病友和家人携手献上

看
见
罕
有

RARE
TO SEE

出版：蓝蓝的天有限公司
编辑：阿豆
稿件整理及写作：钱安男、吕惠如
校对：周汝民
排版及平面设计：Nancy Chan

网上销售：



www.grassy.com

蓝蓝的天有限公司
香港九龙观塘鲤鱼门道2号
新城工商中心212室
电话：(852) 2234 6424
传真：(852) 2234 5410
电邮：info@bbluesky.com

香港黏多醣症暨罕有遗传病互助小组
九龙横头磡村宏礼楼地下
电话：(852) 2794 3010
电邮：hkmpsinfo@gmail.com
网址：www.mps.org.hk



Copyright © 2022 Bbluesky Company Limited All rights reserved. No parts of this publication may be reproduced or transmitted in any form or by any means, electronic or mechanical, including photocopying and recording, or by any information storage or retrieval system without the prior permission in writing from Bbluesky Company Limited, or as expressly permitted by law, or under terms agreed with the appropriate reprographics rights organization.

版权所有 翻印必究

出版日期：2022年7月
国际统一书号 ISBN：978-988-76376-5-3
定价：港币100元

特别鸣谢：



香港黏多糖症暨罕有遗传病互助小组

我们是一个由病友及家属组成的互助及自助小组，在「香港复康会社区复康网络」协助下，于2005年3月23日注册成为香港慈善团体，目的是为患上黏多糖症及罕有遗传病的病友及家人互相支持和鼓励。

目前已知的罕有病多达6000至8000种，除了黏多糖症，我们也有患上黏多脂症、肝醣积储症，多发性硬化症、高雪氏症、庞贝氏症、遗传性表皮分解性水疱症(泡泡龙)、苯酮尿症、尿素循环代谢异常、面生殖发育不全、戊二酸血症、儿童巨脑综合症和其他病症的病友，我们欢迎患有其他罕有病症的朋友加入。

本会没有政府恒常资助，经费主要来自社会各界热心人士捐助，会务均由会员相互扶持及义务分担，现借用「香港复康会社区复康网络横头磡中心」作聚会和通讯用途。

捐款方式：

支票捐款

划线支票抬头「香港黏多糖症暨罕有遗传病互助小组」或
“Hong Kong Mucopolysaccharidoses & Rare Genetic
Diseases Mutual Aid Group” 或“H K M & R G D Mutual
Aid Group” 或“H K M AND R G D Mutual Aid Group”

直接存款

东亚银行账户
015-246-40-426130 或 015-246-10-37986-7
请把支票或存款收据连同捐款表格寄回本会。

网上捐款

透过 PayPal 捐款

香港黏多糖症暨罕有遗传病互助小组

九龙横头磡村宏礼楼地下

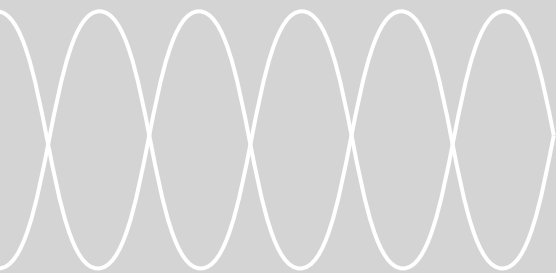
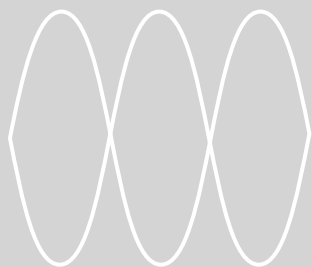
电话：(852) 2794 3010

电邮：hkmpsinfo@gmail.com

网址：www.mps.org.hk

看不见不等放不存在，
我们是罕有的一群，势孤力薄。

希望你看得见我们，
会为我们伸出双手，
会为我们发一句声！



ISBN978-988-76376-5-3



蓝蓝的天有限公司
定价 | 港币100元