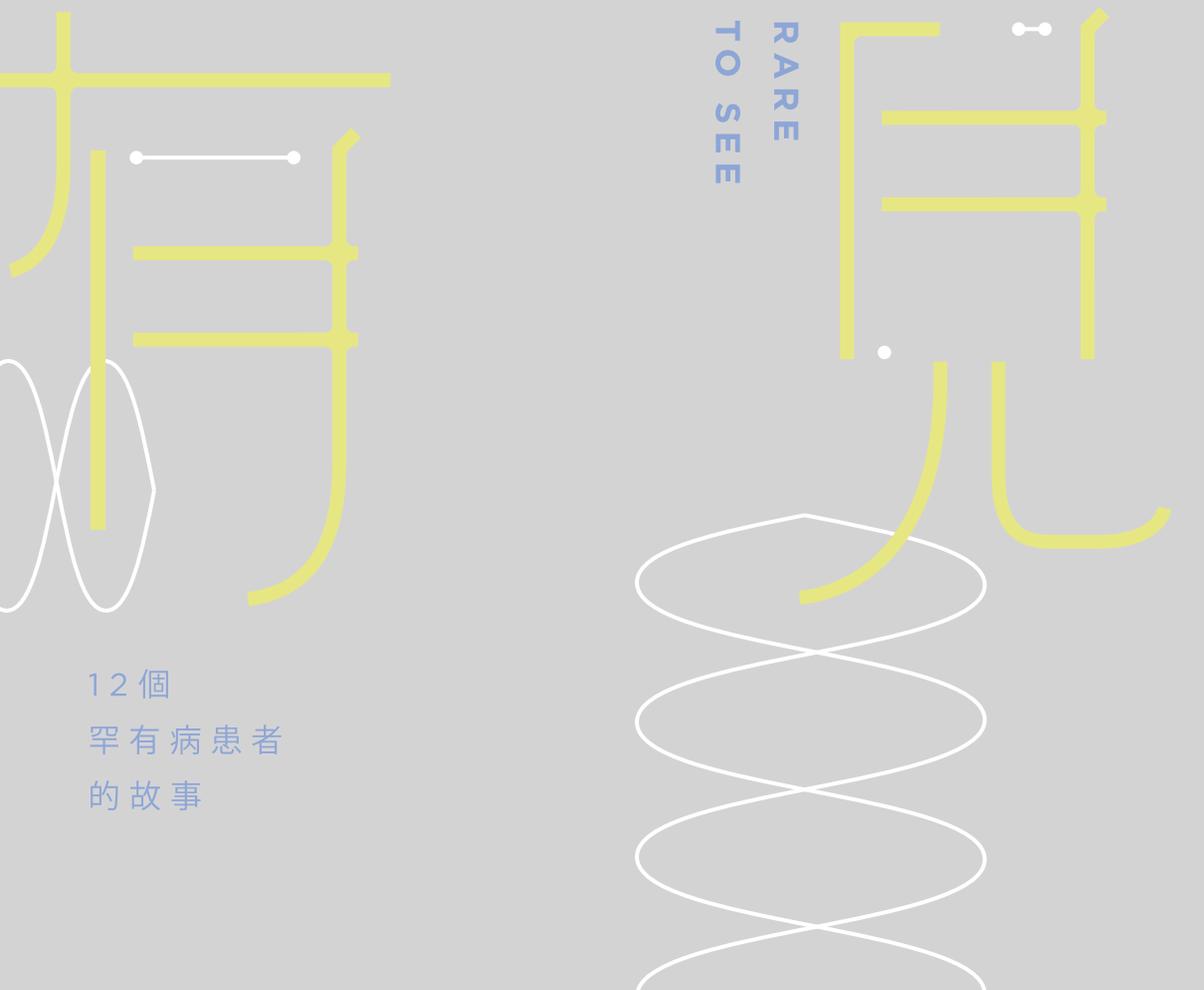


看見罕有



RARE
TO SEE

12 個
罕有病患者的
故事

罕見
罕有

看見罕有

RARE
TO SEE

序



罕有就是少遇見，不尋常的意思。

當病人在沒有選擇的情況下，被告知所患的病是罕有病，病例少，病發率低和不常見。加上醫護人員對這些病經驗不足，可以做的也不多，病情還有惡化的可能。這是一個多麼令人沮喪的消息。過去二十多年在醫管局做兒科醫生，我有不少機會碰上以上情況，我看見罕有了！

雖然因為工作上的接觸累積了一點經驗，在見病人和家人前也在腦海中預演如何去解釋清楚病情，但差不多每次在會見病人和家人，告知他們確診患有罕有病後，我都帶着沉重的心情離開診症室，因我知道這家庭已和從前不一樣 — 這家庭將如何面對這不可能接受的消息，他們又能否面對呢！到了今天回想這看似極艱巨的工作，心裏卻充滿了感恩的回憶，因我有機會親眼看見罕有背後，一個又一個生命戰士的故事，他們所經歷過，面對過的困難、掙扎和體會，就透過他們在本書的分享 — 呈現在我們眼前。他們帶領讀者走過他們人生路上一頁又一頁的

精彩經歷。他們沒有被罕有病打倒，用一顆顆不願放棄的心，努力勇敢地堅持活下去。

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組，就是由這班戰士和他們的家人在十七年前成立。目的是讓患上黏多醣症及罕有遺傳病的病友及家人互相支持和鼓勵。他們的努力絕對成就了今天一些罕有病患者，能順理成章地在醫管局不同醫院內，接受先進的藥物和酵素替代治療法，病者和家人也不再需要擔心昂貴藥費從何而來。透過他們在不同媒體的分享，香港社會對罕有病及其病友的認識有所增加，明白到病者的需要和如何給予他們尊重和支持，這條路真的走來不易。

透過科技不斷的進步和發展，新陳代謝病患者都期盼能有更新更有效的治療。在過去二十多年香港也趕上了這發展的步伐。除了引進各種更新式的治療方案，其他配套，例如在新開設的香港兒童醫院成立了新陳代謝科，專門集中處理罕有新陳代謝病。因為部份新陳代謝病人已步入成年階段，還有些新陳代謝病患者亦在成人階段才病發，成人新陳代謝科的成立，讓一眾成人代謝病人，能夠得到更貼切的治療和跟進，近五年，香港在新陳代謝病的另一突破，就是全面推行了新生嬰兒代謝病篩查計劃。二十多種新陳代謝病，能夠在出生後數天，並在未有病徵出現前已診斷出來，配合有效的治療方案，這些患者定能達到更好的治療效果。這一切可喜

的發展都是各方醫護人員努力不懈的成果。

此書安排在 2022 年中出版，看來別具意義。過去兩年整個地球村都活在新冠疫情的陰霾中。全球超過五億人受到病毒影響。每個政府都用盡各種方法去控制疫情和醫治病患者。原來每個人當患病的時候，無論是患上罕有或非罕有病，都同樣渴望得到治療。地球村的人都被喚醒了要珍惜健康，愛護和關心患病的人，用彼此互助和鼓勵的心去共渡難關。特別在此祝福每一位罕有病的病友和他們的家人，繼續讓你們的生命發熱發光，成為你們身邊更多人的祝福。

許鍾妮醫生

前香港兒童醫院新陳代謝科顧問醫生
香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組顧問

RARE
TO SEE

序 二

我與周寶源主席，馬安達副主席和已故的會長程馬瓊莉夫人已相識了超過二十多年，大家的目標一致，都是想為患上罕見病的病友出一分力。一旦確診患上罕見病，通常醫生會採用多學科的聯合治療處理方法，需要各科醫生的緊密合作，共同治理每一個罕見病患者。

很多時候，罕見病患者需要特別的藥物治療。孤兒藥是指一些專門用於治療或控制罕見病的特效藥。但由於藥物開發成本巨大，而藥物的市場需求太少，除非開出天文數字的售價，否則正常情況下藥物開發廠商難以收回成本。但若藥物售價太高，罕見病患者則無力負擔購買所需藥物的費用。結果就導致廠商不願開發，即使有藥，患者也負擔不起的現象。

1983年，一個由罕見病患者和家庭發起的「國家罕有病組織」在美國成立，促使當年美國國會通過了「孤兒藥法案」。按照美國「孤兒藥法案」，生物製藥公司除了在罕見病藥物開發成本上可獲得50%的稅收抵免

之外，還可獲得各種撥款和合同。最重要的是獲得為期七年的獨家銷售權。1993 年在日本、1998 年在澳洲和 2000 年在歐洲相繼通過了類似的法案。2002 年，美國又通過了「罕見病法案」，使罕見病患者的權益得到進一步的保障。

「孤兒藥法案」通過至今，美國食品藥品監督管理局已經批准了接近 600 種孤兒藥進入臨床使用，使許多以往無法醫治的罕見病得到了治療和控制，但是由於很多醫護人員和患者對罕見病的認知度很低，而且有效的治療藥物有限，致使許多罕見病患者仍然沒法得到及時的診斷和有效的治療。相信隨着社會對罕見病的關注度增強，在罕見病的研究和防治上會取得更多的成果，可以造福更多的罕見病患者。

一路走來，香港的醫院管理局已逐漸引入合適的孤兒藥，希望可以幫助更多的罕見病患者可以接受適切的藥物治療。

潘永潔醫生

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組顧問

目錄

| | |
|--|-----------|
| 序一 | 2 |
| 序二 | 6 |
| 罕有病病友 | |
| CASE 1 在不幸中為自己爭取幸福 | 13 |
| 賴凱詠（兄長）、賴家衛（弟弟） | |
| 罕病其實沒有想像中那麼遙遠，全球不同罕病患者總計超過 3 億人，可能你身邊的親朋戚友，或同班 40 個同學當中，也有一、兩個罕病患者…… | |
| CASE 2 母親的心 | 29 |
| 陳石娟（黎太）及女兒 | |
| 眼看媽媽的治療過程，自己也要接受醫學追蹤，她學習爸爸的樂觀態度，以正念面對：「不希望每日為這個病擔驚受怕，我們繼續生活。」 | |
| CASE 3 與罕病共存 | 43 |
| Jonas Li | |
| 面對罕見病，他選擇正面看待：「把它當作朋友，趕它不走，唯有與它共存。」 | |

| | | |
|-----------------------|--|------------|
| | CASE 4 入世的體貼 尋根究柢的童心 | 55 |
| | Jocelyn Wong | |
| | 她至今仍堅持少女時代那種鏗而不捨的精神：「我不斷游說醫生，懇請他們幫忙。一哭二鬧三上吊！」她笑不攏嘴：「死纏爛打！」 | |
| | CASE 5 晴天的孩子 | 71 |
| | 朱逸朗 | |
| | 「不過，我發現社會上有不少人了解（我們），他們關心但用錯方法，用『同情』，但我個人認為，我們更需要的是『肯定』，殘障人士希望被視為普通人，而不是需要特別照顧的人。」 | |
| 罕 有 病 家 人 | CASE 6 永遠的寶寶 | 87 |
| | 黃碧娥（梁嘉寶母親） | |
| | 對於將來並沒有特別想像：「見一步，走一步，像登山一樣。」 | |
| | CASE 7 好在有姨婆 | 107 |
| | 李瑞賢（蕭曉進姨婆） | |
| | 「我和他一起出門，也有人回頭看看他。」她覺得人們帶有歧視目光。曉進年紀尚小時，她心裏也頗難受：「為何別人的小孩可以健康成長，曉進卻得到這個病而受人鄙視呢？」 | |
| | CASE 8 是父子 是朋友 | 119 |
| | 馬安達（馬歷生父親） | |
| | 馬安達認為被照顧者與照顧者之間要學會體諒。有時候，有些事情父母真的辦不到，他建議病友宜體諒父母能力有限：「他們不是超人。」 | |

CASE 9 女兒的翻譯師 139

陳三妹（羅靜嫻母親）

對於這位少女心底裏的夢想，媽媽也摸不着頭腦：「很多事情她都不能做，沒有甚麼遠大理想，也許有，但她沒對我說吧！」

Case 10 8公分的渴望 153

薛蓉（李芯瑜母親）

「眼睛看不見時，記憶力特別好，聽一次就甚麼都記起來。」媽媽苦笑：「所以老師說她很專心。」媽媽對女兒說：「妳在媽媽心目中已經『好叻，好叻』。」

Case 11 你如何看待生命 167

鍾小明、文淑敏（鍾穎淇父母）

夫婦二人曾向女兒解釋狀況，並詢問她的意見，假使到了生命盡頭的一天，她感到十分不適，女兒是否希望父母將她送院。鍾媽媽說：「她說她想留在家。」

Case 12 未來的會更好 181

周寶源、何鳳明（周曉燕家長）

夫婦與曉燕前往北京旅行，媽媽無論如何也堅持帶女兒上長城：「磚很爛，我用揸帶背她上長城，很多不同目光，很不自在，我跟自己說別管人家，要讓她看長城。」

後記

200

罕有病病友



他們可能是不幸，但他們沒有躺平，也沒有放棄，在有限的生存條件下，他們嘗試創造更多可能性。不要憐憫，只要適當的時候伸出你雙手，給他們一點扶持，放下你奇異的目光，其實，他們只想做一個平常人。

CASE 1

賴凱詠(兄長)、賴家衛(弟弟)

在不幸中為自己爭取幸福

罕病其實沒有想像中那麼遙遠，全球不同罕病患者總計超過3億人，可能你身邊的親朋戚友，或同班40個同學當中，也有一、兩個罕病患者……



龐貝氏症 (Pompe Disease) 是一種罕見遺傳疾病，大部分病患會出現漸進性的肌肉無力及呼吸困難。患者因天生缺乏一種名為酸性 a - 葡萄糖 (acid alpha-glucosidase, GAA) 的酵素，無法正常地分解多餘的肝醣，令堆積的肝醣逐漸傷害肌肉功能。

據估計，全球大約每 4 萬名新生兒中有 1 名患有這種疾病，但在不同種族間略有差異。雖然這種疾病在嬰兒出生時已存在，但症狀卻不一定即時顯現，而根據發病年齡，龐貝氏症病人被分為兩大類：

(一) 嬰兒型：

龐貝氏症嬰兒肌肉無力，故很多時被形容為「趴趴熊寶貝」。罹病的幼童可能永遠無法行走，而且大部分的病例都需要呼吸器協助呼吸。隨著維持生命功能的肌肉被快速毀損，不少嬰兒病患會在第一年死於心臟呼吸及衰竭。

【症狀】 嚴重的肌肉無力、舌頭肥大、心臟肥大、肝臟肥大、呼吸困難、無法如期達到發育標準

(二) 晚發型：

兒童時期到晚年都可能發生，一開始的症狀常常與其它神經肌肉疾病的症狀相類似，故可能不易察覺到是龐貝氏症。晚發型龐貝氏症惡化較慢，而且不同病人間的差異很大，部分病人只有輕微的症狀和少許的肌肉無力；但也有病人最後需要使用輪椅和呼吸器。一般而言，晚發型開始發作的年紀愈早，症狀與惡化的情形愈嚴重。

【症狀】 肌肉逐漸無力（尤其是軀幹和下肢）、行動時感到疲憊、呼吸短促、脊椎側彎、下背疼痛、早晨性頭痛、白天嗜睡、睡眠時呼吸暫停或間歇性睡眠

參考資料：<https://www.ntuh.gov.tw/neur/Fpage.action?fid=4257>



年少十三，這年紀的孩子多數生活得無憂無慮，但對患有晚發型龐貝氏症的賴凱詠、賴家衛兩兄弟而言，13歲發病所翻起的人生巨浪，把一家四口捲入人生谷底。兒子患有當年無藥可醫的罕有病，父母曾因愧疚和絕望萌生全家一同輕生的念頭。二十多年過去了，凱詠及家衛已獲得藥物治療，重燃希望。父母參與病友組織活動後，也走出了情緒谷底。兩兄弟憑着堅韌意志，都學有所成，自強自立，努力回饋社會。

一場小病翻起巨浪

1999年暑假，13歲的賴凱詠正準備升讀中三，怎料一場小病，竟翻起了扭轉人生的巨浪。凱詠回想當年他出現發燒、肚瀉，就醫後服藥兩、三天，情況已經好轉，此時卻發現身體出現問題：「我去商場，那裏有一段十多、二十級的樓梯，平日輕輕鬆鬆可以走上去，但我卻做不到，要用一隻手拉着欄杆，另一隻手抬起腳，一步，一步，走了十多分鐘才到達。」

不久，他進行學童健康檢查，醫生指他的手腳可能有問題，但只屬暫時性質，可以休息幾天再看看情況。不過，賴媽媽直覺問題沒有這麼簡單，提出會見另一位醫生，之後他們被轉介到另一間診症室。經過一輪測試，凱詠最終被確診患有「糖原質病」，這病名十多年後才被正名為「龐貝氏症」。

無人理解孤立無助

平凡安穩的生活驟然被打破，凱詠坦言最初受不了：「由小學到初中，一直和其他同學沒有分別。暑假後回校，我的生活和活動能力卻完全改變。」老師不知道這是甚麼病，凱詠幾位要好的同學關心他出了甚麼狀況，凱詠唯有盡力解釋：「他們也不明白，其他同學就更難理解了，感覺很孤立無助。」這情況令他一度消沉，直至後來轉學到特殊學校，他眼見一些情況比自己更嚴重的同學仍然用心向學、努力生活，令他深受感動和激勵，才重新振作起來，積極生活。

疾病令凱詠身體肌肉萎縮，出現脊柱側彎、肺功能衰退等問題，發病後大約一年時間，他在夜間開始需要依靠呼吸機協助睡眠。大約兩年後，因脊柱側彎問題接受手術。中七以後更需長期使用電動輪椅代步。當時龐貝氏症仍屬「無藥可醫」的疾病，他只能透過肌肉訓練、重新學習吞嚥方法、服用補充劑，以及使用呼吸機和輪椅等治標不治本的方法，嘗試延緩機能衰退及改善病情。

在不幸中為自己爭取幸福

17

看見罕有

努力不懈修畢碩士

凱詠坦言本身性格不善交際，病發後行動不便，後來身邊長期接駁呼吸機，增添了他和別人交往的障礙。在常規學校修讀預科時，他因為要坐輪椅而無法和同學一同外出午膳，錯失了很多與同學溝通和了解的機會；又因要全天候使用呼吸機，上課時需拜託相熟的同學幫忙監察儀器，以確保它正常運作，有時呼吸機的警報系統發出誤鳴，影響了老師和同學上課，令他感到尷尬。

此外，肌肉萎縮、肺功能下降令凱詠的體力、精神和專注力大受影響，不過，他一直不言放棄，堅持修畢碩士課程，更以優秀成績畢業。醉心文學、成績優異，他曾想過進一步修讀博士課程，但考慮到身體限制和家庭狀況，決定放下理想，投入社會，一邊做義工和兼職幫補家計，一邊努力投考政府職位。7、8年前，凱詠終於正式入職康文署從事文職工作，自食其力。

在辦公室工作，凱詠需要長時間坐在輪椅上，無法站立伸展或躺下休息，工作三、四小時後，往往引發了坐骨神經痛，他唯有服用止痛藥來減輕痛楚。另外，他坦言不少與他經驗相當的同事都已把握機會順利升職，但他考慮到自己即使再升一級，身體狀況或許應付不了，權衡下選擇放棄了一些機會。工作雖無升遷，卻很安穩，凱詠慶幸得到同事和上司體恤及幫忙，感恩平淡是福。

即使長期接駁呼吸機，凱詠仍不言放棄，堅持修畢碩士課程。



催谷運動避免病發

家衛在哥哥凱詠確診時只得 9 歲，當時經過一系列檢測，醫生指他各方面的指數都處於正常邊緣，但未能確定他何時或甚至會否出現龐貝氏症病徵，建議他繼續接受觀察，以便跟進狀況。一向好動的家衛滿以為自己可以逃過一劫，自此更加積極參與各種運動項目：「父母覺得兩兄弟有一個出事，第二個也可能有事，他們很擔心。當時我覺得自己有可能會沒事，於是不斷催谷自己，一方面想避免病發，同時向家人展示我是可以的，令他們覺得我仍然有希望。」

然而，兄弟二人命運似乎在冥冥中相連，與哥哥一樣，同樣年滿 13 歲，家衛病發。他明顯感到肌力驟然下降，運動能力比從前差得多，成績亦因日間專注力下降而受影響。由小學到初中，他一直都是學校裏的風頭人物，病發後不論在外觀上或能力上都發生了



翻天覆地的改變，來自同學的目光和流言蜚語，令他份外難受，感覺自己受到欺凌。正處於青春期的家衛為了逃避現實，曾偶爾假裝生病，逃學到網吧打機，他說：「網絡遊戲的好處是可以隱藏身份，我不再是個病人或 13 歲的小朋友。那些人不會審視評價你（背景），純粹基於你玩得好不好。」

升上高中，面對公開試壓力，他收拾心情，發奮急起直追。會考成績未如理想，他選擇轉校重讀中五。換了個陌生的學習地方，殊不知竟為他帶來了新契機。家衛回憶說：「轉到新學校，全新環境，我開宗明義告訴別人自己有這個病。」他接着說：「我說了出來，同學接收到，一同去打球時，他們亦知道我的限制，那樣很不錯。」重讀一年後，他順利升上預科，再修讀畢副學士課程後，輾轉完成學士課程，專攻社會政策研究。



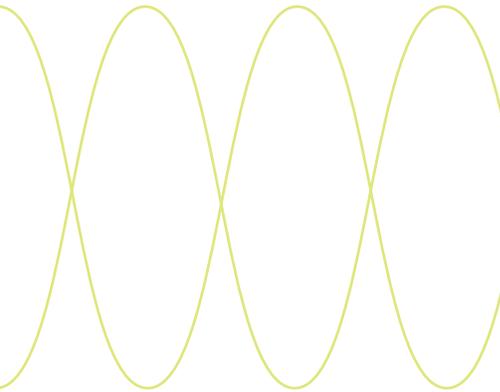
家衛出席 2019 年《護·聯網》聚會。他相信透過病友組織可凝聚同路人，發揮互相支援力量。

CASE 1

家衛強調罕病教育推廣，致力增加市民大眾對罕病的認識。



父母與兩兄弟（前排中央）一同出席 2017 年病人分享會。



凱詠及家衛小時候健康活潑，並未顯現晚發型龐貝氏症病徵。

22

凱詠由父母陪同乘坐飛機前往台灣出席會議，順道旅行。



囿於身體狀況，工作雖無升遷，卻很安穩，凱詠感恩平淡是福。（照片來源：香港病人組織聯盟）



RARE
TO SEE

父母曾經想過輕生

2006、07年，家衛和家人開始參與「香港肌健協會」活動，讓家衛親身感受病友組織對病友及其親人的幫助，從而啟發他立志投入相關工作，現時他已在「香港罕見疾病聯盟」任職超過五年，主力研究罕病病人的社會政策及推動會務。

積極幫助其他病友，家衛背後其實隱藏了一段病患家庭的辛酸：「和家人參與肌健協會的活動，目的是要走出社會。」他回憶道：「以前我們很封閉，回家對着四面牆，而我對着電腦就是為了逃離四面牆，其實很壓抑。」父母為生活奔波，張羅柴米油鹽種種雜事之餘，還要應付兩兄弟病情，大家的情緒累積經年，只欠一道爆破口。

家衛坦言，父母在情緒最低潮時，曾經生起全家一同輕生的念頭，他記得哥哥曾駁斥父母想法：「我們不想死！要死你們自己死，不要搞我！」家衛理解雙親的情緒：「父母覺得他們害了我們，但我們並不覺得。我們出生到世上，生命是這樣便是這樣，並不是他們知道會有遺傳病，才故意把我們生下來的。」參加病友組織後，賴父、賴母擴闊了社交圈子，認識了其他病友，亦漸漸變得較為寬心，輕生的念頭也就煙消雲散了。

看見罕有

酵素療法帶來希望

透過肌健協會，家衛間接認識了「黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」，接觸到其他同樣患有龐貝氏症的罕病病人，他發現病友鍾穎淇正自費接受酵素替代療法，才知道從前的不治之症，原來已經有藥可醫，這個發現為他及其他病友帶來了新希望。

家衛記得一位兒科醫生曾對他說過這番話：「不要灰心，科技越來越昌明，總有一天研發出新藥物，不要放棄！」因着這番鼓勵說話，家衛一直懷抱希望做人：「沒想到我們真的有藥用！」他覺得龐貝氏患者是罕病患者中較幸運的一群：「最初有新藥但未能使用，那是一個低谷，直至爭取到有藥用，又跨過一個難關。現在十多年後，第二代的新藥又被研發出來了！」他形容這段經歷是：「關關難過，關關過。」

經過病友及組織不斷努力向有關方面提出用藥訴求，治療龐貝氏症的新藥終於在 2010 年被納入醫管局藥物名冊內，家衛和哥哥凱詠亦開始使用新藥，病情因而明顯好轉。家衛回想首次接受針藥的經驗，自覺反應奇佳：「當時住油塘，回家要在觀塘裕民坊走一段向上斜路，再轉乘小巴。以前走得很吃力，但第一次打針後，從醫院回去時那段路走起來無比輕鬆，我一邊走，一邊笑了出來。」至於哥哥凱詠，用藥後，他的肺功能由最差時只得大約 5%，逐漸回升至現時可以維持在 10-20% 之間，兩兄弟相信新藥物可以協助他們及病友在人生路上走得更久、更遠。

得藥治病更具經濟效益

病向淺中醫，現實卻是用藥要向錢看，治療罕病的藥物確實所費不貲，權衡輕重，家衛認為讓有需要的病友使用適當藥物，所產生的效果更能符合社會經濟效益，他解釋：「不用藥不代表那筆錢就能省下來了，很多時患者需要住院、復健，還有接受特殊教育，視乎殘疾程度也需要更多輔助工作的特殊設備，甚至不能工作，其實背後需要更大的經濟支援，這些都是錢。那為何不病向淺中醫，讓病人及早接受有效的治療，讓病情不要惡化呢？」

增加認識捍衛權益



家衛強調罕病教育推廣，致力增加市民大眾對罕病的認識：

「罕病其實沒有想像中那麼遙遠。」他列舉資料：「全球不同罕病患者總計超過 3 億人，可能你身邊的親朋戚友，或同班 40 個同學當中，也有一、兩個罕病患者。」家衛相信病友得到身邊人的體諒及關愛，可早日脫離負面情緒，而透過病友組織凝聚一班同路人，也有助病友及照顧者發揮互相支援的力量，一起擴闊眼界，充實自己，從而發揮病友所長，貢獻社會。

此外，家衛亦重視病友權益，現時一些罕病患者為了申請藥物資助，每年需經醫管局測試評估，再由雙方簽訂文件。家衛提醒病友，文件中列出的某些用藥指標可能不夠明確，透明度不足，故他建議病友在簽訂文件時應細閱內容，記得影印留紀錄，嘗試了解評估標準和相關指引，並掌握自己每次評估時所得的數據資料，在有需要提出申訴時，具有充足資料和充份理據，以捍衛醫療人權。

CASE 2

陳石娟（黎太）及女兒

母親的心

眼看媽媽的治療過程，自己也要接受醫學追蹤，她學習爸爸的樂觀態度，以正念面對：「不希望每日為這個病擔驚受怕，我們繼續生活。」

●

法布瑞氏症 (Fabry disease) 是一種罕見遺傳性疾病，出現於不同人種之中，約五萬名男性中有一人患病。

這種遺傳病由負責製造 α -galactosidase (α -GAL) 酵素的基因缺陷引起。由於缺乏這種酵素，使得一些醣神經胺醇脂 (glycosphingolipid) 無法被代謝，因而堆積在細胞內，造成腎臟、心臟與腦血管病變，其堆積物也會造成周邊神經病變，造成四肢疼痛。

目前有兩種基因重組的 α -GAL 上市，兩者在構造及功能上非常類似，但使用的建議劑量不同，均於每兩星期進行一次靜脈注射。這些針藥最常見的副作用為輕度至中度的注射反應，例如冷顫與發燒等。

參考資料：http://web.tfrd.org.tw/genehelp/database/disease/Fabrys_news1.html



「根本不知道自己患上這個病（法布瑞氏症）。完全不了解這是甚麼病！」

二十年前，黎太年屆五十，準備購買保險，被要求驗身，結果驗出尿蛋白，即尿液中出現過量的蛋白質，腎功能有可能出現了問題。黎太前往專科醫生診所作進一步診斷，醫生建議她進行穿刺檢查，抽取腎組織化驗。黎太：「我問醫生需要多少錢，他說要幾萬元。」她擔任家庭主婦數十年，只靠丈夫擔起家計，醫生明白她的難處，轉介她前往瑪麗醫院做檢查。

五名兒女 三人得病

「真厲害！驗出是法布瑞氏症，而且是由我媽媽遺傳給我的，也遺傳了給我弟弟。」黎太的母親與其中一位弟弟先後病逝，黎太當年壓根兒沒想過自己患有家族遺傳病：「（醫生）都沒說他們患有這個病。」她對這罕見病更是毫無認識：「我只知道這病影響心、肝、脾、肺、腎，因血液中缺少一種酵素。」她記得當年有些年資淺的醫生也沒有經驗：「問我『這個是甚麼病？』。」

醫生證實黎太患病，立即通知她相約家人做檢測。結果發現，除了她已過世的弟弟以外，另一位當時仍在生的弟弟也帶有遺傳基因。「我媽媽有五個兒女，遺傳了其中三人。」黎太說。

腎臟與心臟 先後現症狀

腎臟出現了症狀後十年，法布瑞氏症偷偷攻擊她的心臟，致使心肌肥厚，但黎太對此毫無警覺：「只覺得有時（心）跳得快，有時跳得慢。」直至 2008 年某天，她在家裏暈倒送往瑪麗醫院，醫生建議她進行換心手術，黎太很氣餒：「完了！一把年紀，誰要捐心臟給我呢？」

黎太被轉介至葛量洪醫院心臟科就診，醫生建議安裝心臟除顫器：「三十多萬！老公說要做就做吧！難道看着我死掉嗎？」植入心臟除顫器後，黎太感覺心跳比較正常：「不會『啪啪啪』地跳。」2018 年，因除顫器電源耗盡，需要進行手術更換儀器：「這一趟是十五萬八千。」黎太要求經由醫院申請傷殘津貼：「一個月一千八百元，不需要資產審查。」

每年針藥費 港幣一百萬

藥物是法布瑞氏症患者最大的憂慮，現時可抑制病情惡化的「酵素替代療法」價格不菲，黎太說：「這藥物不便宜，一劑五萬元，一個月輸液兩次。」雖然近來藥價降低了一些，但藥費依然高昂，不是普通人家能夠輕鬆負擔的，幸好藥物已獲醫管局納入專用藥物並提供資助，黎太感恩：「感謝天！讓醫生幫我診斷，又鼓勵我申請用藥，算不錯了。即使現在老天爺要帶我走，也算無憾了。」未用藥前，她經常心跳，呼吸困難，容易頭暈；用藥後，她感覺有所改善：「頭暈次數減少很多，走路沒那麼氣喘了。」雖然她不能快步走，但生活質素已明顯提升。

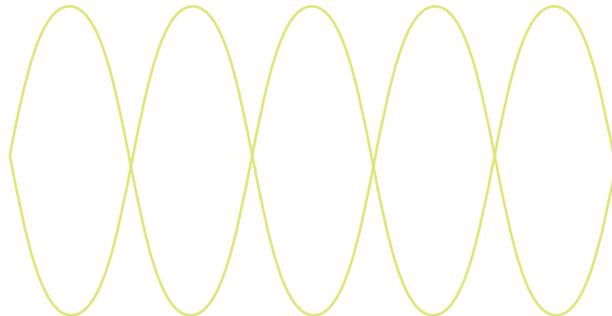
現年七十歲，黎太每兩星期到醫院透過靜脈注射進行「酵素替代治療」。有時候護士紮了幾針，還是插不中血管：「血管硬了，很辛苦。」她間中也頭暈，需要臥床，血壓也時高時低，黎太嘆氣：「唉！我不想這麼長命，只為了老公，再延壽幾年，陪陪他罷了。」

鵝鶼情深 甘苦與共

黎生坐在太太身旁，一直面帶微笑。黎太未發病前，常與丈夫一起周遊列國：「現在不能去了！他常常陪診。」黎太苦笑：「到那裏他都和我一起，生怕我突然暈倒，不知道被送了去哪間醫院。」黎生仍嘴角帶笑，沒半點抱怨，不認為太太牽累他：「牽也牽了這麼多年了！」熱愛戶外活動的黎生爽朗地笑。

二人結縭超過四十年，說好了的結婚三十周年環遊世界計劃，因黎太患病改為九天亞洲遊輪旅程，可惜她容易暈船，未能享受旅程：「很辛苦！第二天已想走了，但困在海中。」他們把環遊世界計劃押後至四十周年紀念，這個日子轉眼來了，又過去了，浪漫旅程仍未成行。近日大女兒準備舉家移居英國，黎太心有不捨：「我說到了死的那天，我也再見不到他們了！」黎生開玩笑說：「坐遊輪吧！」作為母親的黎太卻笑不出來：「我擔心的是這個病，她在那邊不知道要怎樣醫治。」

看見罕有



CASE 2



黎生和黎太，相依相伴超過四十年。

黎家三代同堂，以正念與遺傳病共存。



說好了的結婚三十周年環遊世界計劃，因黎太患病改為九天亞洲遊輪旅程。

育兩女兒 同帶病因

夫婦二人育有兩女，黎太確診時，小女兒愷茵只是十多歲的少女，她得知媽媽心臟出問題，聯想到兩位舅父同為腎病患者，才意會自己家族有遺傳病，接受初步檢查後，她以為自己沒事：「那年代只有驗尿，家姐指數高，我指數較低。」及後家姐懷孕，醫學科技也進步了，愷茵與家姐前往檢驗 DNA，基於以往驗尿結果，家姐早有心理準備，但妹妹愷茵沒料到自己帶因：「驗完，我和家姐都有遺傳病基因，很震驚。」

媽媽年屆五十發病，病情比較明顯，家姐則是兒時較容易生病，愷茵覺得自己比較輕微：「小時候，每逢夏天或是運動後，我的手指腫脹，要泡冷水。」原因是她的身體未能正常排汗，也曾因此數度中暑：「以前以為自己身體差，不知道是因為這個病。」現時兩姐妹每半年至一年需要前往醫院覆診，進行追蹤監察。

看見罕有

遺傳病帶因者 應否生兒育女？

大女兒證實為帶因者時剛好懷孕，懷着黎太的男外孫，後來她繼續生育兩個女兒。對於大女兒帶有遺傳病基因仍堅持生育，黎太極不贊同。法布瑞氏症患者中，如果女性是帶因者，她的兒子有 50% 機率是罹病者，女兒則有 50% 機率是帶因者。黎太難掩慈母憂慮：「有遺傳病，我已叫她不要生孩子。要是我早知道，我也不生！」

由於男性只有一條 X 染色體，如果 X 染色體證實帶有法布瑞氏症基因，他肯定是患者，將會較女性患者早發病，病情亦較嚴重，如果這位患者孕育下一代，兒子將不會是患者，但女兒將會是帶因者。就女性而言，因有兩條 X 染色體，若只有一條染色體有基因缺陷，症狀將較為輕微，也比男性較晚發病。

（資料來源參考：台灣法布瑞氏症病友協會 TAFD）

這位外婆由始至終都放不下心來：「男病人很早死的。」黎太年輕時完全沒想過自己及家人患有遺傳病，其中一位弟弟病發時正值壯年：「他生性愛浪跡天涯，在南美洲病發，腎臟出問題。」黎太弟弟回港醫治後開始洗腎：「後來他要洗血。這病很容易得心臟病，有天洗血後病發，很快就走了。」另一位弟弟因黎太發病而進行檢測，才得知為患者，去世時約五十歲。

對於家姐生下三個孩子，愷茵以「勇敢」來形容，對於自己應否生育，她有顧慮，亦理解媽媽的擔憂，得到夫家共識，並採納醫生意見後，最後也決定生一個孩子：「醫生說，如果發病，也許是在五十歲左右，不應該讓這個病影響自己大部分的人生。」由於男性罹病機率高，她很慶幸自己誕下女兒，自此不再計劃生育。

學習放下 感恩生活

對於大女兒即將移民，即使難以接受，黎太也要學習放下，總守在她身邊的人始終是丈夫：「我現在甚麼都靠他，覆診、陪診、執藥，沒有他，我不行。」黎生以樂天的個性面對照顧者的角色。2021年初，黎太剛接受完注射，在家裏感覺腿部麻痺：「完全沒知覺！」黎生立即送太太前往瑪麗醫院。原來黎太雙腿血管都出現阻塞情況，她說：「中風！需要動手術抽取瘀血，住院二十多天！」醫生推論原因，可能她接受注射的藥物溶解了心臟血管中的沉積物，這些物質循環至腿部導致血管阻塞：「他說幸好不是『彈』到腦部，否則一定死。算是很幸運了！」又從鬼門關遊了一圈回來，黎太心懷感恩：「老公很疼惜我，待我真的很棒。他人很細心，很慶幸找到一個這麼好的老公。」黎生哈哈大笑：「有這麼好？」



得丈夫愛惜，黎太仍有遺憾，因為有些她很喜歡的活動，現在已不能再做了，她幽幽地說：「打麻雀、打太極！久坐腰痛。打四圈都不行！打太極要坐馬，不行。」愛做運動的黎生開玩笑地反駁太太：「藉口！動動手腳也可以的，她有『三不打』。」黎太笑着接下去：「下雨，不打；太曬，不打；自己累，也不打。」現在她最恐懼的只有一件事：「洗腎。」醫生曾稱讚她的表現已不錯，但年紀愈來愈大，機能衰退，終有敵不過歲月的一天。樂觀的黎生說：「開心一天，不開心又一天，不憂心這麼多了！」

黎太最憂心的始終是女兒及孫兒們的健康。女兒愷茵自從誕下孩子後，自小不能自然排汗的問題竟然自動痊癒了。孩子現在才七歲，愷茵並未告訴她有關家族遺傳病的事：「不想給她壓力。」她記得醫生曾勉勵她：「也許將來有藥醫治呢！」眼看媽媽的治療過程，自己也要接受醫學追蹤，她學習爸爸的樂觀態度，以正念面對：「不希望每日為這個病擔驚受怕，我們繼續生活。」

CASE 3

Jonas Li

與罕病共存

面對罕見病，他選擇正面看待：「把它當作朋友，趕它不走，唯有與它共存。」





Jonas，現年 43 歲，法布瑞氏症病友，約十年前才確診，不過病徵在他十多歲時已露端倪，當時他的身體不太能排汗，初時手腳關節附近的皮膚出現紅點，慢慢地手掌也陸續出現這狀況，甚至顯現在手指上，最後蔓延全身，背部皮膚尤其嚴重。適值青春期，青少年身體本來就會出現各種變化，加上家裏三個人都有相似病情，所以 Jonas 也沒太在意：「媽媽和妹妹的皮膚都有紅點，當作一般皮膚病診治，她們曾做雷射治療去除它們。」直至三十出頭，Jonas 發病影響腎臟，自己上網瀏覽，才懷疑自己患有法布瑞氏症。



皮膚紅點遭忽視 發病已證腎衰竭

Jonas 太太 Cici 和丈夫一起經歷了整個發病過程，她記得丈夫皮膚問題最嚴重時像紅斑狼瘡一樣整片發紅，身體狀況是：「常常覺得自己很熱，低燒，不能退燒。」2010年某天，Jonas 感覺暈眩，十分不適，自行到急症室求診，Cici 說：「醫生找不出問題，要他離開。」夫妻只好到私家診所看病，Cici 說：「醫生很好，幫我們翻查很多書籍，認為這樣下去不是辦法，建議他驗小便。」她說：「結果顯示他尿液中的毒素很高。」醫生立即寫紙轉介他前往醫院作深入檢查。Jonas 下班後前往醫院，當晚醫生已為他洗血。由自行到急症室求醫找不出病因，到輾轉再往醫院即時接受洗血，只是幾個星期內的事，Cici 記得醫生告訴她丈夫的病情是：「慢性腎衰竭，腎臟功能已到末期。」

自查資料求病名 說服醫護助檢測

留醫兩星期，每天做各種檢查，才得出「慢性腎衰竭」這結論，Cici 說：「當時醫生並沒告訴我們這是法布瑞氏症，我們根據病徵，自己上網查。」Cici 記得那段時間感到很無助：「自己不知道可以做甚麼，醫生沒有很明確的指示，不要說他 (Jonas)，整個家庭都很沮喪。」兩夫婦認識了互助小組副主席馬先生，傾談中才首次認識法布瑞氏症，後來夫婦也聯絡了台灣及加拿大的法布瑞氏症相關病友組織，Cici 說：「香港圖書館根本找不到任何資料，反而透過這些機構讓我了解得更清楚。」兩夫婦倒過頭來提醒醫生 Jonas 可能患有法布瑞氏症，Cici 說：「醫生、護士都很驚訝，說沒有聽過這個病！」

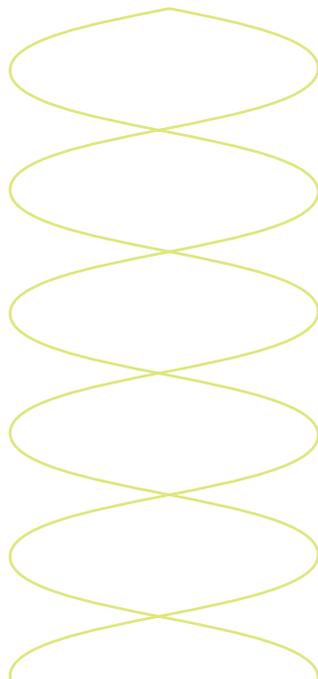
家居洗血難上班 幸得賢妻勤儉慳

經過檢查後，Jonas 確診，當時他已接受洗腎，醫生建議家居洗血。參加醫院開設的學習洗血課程後，Jonas 開始在家裏每天自行洗血。整個洗血過程需要 7、8 個小時，一般都在晚上進行，Cici 說：「晚上 11 點多開始準備，也要花一些時間，他要自己扎針，針扎不準的話，可能要磨蹭兩個小時才能開始洗血。」Jonas 的身體出現水腫，皮膚又要每天扎針洗血，難免影響心情，太太 Cici 也愛莫能助：「他比較毛躁，要自己扎針，開機又需要 45 分鐘至兩小時，有時候可能半夜一、兩點才開始運作。」早上完成洗血程序，儀器關機過程又耗用約半小時，這種作息讓 Jonas 很難正常上班，Cici 說：「常常遲到，又常常要覆診。雖然身體狀態有進步，人也精神了，但配合工作方面就比較困難。」幸好兩口子生活簡單，開支不大，Cici 一個人工作也夠二人生活，只是身為照顧者，總有無形的壓力。

除了定期陪同丈夫覆診，Cici 上班前也要往返醫院為他遞交血液樣本作檢查，工作經常加班，回家準備好晚飯後已十分疲累，年輕時二人曾憧憬組織一個小家庭，近年兩夫妻已放棄生兒育女的人生計劃，Cici 說：「照顧他已不夠時間。」他倆也擔心把疾病遺傳給下一代，Cici 淡然地說：「眼見他受疾病之苦，我已看得很透澈。」現時科技已能進行胚胎檢測，為孕婦驗出胎兒是否帶有遺傳病病因，Cici 說：「我不強求。」



看見罕有



Jonas 太太 Cici 和丈夫一起經歷了
整個發病過程。



CASE 3



年輕時二人曾憧憬組織一個小家庭，近年兩夫妻已放棄生兒育女的人生計劃。



性格樂觀的 Jonas 明白法布瑞氏症最終也會侵襲其他器官，對於未來也有心理準備。

Jonas 十多歲現病徵，初時手腳關節附近的皮膚出現紅點，最後蔓延全身，背部皮膚尤其嚴重。



RARE
TO SEE

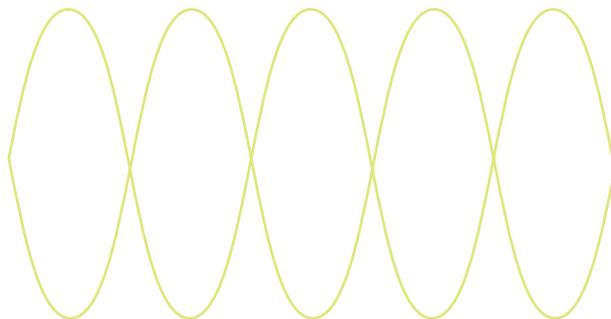
獲批用藥有幫助 眼內紅點漸改善

由於 Jonas 的病情符合醫學條件，適合使用酵素替代治療法，經過申請及審查程序後，2012 年獲批用藥。當時 Jonas 同時使用洗血及酵素替代治療法，某次洗血時，他感覺面部發癢，隨後向護士報告，Jonas 回憶：「她說我已經腫得像豬頭一樣，要立即打針，怕影響氣管不能呼吸。」他覺得用藥後身體沒太大感受，但經醫生檢查後認為有進展。原來一向長在皮膚上的紅點，也有長到他的眼球內，他說：「眼科醫生發現瞳孔內的紅點少了很多，用藥後真的看見眼球上的紅點慢慢消失。」至於皮膚上的紅點，Jonas 沒察覺有任何轉變：「可能我身上已有太多。」

與罕病共存

51

看見罕有





換腎重生返職場 監察檢查未鬆懈

2015年3月，Jonas 進行換腎手術，之後他重回職場，生活逐漸恢復正常。2021年2月，醫生抽血檢查後發現腎臟出現排斥跡象，Cici 說：「農曆年期間，入院進行抽腎臟組織檢查，跟着要進行洗血清，在頸部開一個洞洗血清七次。」洗血清後，排斥情況減輕了，目前仍在監察階段，按月定期前往腎科覆診，針藥仍然繼續，每兩星期一次。

少年時因身體不能自行散熱，行山後半天，身體也未能降溫，讓他深感苦惱，這情況到現在仍沒改善，太太 Cici 說：「從家裏前往地鐵站只有 5 分鐘路程，他也像中暑一般。」Jonas 笑說：「到那裏都帶着一把風扇，沒辦法。」此外，丈夫的關節痛及肌肉痛也沒辦法根治，Cici 說：「痛得像被火燒一樣。酵素替代療法最大的用處是減慢器官衰退速度，但不能減輕他的肌肉及關節痛。」即使有些症狀仍然持續，至少目前確保了腎臟功能。

罕病始終趕不走 正面共存視為友

Cici 回想起丈夫確診前二人曾經歷一番折騰，仍猶有餘悸，她希望病人都能儘早獲得有關資訊：「不像丈夫三十多歲時，第一個接收到的病情消息就是腎臟衰竭，震撼十分之大！」Jonas 接着說：「向社會加強宣傳，讓多些人留意這個病，也有一些幫助。」

Jonas 確診後，媽媽及妹妹也接受檢查，妹妹帶因但沒發病，媽媽則確診並已獲批用藥。性格樂觀的 Jonas 明白法布瑞氏症最終也會侵襲其他器官，對於未來也有心理準備：「遲些會影響心臟，醫生也這麼說。希望能保持現狀，不要繼續惡化。」面對罕見病，他選擇正面看待：「把它當作朋友，趕它不走，唯有與它共存。」

入世的體貼 尋根究柢的童心

她至今仍堅持少女時代那種鍥而不捨的精神：

「我不斷游說醫生，懇請他們幫忙。一哭二鬧三上吊！」她笑不攏嘴：「死纏爛打！」



黃蕊菁 Jocelyn 在香港出生，入讀主流幼稚園，適值八十年代，社會大眾對黏多醣症認識甚少，她記得自己小時候氣管很不好：「常咳嗽，患上氣管炎、肺炎，經常進出醫院。」當時家庭醫生把原因歸咎於空氣污染。兩、三歲時父母發現 Jocelyn 雙腳向外彎，家庭醫生認為問題不嚴重，於是媽媽帶她往私家骨科醫生求診，經醫生轉介至大口環根德公爵夫人兒童醫院。五歲時，Jocelyn 被診斷患有黏多醣症 4A 型，及後父母接受醫生建議，讓女兒接受切開小腿骨的骨骼糾正手術。

童年被動做手術 尋根究柢讀報告

約八歲，雙腿骨骼再度出現彎曲情況。11歲，髌關節開始脫位，於是再次接受骨科手術，她說：「切開小腿骨及大腿骨，安裝鋼片。」腿內亦裝有支撐小腿的針，雙腳需要打石膏八星期，期間由於針位發炎，醫生拆開石膏取針，再度入院約一個月，期間每天清洗傷口及復健，即使受手術影響停學將近半年，Jocelyn 的學業成績並沒落後：「兩次大手術，我都沒有因此而留級。」

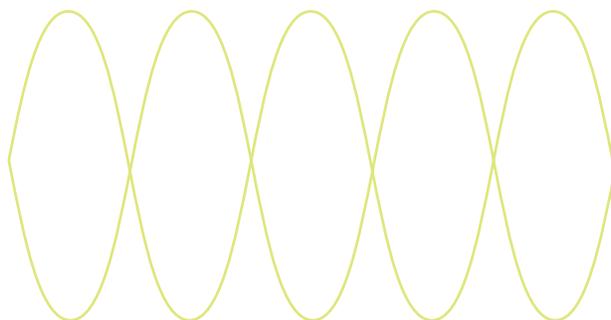
1995年，小學尚未畢業，父母把她送往美國留學。赴美前，家人替她申請了兒時的醫療報告副本。抵達美國後，Jocelyn 發奮學習英文，又學會使用電腦，年紀輕輕的她學懂了閱讀自己的醫療報告，懷疑當年醫生並未為她進行所有必須的檢測，就診斷她為黏多醣四型患者，並且為她進行骨科手術，Jocelyn 堅定地說：「我有疑問，所以向醫管局發電郵查詢。」她展露笑容：「像奇

蹟一樣，竟得到當年診症的醫生回覆！他解釋沒作某些檢測，但已足以確診為黏多醣四型。」她微笑道：「我也回覆他，請醫生先做好所有檢查及診斷，才把病人推入手術室。」這種不畏權威、尋根究柢的求知精神，引領她在成長路上認識了不少醫生及病友。

入世的體貼
尋根究柢的童心

59

看見罕有



膽粗粗留學初中生 主動聯絡病友和醫生

九十年代中後期，一位美國黏多醣四型 Morquio 綜合症的女病友媽媽建立了一個網頁，當時有位美國醫生 Dr Tomatsu 研究黏多醣症，他在該網頁發表了文章，Jocelyn 閱後發電郵向這位醫生詢問自己病況：「人細細，膽粗粗，真的不知道為何自己膽子那麼大！」她吃吃地笑：「不見樣貌，沒所謂吧！」當年甚少黏多醣症病人或家人主動聯絡醫生，何況是一位只有十多歲的留學生？Jocelyn 興奮地說：「原來醫生會回覆電郵的！」

於是，少女 Jocelyn 透過這位病友媽媽的網頁，以及 Dr Tomatsu 的電子郵件通訊，陸續認識了美國及世界各地的黏多醣症病友，當中包括來自中國的患者及其照顧者。基於自己多元文化的背景，Jocelyn 樂於成為病友與病友、病友與醫生之間的一道橋樑，她為身處中國的病友及家人翻譯和解釋與疾病相關的文件及醫學報告，後來更協助他們成立病友互助組織，這些工作純屬義務性質。她說：「能幫忙的，盡量做。」透過互聯網的討論平台，她也認識了一群香港醫生，曾經加入他們的群組，並參與有關疾病的討論。

成立病友社群 聯繫全球同路人

近年，Jocelyn 曾出席美國、台灣、香港、澳洲及德國等地舉辦的相關會議。2021 年，她與友人在美國成立了 Morquio Community (www.morquiocommunity.org) 目的是聯合全球黏多醣四型 (A、B) 患者，她說：「我們舉行了一些會議，認識了多國病友。」回顧九十年代，自己身為中學生就主動接觸病友的經歷，她覺得美國的資訊未必比香港先進：「美國的病友家長較主動尋找資料及爭取病人權益，而且做這些事的全是義工。」

入世的體貼
尋根究柢的童心

看見罕有

頸椎手術風險高 幸運成功保機能

- 大學主修藝術，Jocelyn 經常使用電腦，她感覺手部麻痺，當時不以為意，直至出席美國組織 LPA (Little People of America) 會議，一位義診醫生建議 Jocelyn 照磁力共振。報告傳了給醫生，結果顯示她要考慮接受頸椎手術。
- 她凝重地說：「頸椎是神經地帶，若有差池，不是癱瘓就是死亡。」思前想後，當時 20 歲的她決定接受手術：「為我做手術的醫生是一位侏儒，比我身軀高出一、兩個頭而已。」她笑說。Jocelyn 停學一年，在 John Hopkins Hospital 接受手術，經歷復康治療後，回校復課並順利畢業。當時生活如常，她沒細想這項頸椎手術對她人生帶來的幫助。

2018 年，Jocelyn 接受右耳人工耳蝸手術，她說：「他們（醫護）覺得很驚奇，以我的年齡及狀況而言，仍然可以行走，而且活動自如。」醫生向她分析，少時曾進行的腿骨手術撐直了腳骨，有助拉直頸椎以及脊椎，後來施行的頸椎手術保障了她的神經功能，避免胸椎及胸肌受影響，有助保持正常心肺功能。」她說：「真的很幸運。」

挺身試針藥 病人要發聲

性格開朗的 Jocelyn 不忘自嘲：「全世界約有 3000 位 Morquio 患者，美國也只有約 600 人，我應該是全香港最早確診為 Morquio 的患者之一，是不是幸運？」她敢於面對疾病，也願意站出來向大眾解釋及分享疾病資訊。雖然近廿年來，傳媒報道罕有病新聞增加了，Jocelyn 認為病友主動接觸社會更為重要：「傳媒三分鐘熱度，靜下來後，誰又理會呢？沒人再記得了！病人要站出來，不斷發聲，才能引起別人注意這疾病。」因為這個原因，2012 年，Jocelyn 決定參與治療黏多醣 4A 型酵素替代療法「Vimizim」的自願試藥計劃。

Jocelyn 說：「（Morquio）病人已經不多，我們這些成年患者，不挺身試藥，年幼病童的家長又不敢冒險，那麼有多少病患願意出來呢？」Jocelyn 認為成年人可以向醫生說出感覺，建議有待改善的地方，病童未必能表達自己，她說：「父母也只能猜測，不能從病者的第一身角度來思考。他們只是照顧者，不是病人，針沒扎進肉裏，不知痛。」



醫療系統保險制 美國香港大不同

開始試藥，Jocelyn 每星期接受注藥一次，注藥地點距家兩小時車程，到達醫院後，再呆等兩至三小時，靜候藥劑師為她混好藥物，注藥過程需時四小時，用藥後接受觀察一小時，試藥一次，前前後後耗用十小時以上。她收斂笑容：「不是人家所謂的免費，要考慮自己所花掉的時間，還有自己身體的狀況。」試藥期間，Jocelyn 每隔三個月接受一次評估，包括：步行測試、磁力共振、X光檢查腰椎等等。用藥前（2012年），Jocelyn 6分鐘只能步行約200米，用藥後（2020年），她已能步行300米。「體力進步很多。」她說。

2014年2月14日，Vimizim 正式獲批認可使用，Jocelyn 試藥完畢：「就我自己的個案而言，相信當時醫生及藥廠運用了這些數據，證明藥物有效，替我向保險公司爭取繼續用藥。」酵素替代治療法是黏多醣症

目前唯一的醫療方法，Jocelyn 說：「它屬於必須的治療方法，如不接受藥物治療，將危及生命。」Jocelyn 終獲保險公司承擔針藥費：「香港藥物由政府資助，美國則以保險為基礎，保險費是從薪金中扣除。」她再次強調：「不是免費的！」Jocelyn 父母移居美國多年，現與女兒同住，父親已退休，母親為確保 Jocelyn 享有醫療保險保障以繼續接受針藥，目前仍全職工作中。



九十年代，少女 Jocelyn 透過一位病友媽媽網頁，以及 Dr Tomatsu 的電子郵件通訊，陸續認識了美國及世界各地的黏多醣症病友。

合照：Shunji Tomatsu, MD, PhD

CASE 4

Jocelyn 不畏權威、尋根究底的求知精神，引領她在成長路上認識了不少醫生及病友。



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



Jocelyn 曾停學一年在 Nemours Children Hospital of Delaware 接受頸椎手術。
合照：Stuart Mackenzie, MD



合照：Chris Church, MSPT

每次聯絡醫生，Jocelyn 都主動介紹自己，提醒醫生甚麼時候曾替自己施手術。
合照：Punita Gupta, MD, FAAP, FACMG (左)
Lorien Tambini King, MS, LCGC (右)



合照：William J. Parkes, IV, MD



RARE
TO SEE

困難重重獨力擔 美國求醫靠自己

居美多年，Jocelyn 體驗了當地醫療系統的困難。2020 年 2 月，Jocelyn 因為眼角膜混濁求診，經多番檢查、觀察，2021 年 11 月，醫生終於為她安排了左眼眼角膜手術，不過，由於她所居住的州份並沒有適合她身體狀況的醫生團隊，需要開車跨州前往距家兩小時車程的 Wills Eye Hospital 施手術。為接受人工耳蝸及髖關節手術，她要前往距家三小時車程的州份動手術，Jocelyn 說：「因為媽媽的醫療保險，我才能跨州看醫生。」她補充：「美國沒有想像中那麼好，不像香港，車程短，而且瑪麗醫院、瑪嘉烈醫院、威爾斯親王醫院等等，甚麼科也有。」

香港病友家長對於本地醫院成人科欠缺適合身軀細小病患的設備，深感無奈，Jocelyn 在美國也有相似經歷：「我們像球一樣，被踢來踢去。看見你的年齡，踢往成人科；看見你的身形，踢回兒童科，但保險不能承擔，不可行。」早前，Jocelyn 完成眼角膜手術不久，視力尚未恢復，被要求自行填寫保險表格，Jocelyn 也感無奈：「唯有用電腦把表格放大，再放大，逐字母輸入。我需要自己全部處理這些事情。也許香港有醫務社工幫忙吧？這裏卻是另一回事。」

看見罕有

看診必定留紀錄 主動跟進不放棄

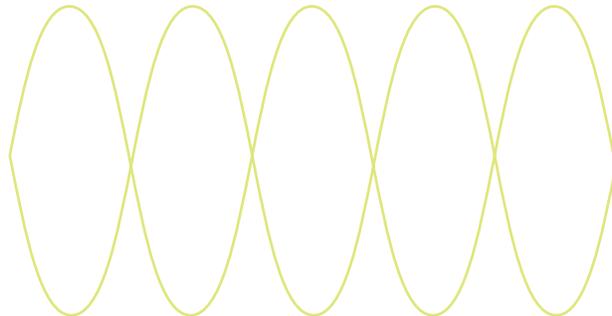


Jocelyn 認為香港與美國的醫生同樣受醫院政策限制，發生問題時，病友及家長投訴未必見效，她說：「全世界的醫生都一樣，一層壓一層，主診醫生希望使用的醫療辦法未必獲得上級認同，除非直接與醫管局高層溝通，否則沒可能做得到。」對於爭取病友權益，Jocelyn 有自己一套方法：「首先要蒐集資料數據，了解自己身體狀況，知道自己需要什麼，主動給予醫生能夠解決問題的建議。」累積多年看醫生經驗，她每次都主動索取相關文件：「不只索取診症紀錄，我還要求他們的內部紀錄，取回來自己看，跟進自己的病情，發現有甚麼狀況，主動和醫生聯絡。」

黏多醣症患者內臟各器官均易受病症影響，各病況又隸屬不同專科，她發現自己出現某些徵狀，便主動發電郵給曾經為自己診治的相關專科醫生，邀請他們就相關狀況進行會

診，請他們跟進自己這個個案：「讓他們自己開會拆解問題吧！我最重要是把他們連繫在一起。」她至今仍堅持少女時代那種鍥而不捨的精神：「我不斷游說醫生，懇請他們幫忙。一哭二鬧三上吊！」她笑不攏嘴：「死纏爛打！」

每次聯絡醫生，Jocelyn 都主動介紹自己，例如提醒醫生甚麼時候曾替自己施手術：「暗示他們要自己查看醫療紀錄！」成熟的 Jocelyn 不但懷着一顆尋根究柢的童心，更多了一份入世的體貼：「醫生不只自己一位病人，需要照顧不同病患，你不提醒醫生自己是誰，他怎會記得你呢？」Jocelyn 爽朗地笑，剛動完手術的左眼彷如孩子般閃爍着光芒，皎潔明亮。



晴天的孩子

「不過，我發現社會上有不少人不了解（我們），他們關心但用錯方法，用『同情』，但我個人認為，我們更需要的是『肯定』，殘障人士希望被視為普通人，而不是需要特別照顧的人。」



朗朗坐在父親旁邊，圓滾滾的眼鏡框配襯圓潤面形，精靈雙目躲在鏡片後，眼睛看來忽大忽小；言談間，逸朗偶爾爽朗地笑，大部分時間都用手托着太陽穴，認真聆聽及思考，托着太陽穴的小手肥厚短小，這副看來十分可愛逗人的模樣，對患有黏多醣症六型的朗朗來說其實一點都不好玩，朗朗托着腮老氣橫秋地說：「手短很麻煩，拿不到高處或遠處的東西，而且比較短小的襪子，我基本上都穿不來。」朗朗爸爸解釋：「他控制不了手的力度，抓不穩物件。」朗朗臉上架着的眼鏡能放大物件，輔助他日益衰退的視力。兒子身上這些黏多醣症患者的身體特徵，朗朗父母曾暗自希冀他們冒險採用了的那個治療方法，能讓兒子像普通孩子般發育成長，然而，現實與想像之間，有一段無法相遇的距離。

父母為兒查資料 終獲證實患罕病

朗朗天生背部帶有很多面積較大的胎痣，九個月大時，健康院裏負責體檢的護士發現他坐不穩，建議家長為他安排進一步檢查。父母帶着這位長子前往私家骨科醫生求診，發現兒子腰椎其中三節椎骨較一般人細小。朗朗爸爸說：「醫生解釋幾個可能性，當中包括黏多醣症。我們當然不希望自己孩子有問題，但瀏覽互聯網，查看很多資料後，覺得這個（病症）機會很大。」兩夫婦聯絡互助小組，朗朗爸爸說：「他們建議我們前往伊利沙伯醫院遺傳科作檢查。」

一臉童真，笑容可愛的嬰孩可能患有遺傳病，父母當然希望盡快獲得一個說法，朗朗爸爸稍為放慢速度，謹慎地說：「我們比較緊張，希望得到最具權威的醫生診症，但醫院有它的流程，當時我們不了解，引起一些誤會。」他接着說：「初步應診的醫生可能誤會我們不相信他是專家，他只說朗朗沒甚麼大問題，建議可以先輪街症再看看。」對於這種回應，夫妻頓感錯愕，但仍堅持，最後兒子獲安排入院檢查。

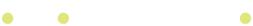
堅強接受壞消息 積極尋求治療法

雖然對兒子可能患有黏多醣症，朗朗父母內心多少有個底子，不過正式面對檢查結果證實為確診時，對二人的打擊仍然很大。朗朗爸爸收斂笑容：「沒可能接受自己孩子要面對這問題。」朗朗確診時未滿一歲。朗朗爸爸說：「這是慢性病，不易察覺，很多病友到了三至六歲才發現。這麼早發現，是否狀況會較其他病友差？」為稚子將來着想，父母即使難過，仍要堅強地接受，並開始積極了解各種治療方法。

朗朗得到醫院內的遺傳科醫生診治，他向父母解釋醫治方法，因罕見遺傳病案例非常少，治療方法不多，目前治療方案只有骨髓移植及酵素替代療法兩種。夫婦亦積極聯絡香港和台灣相同類型病友的治療經歷和意見。朗朗爸爸分析：「酵素替代治療依靠人工合成酵素，成本十分昂貴，一年以百萬元計；臍帶血移植手術，外國已有成功例子，



必要時，手術後若干年仍可替患者施用酵素療法。」夫婦擔心朗朗的病況較嚴重，身體機能可能會快速衰退，雖然當年酵素替代療法藥物已列入醫管局藥物名冊中，並已有兩位病友正在使用，但審批過流程極度繁複，等醫管局審批後才能開始用藥的話，朗朗不知要等到何年何月？他體內每天都在貯積黏多醣物質，每多等待一天，對身體造成不可逆轉的傷害就更深一些，父母希望能採用一個更快的治療方法，朗朗爸爸說：「我們透過黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組，與台灣接受（臍帶血）移植手術的病友交流，了解他們面對的問題及注意事項，也有與香港曾接受相關手術的病友交流。」做足功課及權衡利弊後，二人無奈地決定先為兒子安排臍帶血移植手術。



移植臍帶血出狀況 頭臙脹大險遇禍

「臍帶血移植，使用兩個不同嬰兒的臍帶血。」朗朗爸爸繼續解釋：「骨髓移植主要以成人細胞為主，臍帶血是較早期的細胞，估計排斥可能較不嚴重，但重建免疫力的時間較長。」透過醫生幫忙，最後在台灣血庫找到合適的臍帶血。朗朗爸爸說：「朗朗的免疫系統正常，因此要先摧毀他的白血球，再把別人的臍帶血輸入他體內，類似輸血。」夫婦二人理解了整個手術過程，認為並不複雜，怎料移植過程中，朗朗出現了狀況。

朗朗在無菌病房內接受輸入臍帶血，期間頭臙愈來愈大，朗朗爸爸說：「腦髓阻塞。他不懂表達，只懂哭。」醫生在病房內十分焦急，朗朗爸爸說：「醫生也不敢隨便把朗朗從無菌病房送往手術室為他放流。阻塞持續了三、四天後，慶幸腦髓突然暢通了！」手術有驚無險，總算完成。復原情況理想，術後朗朗身體狀況較以前好，朗朗父母以為從此一勞永逸，兒子有機會健康成長，而朗朗媽媽也再度懷孕，一家人期待新生命降臨。

適逢年假全身腫 病毒侵襲臨窒息

一年時間過去了，朗朗媽媽進院待產，農曆年廿七誕下次子，翌日，爸爸發現朗朗發燒，立即送他入院檢查，當值醫生找不出病因。三歲多的孩子血管本來已很細小，加上全身水腫，護士找不到血管插針，朗朗爸爸看着兒子受苦：「插了四、五針都插不進去，那一刻，我崩潰了！」他停頓一下，接着說：「作為父母，情願自己痛，也不願他痛。」

年近歲晚入院，朗朗爸爸清楚記得：「醫生說即使抽了血送往中大化驗，中大化驗室也放假了。」朗朗媽媽坐月子及照顧新生兒，朗朗爸爸把憂慮留給自己：「他的弟弟剛出生，我不敢跟太太說他有多嚴重。」好不容易熬到年初四，當時朗朗的淋巴已脹大至壓着氣管，朗朗爸爸憶述兒子狀況：「呼吸很辛苦，聲音像打雷一樣。」高級醫生放完年假上班，為朗朗診症後推斷他的免疫系統遭受 EBV 病毒（Epstein-Barr Virus）侵襲，不待驗血結果，決定立即為他施用治療淋巴瘤藥物。朗朗爸爸說：「如果再晚一些斷症和治療，他有可能窒息而死了。」

EBV 病毒是常見的疱疹病毒之一，有機會引發癌症。朗朗父母在兒子完成臍帶血移植手術後，自問已做足防範工作，爸爸說：「我們詢問了很多病友，了解需要注意的事項，也沒有帶兒子出門，已經很小心，想不到也遇上這情況。」他苦笑：「如果病毒沒控制下來，他兩兄弟可以說永遠見不了面。」朗朗手掩額頭搖頭嘆氣，對這段差點沒命的痛苦經歷一點記憶都沒有，他開玩笑說：「我四歲以後，一覺醒來已忘記所有事。」

兒子想不起來的經歷，爸爸卻銘記心中：「我們非常感激替朗朗治療的醫生和護士們，可是，香港目前的醫療制度讓我們這些原本不幸的患者面對更痛苦的處境，台灣及其他發達國家都能支援患者使用酵素療法，都不希望患者冒生命的危險去做移植。」朗朗爸爸表示，有部分曾進行臍帶血移植手術的病友，近年還是陸續回到使用傳統酵素替代療法的路上來。他說：「替患者持續治療，不但有機會讓他們的人生更豐盛，也更有能力為社會貢獻一分力量。」

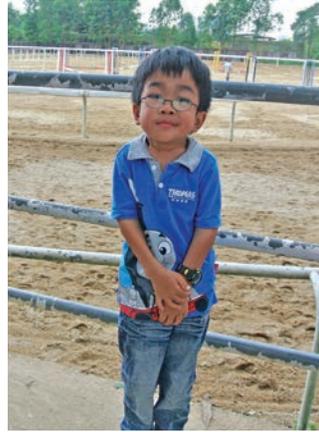
CASE 5



父母把兒子改名為逸朗，寓意樂天開朗，朗朗也人如其名。



臉上架着的眼鏡能放大物件，輔助朗朗日益衰遠的視力。



爸爸朗朗學業成績不錯，希望像一般人一樣，將來可以回饋社會。



朗朗不但愛開玩笑，而且明好學。



父母帶着朗朗求診，發現兒子腰椎其中三節椎骨較一般人細小。

朗朗個人較喜愛的「運動」包括「打機」，有時候與爸爸一起玩槍戰遊戲。



天生開朗人聰明 參與善舉倡共融



父母把長子改名為逸朗，寓意樂天開朗，朗朗也人如其名，不但愛開玩笑，而且聰明好學。2018年9月，性格開朗且好奇心強的朗朗被選中獲邀參與【愛跑】活動，由媽媽陪同前往戈壁沙漠，協助推廣傷健共融理念，同時為病童籌款。傷健團隊一行四十多人，團員以特製輪椅推着三位患有不同病症的病童橫越沙漠，除了朗朗，其餘兩位孩子都是他的同班同學。事隔數年，朗朗的身體狀況已比前往戈壁沙漠時衰退了一些。

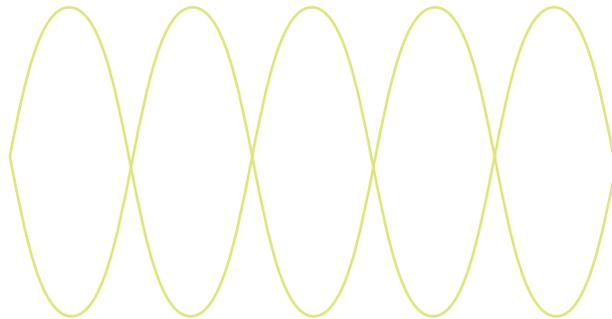
朗朗定期檢驗酵素，顯示指數正常，因此暫未符合使用酵素替代療法的醫學條件，但他小小的身軀卻陸續出現一些黏多醣症引起的身體衰退特徵，爸爸說：「骨骼較僵硬，視力開始模糊，有一層白濛濛的膜，愈來愈明顯。」雖然未足一歲已接受臍帶血移植手術，朗朗身體成長不似父母預期，爸爸說：「當時我們以為可以根治，後來了解清楚，這只是一個較大的幫助，不能像傷風感冒一般能完全痊癒。」朗朗也出現了心瓣倒流情況，而且已達中度，爸爸說：「平時心跳也達120，好幾次半夜心驚醒來，心跳急速。」橫越戈壁沙漠這類高風險活動，父母再也不敢讓他參與。

學業成績得讚賞 盼獲肯定獻社會

朗朗天生頸椎較短，腰椎三節椎骨較小，比一般人承受衝擊能力較低，頭部也較其他人要大一些，頭重腳輕，爸爸說：「要小心不要讓他跌倒，不敢讓他跑太快。」眼見兒子身體變差，父母唯有用不同方法減慢他的機能退化，爸爸說：「黏多醣症影響他的筋骨，如不活動，將會愈來愈緊，我們讓他多游泳、多走路，盡量讓他多舒展筋骨，希望他的骨骼不要退化太快。」朗朗個人較喜愛的「運動」包括「打機」，有時候與爸爸一起玩槍戰遊戲，爸爸笑說：「他眼睛看不清楚，看不見敵人在何處。」朗朗立即回應：「看不清楚人在哪裏，然後就被打死了！」爸爸說：「他享受過程而已。」

剛升讀初中，又遇上新冠疫情，一家人甚少出門，朗朗十分享受媽媽廚藝，爸爸取笑他胖了不少，他笑着回答：「學校的食物沒有這麼好吃。」爸爸看看他，讚賞說：「朗朗

學業成績不錯，希望像一般人一樣，將來可以回饋社會吧。」問及未來夢想，朗朗沒有托腮，微笑回答：「夢想，我真的沒有。」他眨眨眼睛，彷彿問中了等待已久的問題，一本正經地發表看法：「不過，我發現社會上有不少人了解（我們），他們關心但用錯方法，用『同情』，但我個人認為，我們更需要的是『肯定』，殘障人士希望被視為普通人，而不是需要特別照顧的人。」朗朗爸爸點頭，微笑。



罕有病家人



罕有病並不是一個人的事，患了罕有病，家人變成了命運的共同体，罕有病家庭，變成了不一樣的 家庭，病友固然受着身心的煎熬，家人也受到各種情緒的挑戰，很多不為人知的細節，影響家庭的重要事情，每天都不停地發生，或許豁達樂觀，生活如常，正是幫助這些家庭的靈藥。

CASE 6

黃碧娥（梁嘉寶母親）

永遠的寶寶

對於將來並沒有特別想像：「見一步，走一步，像登山一樣。」





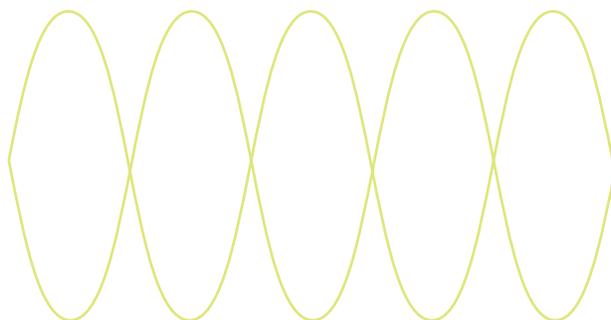
「這病（黏多醣症）是慢慢退化。初初還會行會走，和普通小朋友一樣，但學習遲緩，慢！差不多兩歲才會說單字。」梁太當時對女兒患上罕有病一點概念都沒有。



1989年某日，梁太的獨生女出生了，名為嘉寶，這女嬰外表看來與一般孩子無異，梁太也就像其他媽媽一樣，用心陪伴孩子成長。隨着日子過去，她慢慢發覺自己女兒在學習方面較其他孩子慢，梁太初時不以為意，帶同女兒前往健康院檢查，院內人員還安慰她說：「很多小朋友也學得比較慢，沒關係。」女兒實在跟不上其他同齡孩童發展：「遲了一整年！要去做做檢查了。」

嘉寶兩歲多，梁太帶她進行智力檢查：「她出生時沒有甚麼特徵。三十年前，醫生也不太了解這些罕有病。」嘉寶被兒科醫生轉介至遺傳科作進一步檢查。遺傳科醫生需要為她抽血化驗，梁太說：「那時候，她約四、五歲，血液要運往英國化驗，香港沒得驗。」等到報告從英國抵港，終於證實嘉寶患有黏多醣症第三型（Mucopolysaccharidoses Type III; MPS III）。

「醫生說，幾十萬人才有一個（患者）。」梁太也不清楚女兒患上的是甚麼病，只記得醫生告訴她：「慢慢地她不會走路了，吃東西也不會了。這病症，最多活到十多歲。」聽了醫生的診斷，梁太沒受到強烈衝擊，覺得還可以慢慢地教導女兒學習：「她走路比較差，但尚算懂得走路；訓練她後，也懂得使用湯匙或叉子吃飯；講話比較差，但也懂得幾個單字。」她希望把嘉寶視為一個弱能小朋友一般來教導，丈夫也接受了現實，梁太樂觀面對：「醫生說她甚麼時候會死，天曉得！到時再說。」



支援不足 自求出路

雖然梁太能勇敢地面對女兒的罕有病，但身處九十年代初，當年社會大眾乃至臨床醫生對黏多醣症認識都不多，梁太沒有途徑尋找病友支持，只能孤獨地帶同女兒看診，加上政府對特殊教育及言語治療方面支援並未普及，輪候需時，梁太說：「要等到嘉寶滿六歲才能享用這些資源。」於是她一邊自己教導，一邊在坊間找一些適合的課程給她學習。「那時候一個月花三千元在她身上，只為學習。」幸好梁太與丈夫從事裝修行業，尚能負擔女兒的學習費用。

據梁太觀察，嘉寶由一至六歲期間，進步最多，雖然身材較其他小朋友略為細小，總體而言未為梁太帶來太多負擔，唯獨情緒控制方面讓她較為苦惱：「不聽你說的，你說這樣，她還是那樣。」除此之外，嘉寶也轉換了兩、三間不同的幼稚園：「普通幼稚園當然唸不來！後來轉至政府的融合教育，有人



帶領她學習。」小學升讀特殊教育學校後，梁太仍常常讓女兒參加各種訓練，例如言語治療課程：「五百元一個小時！」可惜女兒始終只能說出單字或短句：「很簡單的語法。」有些家長選擇安排病童學校寄宿，放假及周末才帶回家，梁太卻堅持每天都把女兒帶在身邊：「買了菜，接放學，手提袋子，揸她書包，一手拖着她坐巴士。很多人都認識梁嘉寶。」梁太輕笑。

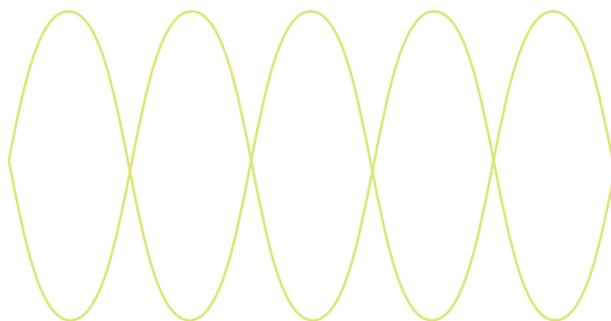
病友互助 自立自強

二、三十年前，本港未成立與黏多醣症病友相關的支援組織，梁太也是經由一位醫生告之，才得知本地尚有其他同類病友。1996、97年，梁太認識了一些病友及其家庭成員，當時《明報》採訪並刊登了一篇有關黏多醣症患者的報道，這篇文章成為了助緣，其他病友家庭及醫生聚集一起，互相支援。1999年，五個病友家庭組成「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」，並得香港復康會社區復康網絡提供病友聚腳場地，協助互助組織成長。直至2005年，小組正式註冊成為社團，並獲慈善稅務豁免。

梁太是最早加入MPS互助小組的會員之一，她說：「那些醫生很好，介紹病友互相認識，小組也舉辦一些活動，例如旅行、醫生講座。」二十多年前，梁太得悉女兒患有罕有病，只能孤軍作戰：「現在上網，可以

找到全世界各地的黏多醣症協會，直接聯繫，可以取得資訊。」

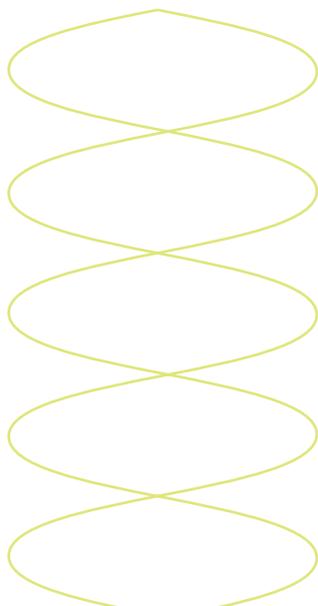
香港復康會鼓勵病友組織自立自強，更有效管理社團，加上當年國外有藥廠研製治療藥物，進入了臨床試驗階段，促使病友們正式註冊病友互助小組為法定慈善團體，梁太說：「十多年前，外國已有人試用藥物，但醫管局未有引入，家長想試藥也沒機會，必須積極起來，否則也只是小組聯誼、聊聊天而已。」雖然當時黏多醣症第三型尚未有藥面世，但梁太為了其他病友的安危，仍然全心投入，義無反顧。



接受現實 面對人群



香港現時發現的黏多醣症病者分別有一、二、三、四、六型，嘉寶患有三型，一般比較活躍，梁太形容：「像過度活躍的小朋友，不停走，不聽指揮。」每次帶女兒外出，梁太都要格外留神：「去街市要牽好她的手，否則她一手拿起人家的雞蛋，摔破它。」帶她前往百貨公司前要先計劃路線：「看看由哪一條路進去，從哪一條路離開，不要碰到瓷器。」外出用膳也盡量安排座位：「如果有人坐對面，她會拿起人家的飲料，很不好意思。」



嘉寶揮動手腳時，偶爾碰撞了旁人，由於她外表與一般孩子相若，別人難以察覺她是病童，以為她貪玩而責罵她。不只孩子被罵，媽媽也被責備，梁太覺得解釋也是沒用：「有苦自己知。唯有自己不斷說對不起。」因為種種原因，有些家長乾脆不帶病童外出，寧願把孩子藏在家裏，梁太不贊成：「要面對人群，不能說她有問題就不帶她外出。」梁太盡力把事情安排得好一些：「盡量不讓她受傷。」

CASE 6



嘉寶幼兒時期外表看來與一般孩子無異，四、五歲始確診患有黏多醣症。

嘉寶已超過三十歲，近年倒退至不能咀嚼，梁太重新適應照顧方法。



患有黏多醣症三型的孩童一般比較活躍，每次帶女兒嘉寶外出，梁太都要格外留神。

RARE
TO SEE

腦部異常 機能倒退

黏多醣症患者機能會隨着年歲增長而倒退，嘉寶成長了一段時間後，當年醫生診症的預言開始實現：「由六歲以後一直沒進步，其他小孩向前走，她仍站在那裏。」為配合教學，梁太購買相關的學習用具及產品，但效果不彰：「老師教她次序，例如每天起床、刷牙，然後吃早餐，上學去等等，教了一百遍，也記不住，很快忘記。」

除了學習倒退外，嘉寶自十歲起，沒從前般活躍，梁太說：「比較聽指揮。」到了十五歲左右，嘉寶進入青春期，情況開始惡化，梁太發現本來懂得走路的女兒，開始不願移步：「拖她，她也停下來。」然後，有一天，學校老師發現嘉寶舉止異常：「老師說她不停地動來動去。」這狀態回到家裏也沒停止：「她不斷抖動身體，好像不能控制一般，看來很辛苦。」那趟異常狀態維持了數天，嘉寶表示她頭痛。「不斷打轉，轉到累了，她



就睡一會，醒來又不斷轉。」梁太不知所措，向其他家長查詢，又電聯醫生，認為自己真的處理不來，立即把女兒送往急症室，隨後留院，「醫生說腦部異常。」至此，嘉寶開始服用精神科藥物。

服用精神科藥物後，嘉寶開始不能講話。

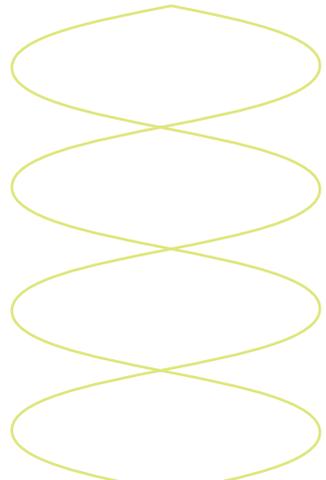
醫生嘗試為嘉寶減藥後，她再次不能控制手腳擺動，為了減輕嘉寶身體的痛苦，也讓她的情緒較為平靜，家人只好繼續讓她服用精神科藥物。「她不再動來動去，也不容易受傷。」梁太說。繼續用藥後，梁太記得當時攙扶女兒走路，她還能慢慢地移步。到了近年，嘉寶已不會走路了，開始坐輪椅。



女兒手腳肌肉正常，並未萎縮，梁太形容這是：「有工具給她，但沒有訊號啟動，沒用。」面對這情況，梁太唯有自己調節心態。她慶幸嘉寶身體機能未算太壞，她認識另一位年紀更輕的病童，情況比女兒差，十二、三歲時身體已明顯倒退：「吞嚥退化，吞不下東西，要開胃喉。」梁太目前給嘉寶餵食流質食物，她仍能吞食：「食糊，甚麼食物都煮熟、打爛。」

吞嚥能力弱，梁太要特別注意嘉寶的口腔保健：「幫她刷牙，她咬着牙刷。」最後，口腔藏菌，輪候公立醫院牙科診治，梁太說：「開始時是一顆爛牙，輪候時變了七顆爛牙。」無可奈何，唯有讓女兒進行脫牙手術：「全身麻醉，一次脫了十多顆牙齒。」

看見罕有



細心照顧 活過三十

現時嘉寶除了氣管較弱外，一般病痛都不多：「傷風感冒都沒有，醫生靠她吃飯的話，完了。」當年醫生診症時，曾說女兒可能只活到十多歲，把女兒照顧得無微不至梁太笑說：「三十多歲了！還沒死。」只是她有時候也猜不出女兒的需要：「她連眼神都沒有了。」

「這種病沒藥吃。」梁太說：「醫生只是針對那一種器官出問題，就開那一種藥物。」雖然國外已有藥廠研發針對黏多醣症三型的藥物，但嘉寶已超過三十歲，梁太對用藥沒有期望，她說：「愈年幼用藥，受影響的（身體）部位愈輕微，愈能接近正常的小朋友。」

調整照顧者心態

年月漫漫，目睹女兒倒退至今，梁太已適應了，不覺特別難受：「從小到大，要接受別人眼光，給人罵過多少次了？」與童年時相比，現在不必追着不能自我控制的女兒到處跑，不用時刻提心吊膽，心反而安定下來。自從女兒倒退至使用輪椅，甚至不能咀嚼後，梁太重新適應照顧方法：「要把自己的要求降低，洗澡、刷牙，甚麼都要幫她搞定，當作照顧一個嬰兒。和其他嬰兒比較，她有一歲前的能力。」多年來，梁太擔當主要照顧者的角色，現在丈夫已退休，也加入她的行列，分擔餵食等工作。

每天晚上，梁太半夜起來幫女兒轉身，有需要時就幫她換尿布：「幸好她不足一百磅。」雖然如此，嘉寶仍患上褥瘡。褥瘡是長期卧床病患其中一項困擾，嚴重者可導致感染，甚至出現併發症而死亡。三年多前，女兒因褥瘡入院：「有四種菌入侵，要在臀

看見罕有

見一步 走一步



梁太兩夫婦年紀也愈來愈大，經商量後，為女兒申請入住護養院。三年多前曾獲派位，梁太親自觀察院舍環境及服務：「看過後，放棄了，從頭再輪候。」重新入隊，可能需要輪候十年八年，梁太也忍痛放棄：「那裏是一個人照顧十個人。每人餵食時間約十分鐘。」她很難接受：「我自己也要餵食一個小時，那裏才十分鐘。制度是這樣，也沒辦法。」院舍接受家長前來幫忙餵食，梁太覺得這樣的話倒不如把女兒留在家裏算了。

「十年後會怎樣，我不知道，但目前尚算OK；十年後真的不行了，才讓她去（院舍）吧！」她感恩一路上得到病友家長支援，對於將來並沒有特別想像：「見一步，走一步，像登山一樣。」

CASE 7

李瑞賢（蕭曉進姨婆）

好在有姨婆

「我和他一起出門，也有人回頭看他。」她覺得人們帶有歧視目光。曉進年紀尚小時，她心裏也頗難受：「為何別人的小孩可以健康成長，曉進卻得到這個病而受人鄙視呢？」

•



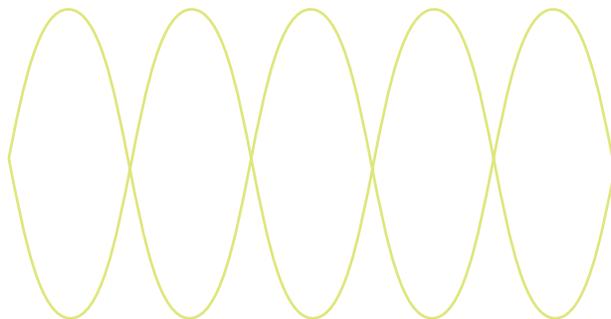
「一茶一水都要照顧，他不夠高。」姨婆在家裏安排了一張小桌子給患有黏多醣症的曉進使用。曉進父母居住內地，中港兩邊走，次子曉進在香港出生及成長，一直寄住姨婆家，曉進姨婆體察父母心情：「他們的兒子患病，打擊很大。有能力的話就幫忙照顧他吧！」姨婆是家庭主婦，子女早已投身社會工作，俠義心腸的她不介意花精力擔當照顧者角色。與姪孫同住多年，她觀察到曉進情感較敏感，容易為疾病帶來的問題哭泣，於是常常說道理鼓勵孩子。曉進將升讀小六，姨婆也開始覺得力不從心，她希望鼓勵姪孫勇敢面對人生：「沒有人能陪伴你到最後，只能靠自己，要堅強！」

胸骨凸出關節硬 中港兩地尋病源

曉進出生後，胸骨較為凸出，兩邊肩膊也不平均，骨格與一般嬰兒不同，負責照顧曉進的姨婆回憶說：「父母覺得兒子關節不像其他嬰兒般柔軟，帶他做物理治療。」可是，曉進的關節問題沒有明顯改善。姨婆說：「兩歲多，發現他比別人矮，再帶他看醫生。」醫生仍找不出問題所在。由於父母在內地居住及工作，於是把他帶在身邊中港兩邊走，到處求醫尋找原因。三歲多，曉進出現關節變形，內地醫院的醫生懷疑他患有罕見病，轉介父母前往廣州的附屬醫院幼兒科檢查。曉進由父母帶回香港求診，醫生為他抽血送往台灣檢驗，最後確診患有黏多醣症 4A 型。

為求學及求醫，父母把四歲的兒子委託居住在香港的曉進姨婆照顧。姨婆說：「我不是他的監護人，只是代為照顧。」除了重大事件，例如做手術之類，需要父母來港簽字

外，一般事務已授權由姨婆代為處理。曉進與姨婆同住，每天都由她接送到附近的幼稚園上學，父母常來港探望。曉進年紀小小腿骨已變形，走路不穩，頸椎狀況更令人擔憂，姨婆說：「頸椎有兩節骨歪掉移位，如果不做手術，怕他跌倒引發窒息死亡。」當時曉進五歲多，父母考慮醫生意見後，決定讓兒子接受頸椎穩定手術。姨婆說：「住院十多天，縫了二十針！」手術期間父母來港照顧，一般日常生活則由姨婆幫忙料理。



姨婆照料陪用藥 說理解憂並勸勉

七歲入讀為紅十字會雅麗珊郡主學校，同住的姨婆每天負責接送，看着曉進身體機能轉差，除了腿骨彎曲，關節變形情況愈來愈嚴重，雙手尤其明顯，手腕本來已伸不直，後來愈來愈不能使力，「上幼稚園時沒有這麼差，一年比一年嚴重！」她接着說：「手腕下垂，我們能伸直，他是完全歪斜！寫字很慢，沒力。」手腕問題不僅影響寫字，使字體不美觀，更影響生活運作，姨婆說：「自己不能穿襪子，不夠力。」曉進確診患有黏多醣症時，酵素替代療法仍未納入醫管局藥物名冊中。姨婆說：「藥物昂貴，唯有靠政府資助。」2016年，家人參與病友活動，向政府提出用藥訴求。兩年半後，曉進八歲，終獲批用藥。

現時曉進身高約96公分，是兩、三歲孩子的高度。姨婆記得姪孫還小時很易哭：「別人笑他『矮仔』，他很不開心，回來對我哭。」



姨婆用說道理的方法開解曉進：「每個人都
有缺憾，有人長得高，有人長得矮，可以正
面告訴對方自己患有黏多醣症四型，影響生
長，所以才會這麼矮。」姨婆還會為他打氣：
「不要氣餒！不必痛哭。」隨着年紀增長，
曉進已慢慢理解箇中道理，不過偶爾仍覺委
屈，姨婆說：「我和他一起出門，也有人回
頭看看他。」她覺得人們帶有歧視目光。曉
進年紀尚小時，她心裏也頗難受：「為何別
人的小孩可以健康成長，曉進卻得到這個病
而受人鄙視呢？」她現在已學會釋懷：「我
放開了才能令曉進更開心，才能啟發他。」
這些年來，她也遇過具有愛心的路人，例如
有人看見她雙手提着購物袋及書包，沒辦法
好好拖着曉進乘搭扶手電梯，主動趨前伸出
援手，幫忙帶領曉進握好扶手電梯的把手，
類似這種生活上的小幫忙，都讓姨婆十分感
動：「罕病無情，人間有情。」

照顧病童非易事 入住宿舍助舒壓

曉進父母工作忙碌，不能常常探望兒子，姨婆一人擔起照顧者的責任，有時也感吃力：「猶如照顧一個只有一歲多的嬰兒，但他十一歲多了，鈕扣也要幫他扣。」姨婆再舉例說：「他怕熱，半夜睡到被子上面去，要起來幫他蓋被子，免得他着涼。一夜起來六、七趟。」姨婆本身患有長期嚴重鼻敏感，鼻水倒流，睡眠質素本來已很差，這些身體毛病一年復一年累積下來，近年，姨婆已感到蠟燭兩頭燒，力不從心，為曉進申請入住學校宿舍，2021年9月獲批，姨婆終於有更多時間照顧自己健康。

即使在校寄宿，姨婆每星期仍有擔任照顧者的時段。曉進逢星期三用藥，她親自到學校宿舍陪往兒童醫院，姨婆說：「早上九點多到達醫院，用藥後做一節物理治療，這就一整天了。」姨婆記得前兩年他剛開始用藥情形：「他血管幼細，有時候扎幾次都扎不

中。」曉進抵受不了痛楚，即時哭了起來。
「雙手手背針孔很密，一年十二個月，扎針四十多次。」姨婆說：「現在好像變堅強了，沒再哭了。」最近曉進在兒童醫院認識了一位六歲的新朋友，二人同一時間用藥，同一時間進行物理治療，姨婆笑說：「他兩人一樣高，像一對孖生兄弟。」



曉進媽媽因工作關係中港兩邊走（右下角），仍抽空陪同兒子出席病友活動。



曉進出生後，胸骨較為凸出，兩邊肩膀也不平均，骨格與一般嬰兒不同。



姨婆經常鼓勵曉進不要氣餒，隨着年紀增長，他已慢慢理解箇中道理。



曉進尚小時，姨婆與他出門常感受到歧視目光，她已學會釋懷，並啟發姪孫學會自愛。

曉進懂事具孝心 姨婆寄語勿放棄

姨婆不但負責曉進覆診的陪診工作，每個星期六早上，還會接曉進回家和她一起共度周末，她說：「他很懂事，知道姨婆身體已不像往時。」曉進不太愛說話，有一次卻用行動逗樂了姨婆，她說：「我生日，他給我一百元利是，說給我『飲茶』，很大方。」姨甥孫窩心可愛，姨婆回想起來仍哈哈大笑：「人家封利是給他，他封利是給我！」姨婆欣賞姨甥孫的不只是他的孝心：「他讀書不錯，頗聰明。全班只有 9 個人，他常考第一。」姨婆輕鬆笑說：「有獎狀的，很多獎牌。」

2022 年新學年，曉進即將升上小六，未來將會原校升讀中學，寄宿直至畢業。姨婆期望依靠藥物及物理治療，姨甥孫的身體狀況將會得到改善：「希望他能再增高一些，手再長一些，有力一些，能自立照顧自己。」姨婆觀察，姨甥孫對自己的疾病已看得較為正面，她希望曉進和其他罕有病病童一樣，要學會自愛：「最重要的是自己不要看輕自己。要努力讀書，永不放棄。」

CASE 8

馬安達（馬歷生父親）

是父子 是朋友

馬安達認為被照顧者與照顧者之間要學會體諒。有時候，有些事情父母真的辦不到，他建議病友宜體諒父母能力有限：

「他們不是超人。」





根據「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」資料，該會黏多醣症病友有 25 人，病友馬歷生一家是最早站出來為本地罕有病人發聲的家庭之一。馬歷生在兩歲多確診患有黏多醣症，父親馬安達連這個是甚麼病也毫無頭緒：「醫生也要查醫學字典，他自己也未聽過，這病不會立即死亡。」消化了這個晴天霹靂的消息後，他決定面對現實：「天還未塌下來。我們要有心理準備去面對這個病。為他好，也為父母好，當下只想找到同路人，希望可以互相支持。」

尋得病友同路人 互相支援樂分享

「負責治療的人當然是醫生，但如何去照顧病人，要靠家長分享經驗。」歷生爸爸從報紙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。「看見文中『黏多醣症』這幾個字，瞳孔放大！立即嘗試透過特殊學校聯絡該位病友。」回憶舊事，他仍感興奮。這篇文章猶如明燈，彷彿照見了兒子的未來。他立即相約病友家長見面。「剛好該病友也是黏多醣六型，與兒子歷生同型。兒子適值準備升讀小一，病友家長建議考慮入讀特殊學校。

「當時沒想過入讀特殊學校。有些出生時已肢體傷殘的孩童，可能幼稚園已入讀特殊教育中心，但兒子不屬於這一類，所以我們不認識這方面的資源。」經該家長提醒，遂透過教署安排，轉讀特殊學校。他們一家居住在屯門，當時適合就讀的特殊學校最近一家位於荃灣，幸運地，兒子入學時，該校已由荃灣遷移至屯門。

五個創始家庭 成立互助小組

後來，馬安達透過報紙報道，再聯絡上另一位第四型病友（數年後這位病友正式確診為黏多脂症患者。）此時，馬家前後合共認識了兩個病友家庭，這兩家人又認識了另外兩個病友家庭，期間透過報紙記者安排，1999年10月，五個家庭在「香港復康會社區復康網絡——橫頭磡中心」第一次聚會。他回想：「第一次見面，大家都很开心。當時純粹支援，沒甚麼抱負理想，而且也不懂。」

這一次聚會成為「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」的雛形，慢慢成為一股匯聚病友及家屬的力量，大家分享有關疾病的醫療資訊、情緒支援、照顧心得等等，並開始向有關方面反映病友需要，增加社會大眾對本地罕有遺傳病的認識。2005年3月，在復康會社區復康網絡協助下，互助小組成為合法社團。

是
父
子

是
朋
友

123

看見罕有

藥費四百萬 有藥不能用？

同年5月，美國食品及藥物管理局批准以 Elaprase 酵素替代療法來醫治黏多醣症二型病人。翌年7月，又批准以 Naglazyme 酵素替代療法來醫治黏多醣症六型病人。本來無藥可醫的遺傳病在藥物方面獲得進展，確是令人振奮的好消息！病友家屬開始提出用藥訴求。2007年1月，醫管局藥物諮詢委員會評核有關藥物，認為當時的特定藥物「純屬實驗性質」，決定不將相關藥物引進公立醫院作為標準治療。

當局的決定讓家長十分失望。馬安達說：「沒藥物就沒有辦法，但有藥物面世，為何不施藥呢？理應對症下藥，有藥不用，如何醫治病人？」藥物的劑量是以體重計算，體重二十公斤的病患，一年花費約四百多萬港元，並且要一世用藥，有人認為藥費相當高昂，他也理解：「一年花四百多萬元醫治你一個人，如果用來拯救十個人，每人只需



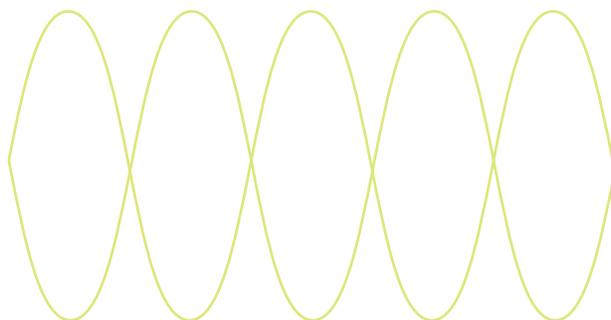
四十萬元，再推算下去，為甚麼不用來救一百個每年只需四萬藥費的人呢，無止境的推算，終於沒有救一人。為何不救十、百、千個人而要救你一個人呢？」歸根究柢，是藥費超昂貴的原因。「如果藥費 20 元就能解決，他們怎會考慮這麼多？」他道出現實。

當年醫管局專家小組評估病人用藥考慮很多因素，其中一項是：病人是否需要上學或工作。「如患者無所事事，施藥的機會比較低。如果病人需要工作，即使只受最低工資時薪，他們也覺得值得。」馬安達說。

是父子
是朋友

125

看見罕有



不做社會負累 提出用藥訴求



無論是否在职人士，如無藥物幫助，黏多醣症患者的身體狀況只會越來越差。家長認為不施藥物不合常理，患者狀況轉差時便要入住醫院，也要佔用病床、醫療儀器，而且需要由醫護人員照顧，馬安達反問：「支出不是一樣嗎？作為一個醫療機構，希望病人治癒出院，繼續貢獻社會，而不是成為社會的負累。為何不能給予病友更好質素的生活？」家長們認為有藥的話，應該用藥，於是發起行動，2007年7月，互助小組走上禮賓府，為用藥請願。

互助小組不斷接受傳媒採訪，並且與醫管局書信往來，又去信立法會申訴部，會晤數位時任議員。直至 2008 年 9 月，有藥廠答應全費資助三名黏多醣症六型患者使用 Naglazyme 酵素替代療法，另有藥廠答應部分資助黏多醣症一型患者用藥。馬安達說：「慶幸我們認識了藥廠，當時三位屬於六型的病友才得到了藥廠支援，免費用一年藥物。」

黏多醣症是積聚病，患者由於身體缺少酵素來分解黏多醣，體內的黏多醣不斷累積，影響機能運作，每星期施用針藥一次，來清除該周體內積聚的黏多醣，他說：「破壞了的機能不可逆轉，愈遲用藥，患者身體只會愈差。」

歷時四年多 終獲批用藥

馬家與互助小組成員為用藥奔走了四年多，2009年5月，醫管局准許兩位黏多醣症六型患者以科研模式用藥一年，一年後再評估是否繼續用藥。同年10月，醫管局以相同形式准許兩位黏多醣症一型患者用藥。2010年2月，一些治療罕有遺傳病的藥物，包括龐貝氏症、高雪氏症、法布瑞氏症及黏多醣症一型、二型、六型被納入《醫管局藥物名冊》內，並且獲得全數資助用藥。

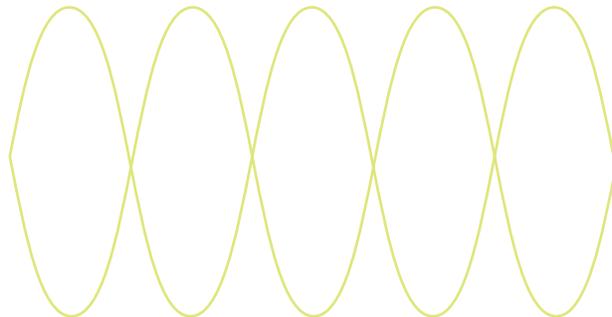
兒子歷生在整個訴求過程中，經常接受傳媒採訪，與其他病友一起發聲。當時歷生及其他病友已是十多歲的少年，錯過了被認為用藥的最佳時機，不過最後也在2009年獲准用藥。馬安達：「我們提出用藥訴求時，已預計兒子這一代不能享用，希望為未來的病童爭取，怎料最後他也能用藥。」



歷生接受針藥後，完成中學課程，更取得大學學位，投入社會工作，可想而知藥效對成年病人也有很大的幫助。回想當年，如果兒子不獲批准用藥，他的人生會否不一樣？歷生爸爸沒有想得太仔細：「所有事情都要自己爭取，否則就沒有機會。像以前有人爭取殘疾人士乘車半價優惠，誰料到現在變成乘車兩元的優惠，是前人努力的成果，要感恩。」為用藥奔走期間，病友及互助小組獲得不少支持及幫助，馬安達心懷感激。

是父子
是朋友

129



看見罕有

CASE 8



馬安達陪同兒子歷生到處旅遊，他認為兒子讓自己增廣見聞，開拓了眼界。（攝於 2016 年瑞士之旅）

用藥已超過十年，歷生常做運動，以保持體能。



2007 年，互助小組走上禮賓府，為病友用藥請願。



馬安達以同儕相處的方式和兒子溝通，成為了父子倆的默契。（攝於 2008 年新西蘭之旅）

近年，歷生與父親成為了同事，這對不忌諱談論死亡，且信仰一致的父子，能夠分享的內容更加廣泛了。（攝於利物浦）



歷生經常出席活動，與他人分享看法及信仰。



RARE
TO SEE

五歲才能用藥？ 官方病友數目是多少？

近年，對於黏多醣症施藥的情況，醫生建議病童五歲後才用藥，馬安達說：「他們的理據是年幼患者身體仍能製造微量酵素，如施藥，抑制病童自身製造酵素的能力，變得倚賴藥物提供的人造酵素。」他認為理由矛盾：「我只知道患者身體如能正常製造酵素，他就不會有這個病，如果兩、三歲確診時就用藥，他們的身體不會一直衰退下去；如果五歲後才用藥，那兩三年間，身體已轉差，這論點令人十分氣餒。」

此外，醫管局至今仍未能公布全港罕見病患者的確實數字，這位互助小組副主席摸不着頭腦：「這不牽涉私隱問題，我們不是要求病人個人資料，只想概括地知道病人數目，如要制定醫療政策，也要有病人數目來分配資源吧？但到目前為止，都沒有數字。」互助小組根據香港人口比例及會內成員數目，估計全港現時約有 30 多位黏多醣症病友。

豁達看生死 享受父子情



兒子用藥也超過十年，常做運動，例如掌上壓，以保持體能，歷生爸爸說：「我不敢肯定他現在身體狀況較好是否因為藥物外再加上常做運動。他很豁達，覺得有藥用就用，沒有藥用就算了。」一般而言，黏多醣症患者壽命很少超過二十歲。「我們不能說是掙到時間，這始終只是統計數字，沒有想太多，現在開心就行。」這對父子常談及死亡，歷生也經常出席生死教育活動，與他人分享看法及信仰，兒子近來的口頭禪是「我也快要死了。」馬安達平靜地說：「就信仰而言，我們知道死後的去處。」他認為與其常常想着何時死亡，最後死亡遲遲未到，這樣很划不來。

當下，這對父子享受父子情，馬安達坦言：
「如果兒子是個普通的年輕人，中學時可能
已失去他，自己像孤獨老人般躲於一角。」
他猶記得歷生的妹妹在小六時仍讓自己牽着
手上校巴，過了一個暑假升上了初中，這種
溫馨光景已不復再：「她不再讓我牽她的手
了。」他微笑說：「幾十歲人還可以牽着兒
子的手同行，很開心。」兩父子經常有說有
笑，他視之為極大的恩典，很大的福氣。

女兒有自己的天地，兒子卻是要去那裏，都
要由他陪同。馬安達開玩笑說：「他的強項
是堅持。對我這種宅男來說，反而推動了
我。」兒子讓自己增廣見聞，開拓了眼界。

照顧者與被照顧者 體諒接納別埋怨

馬安達認為被照顧者與照顧者之間要學會體諒。有時候，有些事情父母真的辦不到，他建議病友宜體諒父母能力有限：「他們不是超人。」他舉例說：「往茶餐廳用膳，A 餐售罄，就享受 B 餐吧！不要因為沒有 A 餐就不高興，把 B 餐也浪費掉了。只管埋怨，連生活中僅餘的樂趣也享受不了。」

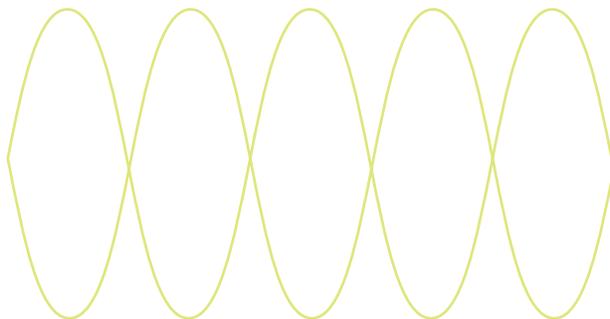
在單親家庭長大，馬安達從未感受過父愛，自嘲不懂如何做父親：「也有好處，我沒有框架，沒有模範，喜歡怎樣就怎樣。」少時他也曾渴望有父蔭，他笑說：「希望有個有錢父親，自己不用這麼辛苦工作了。」長大後，他發覺自己沒有父親，生活原來也不錯，也很快樂，他以親身經驗鼓勵孩子：「同理，即使患病，也可以過好的生活，要接納自己。」



身為照顧者，他建議家長們應該給予自己休息時間：「趁機會多休息！精神狀態很重要，睡眠不足，又要照顧孩子，壓力很大。除了睡眠時間外，要出去散散心，往超級市場走一轉也好，也是放鬆自己的時間。愛吃東西的，就吃東西吧！」

是父子
是朋友

135



看見罕有



尋求他人幫忙 分擔照顧責任

此外，他認為尋求他人幫忙十分重要，家長及照顧者應該尋求家人或朋友幫忙；「兄弟姊妹的脈絡很重要，有很多事情我未必能兼顧妥善，幸好得到自己妹妹及太太的妹妹幫忙，我母親也是主要的好幫手，太太照顧兒子當然是最無微不至。」

他強調罕有病患者雖然與一般孩子不同，始終是自己的子女，無論孩子是否患病，都會同樣愛他們，父母不必過分自責不能給予孩子最好的生活。他說：「不是給子女最好的東西，而是給予他們最需要的，足夠他們所用的就可以了。」



正視孤單 培養獨處嗜好

兒子歷生思想成熟、性格開朗，隨着同輩朋友開始成家立室，近年與朋友聚會的時間減少了，有時難免感覺孤單，偶爾也會情緒低落。黏多醣症患者身高停留在兒童階段，父子倆在歷生年紀尚小時已討論過如何面對孤單的問題，馬安達提醒兒子要培養個人獨處的活動或嗜好，他笑說：「他情緒低落時，我反而調侃他，有時候他也回彈幾句。」他以同儕相處的方式和兒子溝通，成為了父子倆的默契。

近年，歷生進入父親任職的機構工作，父子成為了同事，二人隸屬不同部門，分別在不同工作地點上班，這對不忌諱談論死亡，且信仰一致的父子，現在能夠分享的內容更加廣泛了。馬安達說：「公司的事有共同感，話題也多了，這就是我們的生活模式。」

是父子
是朋友

137

看見罕有

女兒的翻譯師

對於這位少女心底裏的夢想，媽媽也摸不着頭腦：「很多事情她都不能做，沒有甚麼遠大理想，也許有，但她沒對我說吧！」



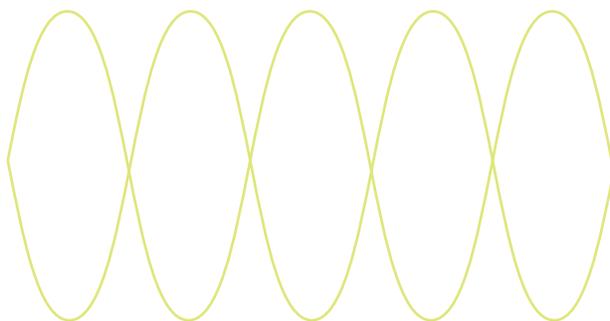
羅家有四姊妹，靜嫻是老二，大姐比她年長五歲，媽媽懷這位老二時，感覺跟懷第一胎時沒太大差別。靜嫻出生時體重約八磅，羅媽媽說：「反應不太活潑，有點慢。」除此以外，看來一切尚算正常。一歲三個月，靜嫻已懂慢慢地走路，媽媽回憶：「一般孩子再過一、兩個月已走得很好，但她不是，不跑動，不像其他孩子蹦蹦跳。」女兒不但反應慢，常睡覺，而且極安靜，羅媽媽說：「放在梳化上，由旁人陪伴，見她不爬走，很安靜。」到健康院進行例行檢查，前線人員也不以為意，沒懷疑這個文靜得出奇的孩子患有罕見病——龐貝氏症。

小肚脹大入院 驗出龐貝氏症

2006年，靜嫻剛度過兩歲生日沒多久，羅媽媽發現她的小肚子脹脹的，手腳肌肉較軟，皮膚上有暗紅色的印，前往健康院檢查後獲轉介至醫院作進一步診斷，醫院醫生為女兒安排住院，羅媽媽不明白為何女兒要入院：「我們只是看見她肚脹，不知道影響了器官。醫生說她的肝發大，可能也影響了心臟。」醫生為靜嫻作進一步檢查，一個多月後，血液篩選檢驗結果確定靜嫻患上龐貝氏症。

得悉檢查結果，羅媽媽不知如何作出反應：「很徬徨。不認識這種病，甚麼都不懂，不知道在哪裏尋求協助。」當時羅媽媽移居香港不久，家人都在內地，六神無主的她走進社區服務中心向職員求助：「他們幫忙查資料，最後查到台灣也有這種病友。」羅媽媽不懂如何向內地家人解釋靜嫻的罕見病病情：「他們也幫不上甚麼忙。」羅家由丈夫

獨力承擔家計，羅媽媽在家照顧長女及靜嫻，腹中還孕育着一個新生命，不但要打理家務、照顧家庭，還要面對靜嫻病況，羅媽媽的體重沒有因懷孕而增加，反而減輕了：「那時候也不知是如何過日子的，終日以淚洗臉。」



回鄉探親不適 心臟發大送院

女兒身體狀況尚可，羅家帶她回廣州探親，怎料停留家鄉期間，女兒身體不適，家人立即帶她前往就近醫院求醫，按照當地慣例，院方都為病人吊藥，孩子也不例外，吊完藥回到鄉下家中，靜嫻半夜氣喘，一家人立即把她送往醫院，住院兩天，檢查發現她心臟發大，被轉往廣州兒童醫院，羅媽媽說：「到了醫院沒床位，在急症那邊等，水腫，醫生打去水針。」翌日立即回港就醫，院方要為靜嫻照 X 光，打顯影液卻打不進去，女兒放聲大哭，羅媽媽回憶道：「他們說打頭，要剃頭，剃就剃吧！」靜嫻被推進去 X 光室後，哭聲愈來愈小，羅媽媽說：「立即送進了 ICU！看見她時，全身已插滿喉管連接着儀器，身子光溜溜。」

龐貝氏症病童除了肌肉無力、舌頭脹大等病徵外，心臟、肝臟及肺部等其他器官也受病情影響，當時靜嫻小小的心臟發大至成人的體積，羅媽媽挺着五個月身孕，與丈夫在醫院輪流陪伴女兒，她記得頭三天病情較嚴重，及後開始有進展，這趟住院前後共二十多天。

當年針藥未入冊 傳媒協助籌藥費

醫生向父母提及藥物治療，羅媽媽說：「藥費很貴，一年一百萬！」當年治療龐貝氏症的酵素替代療法未納入醫管局藥物名冊中，於是，醫生幫忙聯絡報社為靜嫻籌集針藥費。羅媽媽也認識了「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」，該會為病友向有關部門提出用藥訴求。

透過傳媒報道，羅家獲熱心人士捐助藥費。2007年8月，靜嫻開始接受「酵素替代療法」，成為本港第2位使用這項療法的病友。第一次用藥，院方嚴陣以待，羅媽媽說：「在ICU進行，住了一晚，第二天無大礙才出院。」頭幾趟用藥，院方比較謹慎，施藥幾次後見靜嫻沒有不良反應，才轉往普通病房施藥。靜嫻本來肌肉無力，用藥3個月後，可以慢慢站起來了。



從跑步跳舞到坐輪椅 身體機能迅速衰退

身體狀況最好的時候，靜嫻可以跟姐妹們一起外出玩耍，羅媽媽說：「小三至小五時身體機能較好，照顧輕鬆些。」靜嫻唸小學四年級時曾參加學校運動會，羅媽媽回想：「雖然她跑最尾，但還算能跑。」用藥十多年，初期用藥每個月兩次，現時每星期一次，靜嫻由孩童變成少女，隨着身體發育成長，她的舌頭變大，下顎向後退，嘴巴也合不起來，不僅有礙儀容，更影響進食，醫生建議為她施手術，目前仍未進行。此外，靜嫻體形拉高了，但體重仍然很輕，影響用藥量，羅媽媽說：「這藥水份量按體重調節，所以雖然長高了，但藥量一樣。」

升讀中一後，靜嫻的身體狀況每況愈下。2019年曾兩度跌倒及扭傷，媽媽說：「她走得更慢，用拐杖走路走了一年多。」靜嫻體能逐漸跟不上姐妹們，且容易跌倒，她只好留在家裏。體能較好時，靜嫻可以自己坐下來，也能站起來，後來下肢衰退，要握着椅子才能站起來，到了2020年，她開始坐輪椅。由參加小學學校運動會、跳舞小組等活動，衰退至依靠輪椅代步，也只不過是幾年光景。兩歲多開始在醫院裏穿梭，羅媽媽覺得女兒應該不難接受現實：「她知道自己身體狀況，順其自然發展，跌倒了，就拿拐杖吧。和她一起成長的朋友都是病友，所以（對於自己的病）沒有太大抗拒。」

CASE 9



靜嫻唸小學四年級時曾參加學校運動會。



由於下顎後退及口腔肌肉問題影響發音，媽媽充當女兒的翻譯。

升中後，靜嫻身體狀況每況愈下，2020年開始
依靠輪椅代步。



身體狀況許可時，靜嫻樂於出席義工活動。



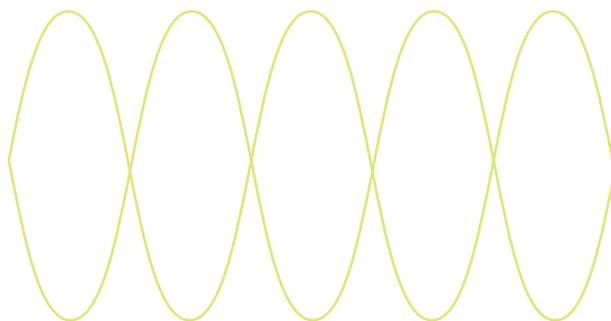
RARE
TO SEE

力氣流失難恢復 疾病障礙聽與講

羅媽媽每星期都要陪同女兒往返醫院覆診、檢查、進行物理治療，在兒科、骨科、泌尿科、耳鼻喉科、牙科中穿梭，因為有睡眠窒息問題，所以也要看呼吸科，羅媽媽說：「一個月一半時間都是跑醫院。」本來透過定期進行物理治療，靜嫻仍可扶着把手走一走樓梯，新冠疫情期間，物理治療等相關服務暫停，羅媽媽十分無奈：「這樣過了大半年後，樓梯一階也上不了！她的力氣流失了就失掉了，不容易回復。」

羅媽媽一向充當女兒的翻譯，近年靜嫻聽力轉差，下顎後退及口腔肌肉問題也影響發音，別人聽不懂她的話，她愈發不願說話了，羅媽媽說：「除非面對十分熟稔的親友，大家能理解她的發音，陌生人發問的話，她都不回答。」媽媽不僅是翻譯，也是發言人，但對於這位少女心底裏的夢想，媽媽也摸不着頭腦：「很多事情她都不能做，沒有甚麼遠大理想，也許有，但她沒對我說吧！」

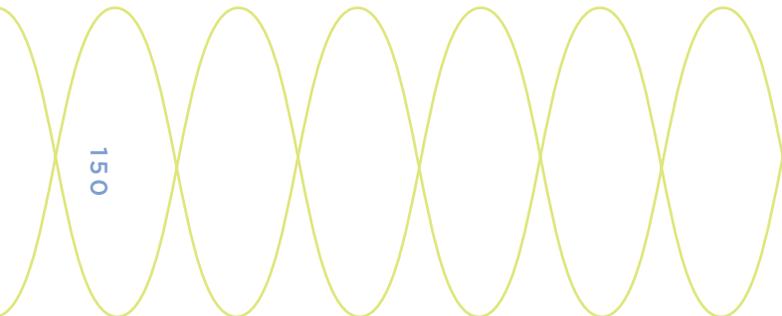
看見罕有





只要做得到 放手讓她做

回想十多年前得悉女兒患有罕有遺傳病時，終日以淚洗面的時光，陪伴女兒多年後，她有另一番體會：「醫院裏頭，很多人比自己更慘，相比之下，很感恩。沒有她，我不會常跑醫院，想法也許不同。」靜嫻原本喜愛下廚做蛋糕，現在已不能繼續這項興趣，羅媽媽沒有放棄：「她能力範圍許可的事情，都放手讓她自己做。」羅媽媽現時四十多歲，自感體力不如往昔：「如果將來要抱她，我不行，沒能力了。」



150

年半變半年 斷藥壓力大



靜嫻現時正在唸高中，媽媽最擔心斷藥：「用藥身體已差了一些，不用藥會更差，一直衰退下去。」醫管局資助的用藥期限原本每 18 個月為一期，期滿前由醫生協助申請延長用藥期限，後來改為每年一期，現時已更新為半年為一期，羅媽媽說：「每三個月大檢一次，半年後不知道會怎樣了！」她自覺壓力很大：「有藥給她，我多辛苦也沒關係，不給她藥，看着她一天一天衰退下去，父母幫不了她，真的很慘。」

羅家育有四位女兒，靜嫻確診患有遺傳病後，羅媽媽懷有第三及第四胎時都進行了生育檢查；「抽絨毛後再抽胎水，結果第四胎帶基因，但沒發病。」鑑於自身經驗，羅媽媽提醒其他家長如若察覺孩子發育緩慢，應盡早帶孩子做檢查：「愈早發現，愈早治療，器官不會像女兒這樣衰退。」她也希望接觸幼兒的前線人員能對相關疾病提高警覺：「健康院把關很重要！對病童及早得到適當治療很有幫助。」

8 公分的渴望

「眼睛看不見時，記憶力特別好，聽一次就甚麼都記起來。」媽媽苦笑：「所以老師說她很專心。」媽媽對女兒說：「妳在媽媽心目中已經『好叻，好叻』。」



「她比我想像的還要勇敢、堅強。」媽媽與患有黏多醣症一型的女兒芯瑜感情要好，但她卻寧願芯瑜多外出享受友情，媽媽憐惜地說：「朋友與媽媽是不同的！女兒在醫院進進出出，希望她能夠多做一些讓自己快樂的事。生命短暫沒關係，別受這麼多苦。」芯瑜自從一歲多以來，身體上所受的苦就與媽媽心裏的痛相連，從未分離。



發燒入院遇良醫 再三驗證查罕病

媽媽回想芯瑜嬰兒時模樣，溫柔地說：「和一般小朋友沒有分別，很可愛啊！」她從沒懷疑自己這個精靈可愛、手腳肥短短的寶貝女兒患病，直至芯瑜一歲八個月大時發燒入院，醫生巡房並觀察芯瑜症狀，懷疑她患有黏多醣症。當時負責巡房的是李誠仁醫生，他是香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組的顧問醫生。出院後，芯瑜媽媽專程帶女兒到醫院，讓李醫生為她詳細檢查。X光結果證實女兒少了兩根肋骨，小便檢測報告顯示酵素指數正常。芯瑜媽媽回憶道：「李醫生仍懷疑，要抽血送往歐洲檢驗。」

檢驗未有結果前，李醫生已建議芯瑜媽媽向互助小組打聽相關疾病資料，她說：「馬先生（互助小組副主席）兩夫婦親臨我家探訪，讓我看兒子馬歷生的童年照片等等資料。」芯瑜媽媽細看歷生照片，嚇然發現：「看他的手腳，覺得很像自己女兒！肥胖短小，與普通小朋友的手腳不同！」這次會面，芯瑜媽媽也得到一個清楚的資訊：「這個病不能根治。」

手術利弊要衡量 仔細思考別匆忙

進行各項檢查，來來回回超過一年時間，最後，驗血結果證實女兒患有黏多醣症一型，不過，因為年紀尚小，醫生未能判斷芯瑜病情的嚴重程度。擔憂女兒病情之餘，又要照顧家庭，芯瑜媽媽自己也抱恙半年，雖然如此，她心裏時刻盤算着，要為女兒找到合適的醫治方法。芯瑜進行了智力測試，結果顯示她的智力只較一般孩童落後數月，更堅定了芯瑜媽媽的決心，她說：「她看起來就很聰明！」和醫生商量後，她決定為女兒申請進行骨髓移植手術。

「我拿着轉介信，踏出醫院門口，登上一部的士，立即前往威爾斯醫院兒科，要給那裏的醫生那封信！」一股腦兒直奔兒科，幸運地遇上醫生有空和她分析手術利弊：「他說手術很辛苦，還需要考慮是否有適合的骨髓捐贈者，也考慮病人是否能活得長久，才會決定是否進行這項手術。」芯瑜媽媽自覺當初思考不周：「醫生說得對，風險很大，有一位八個月大的孩子手術後也離世了。」骨髓捐贈者與接受者需要吻合五至六項的醫學配對條件才能符合移植要求，醫生坦白向她表示，如果她沒有其他子女適合作為骨髓捐贈者，他不考慮為芯瑜安排手術。

看見罕有

骨髓移植條件高 兄長禱告助妹妹

芯瑜還有一位哥哥，比她年長六、七歲，當時正在唸小學。芯瑜媽媽說：「他真的很乖！每天祈禱自己的骨髓適合妹妹。」兒子更主動告訴老師有關妹妹的病情，感動全校師生一起為他禱告。配對結果讓媽媽十分興奮：「六項都吻合了！百分之一百符合！」醫生為芯瑜安排骨髓移植手術。芯瑜媽媽說：「花了數天時間檢查及摧毀她的免疫系統，就像癌症病人一樣進行化療。」

進行移植手術那天，剛巧是芯瑜哥哥十歲生日。醫生為芯瑜哥哥抽骨髓，芯瑜媽媽回憶：「抽了 300 CC，裏面有白血球、紅血球、血小板、脂肪等等，甚麼東西都輸給妹妹。」她清楚記得女兒接受骨髓後的反應：「妹妹面色立即紅潤了！」她也記得兒子的狀況：「哥哥很辛苦，面青唇白，三天不能下床。到現在腰骨也有隱隱作痛。他沒有後悔，他很愛惜妹妹。」

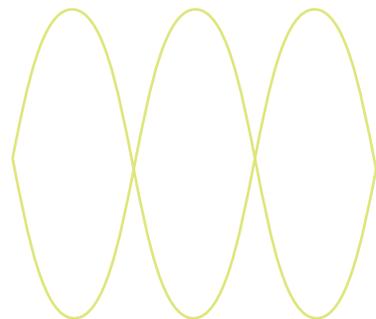
術後照料費心神 無菌防衛終失守

手術後，女兒住院約四個月，芯瑜媽媽說：「出院後，一根頭髮都沒有，掉光了！後來長出很多毛來，不知道是不是吃了抗排斥藥？像猴子一樣！」此時，芯瑜開口答話：「我現在知道為何我這麼注重頭髮了！」回家後的照料功夫也讓媽媽費盡心神：「喪失免疫能力，很多東西不能吃！」最令她神經繃緊的是防菌工作：「自己及丈夫回家後，立即脫下衣服！洗澡！」手術後八個月，防衛終於失守，芯瑜媽媽悻悻然道：「就是看了一份報紙！我記得自己看了那份報紙後沒有消毒！」芯瑜因細菌感染發燒，住院一個月。骨髓移植手術並非代表一勞永逸，芯瑜覆檢時，醫生發現白血球指數下降，情況不理想，媽媽說：「醫生要哥哥回醫院抽取白血球，再輸入妹妹體內，指數才回升。」

手術延誤入學 自助從未留級

骨髓移植手術至今已十多年，當年由於接受手術，智力正常的芯瑜四歲多才正式上幼稚園，直接入讀中班。媽媽說：「在病房已聽了很多英文 CD。」芯瑜升讀一般小學及中學，與其他孩子一樣上學，一樣成長。聽來還不錯，媽媽說：「不要以為很好，她曾進行髖關節手術，也動了小腿、頸椎手術。」中一那年暑假，芯瑜接受髖關節手術，她清楚記得康復進程：「坐輪椅一年半，半年用腳架輔助，然後再改用拐杖走路。」復元時間前後花了兩、三年。芯瑜媽媽記得那時候每天上班前也要推着輪椅送女兒上學，下班接放學，推着輪椅和女兒一起回家，她自我調侃：「學校守門的人都認得我！可以自出自入。」那幾年的勞累令她身體變差：「現在我已不能再這樣照顧她了。哪有能力聘請工人姐姐？我就是工人姐姐！」

芯瑜接受多次手術，校方沒有特別照顧她的學業，她也沒有向同學借筆記，卻從未留級，芯瑜說：「靠自己。」雖然接受骨髓移植手術，隨着年紀增長，芯瑜也陸續出現一些黏多醣症症狀，小學時期，眼睛已看不清楚，升上初中後轉趨嚴重，媽媽說：「那時候她唸書很辛苦，眼睛看不見，每天放學回來，我用手機拍照，把功課放大來給她看。」芯瑜說：「最差時，只看見色塊。」考試時，雖然老師為她放大考卷，但對她而言，寫考卷仍相當吃力，芯瑜說：「有時候真的做不完。」媽媽說：「看不見黑板，成績不是太好。」芯瑜接着說：「全部用聽的。眼睛看不見時，記憶力特別好，聽一次就甚麼都記起來。」媽媽苦笑：「所以老師說她很專心。」媽媽對女兒說：「妳在媽媽心目中已經『好叻，好叻』。」



CASE 10



中一暑假，芯瑜進行了腕關節手術，復元時間花了兩、三年，媽媽每天推輪椅接送女兒往返學校。



17歲的芯瑜思想比同齡少女成熟，一心一意向着一個踏實的大學夢想努力。



現時媽媽最希望女兒在成長路上有伴同行。



手術似乎是母女二人揮之不去的夢魘。

視力嚴重受損 手術沒完沒了

手術似乎是母女二人揮之不去的夢魘。芯瑜的眼角膜受損嚴重，香港眼科醫院初時拒絕為她進行眼角膜移植手術，媽媽本來計劃與女兒前往台灣求醫，李醫生提醒她必須考慮覆診頻密程度，芯瑜媽媽才恍然大悟，決定盡力讓女兒在本地做手術：「透過兒科許鍾妮醫生寫轉介信，還有芯瑜的哥哥也親手寫了一封，眼科醫院才接受她。」芯瑜左眼剛接受了眼角膜移植手術，目前仍要定期前往眼科醫院檢查，並逐次拆線，芯瑜描述過程：「每次兩條，醫生翻開眼皮，用鉗及剪拆線。」其中一隻眼睛暫時恢復了視力，母女二人又要擔心另一個手術。芯瑜脊椎彎曲超過40度，情況已屬嚴重，醫生建議動手術為她拉直腰椎，以免一直彎下去。決定是否再接受手術，需要考慮很多因素，其中一個風險是手術後有機會以後都不能彎腰。縱使堅強，要再次面對抉擇，芯瑜也難掩情緒：「又做手術，不要了吧？」

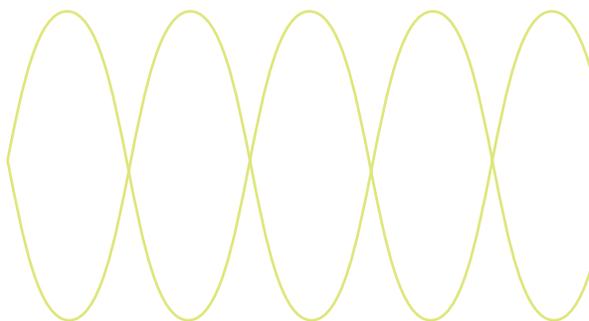


暗藏 8 公分渴望 踏實追尋大學夢

父母總希望孩子聰明健康，學業有成，芯瑜媽媽一直憧憬女兒進行骨髓移植手術後，能像正常孩子一樣成長，女兒升上初中後受視力衰退折磨，骨骼發展亦受黏多醣症影響，在手術室進進出出，媽媽對於芯瑜的學業成績早已放下：「順其自然吧！想讀就讀，不讀就算，開心就行了。」現時媽媽最希望女兒在成長路上有伴同行：「她在學校裏沒有甚麼朋友。」芯瑜即時回應：「不需要，不需要。」媽媽緊接着說：「多認識朋友，出去玩、吃飯、看戲，做甚麼都好，只要讓她開心！」媽媽越說越興奮：「最好認識一位男朋友。」芯瑜冷靜地說：「不需要，不需要了。下輩子吧，好嗎？」

目前為止，芯瑜最不甘心的事是：「（髖關節）手術後矮了5公分。」她心裏暗藏一個8公分的渴望：「我不貪心，能長到一米四已足夠了！現在是132（公分），只差一點點。」她祈求上天滿願。

十七歲的她思想比同齡少女成熟，當媽媽自顧自地為女兒憧憬戀愛夢時，芯瑜已一心一意向着一個踏實的大學夢想努力：「將來希望投考社工系或心理學系。」她堅定地說：「自己經歷夠多，有能力說服別人對這世界看開一些。從經歷了這麼多的人口中說出來，比較有說服力。」



你如何看待生命

夫婦二人曾向女兒解釋狀況，並詢問她的意見，假使到了生命盡頭的一天，她感到十分不適，女兒是否希望父母將她送院。

鍾媽媽說：「她說她想留在家。」



十五歲的鍾穎淇患嬰兒型龐貝氏症，出生不久已被確診。這種罕有遺傳病令她渾身肌肉無力、發育遲緩，甚至有可能活不過一歲。當初淇淇父母決定每月支付萬多元的針藥費醫治女兒，只為給她一個機會，希望她的人生可以走遠一點點。十五年過去，很多照顧女兒的艱辛或許不足為外人道，甚至淇淇在2020年中開始不獲醫管局資助而停用酵素替代療法，身體機能逐漸停頓，有可能突然離世，但鍾爸爸、鍾媽媽從未後悔生下淇淇，更感激女兒為自己帶來不一樣的人生。

2006年11月，淇淇出生只有十天，便因呼吸不暢順轉往深切治療部。鍾爸爸說：「最初醫生不知道是甚麼病，只知道她肌肉張力較低，頸部不夠力，舌頭較厚、心肌比較肥大。」當時醫院有一名龐貝氏症患者，院方懷疑淇淇也可能患有此症，於是將她的血液送往台灣檢測，後來證實確診。

看見罕有

自付藥費過萬 救還是不救？

為解釋淇淇病況，醫院安排主診醫生與鍾爸爸、鍾媽媽會面，兩夫婦首次面對決定女兒生死的難題。鍾爸爸道：「醫生說如果不用藥，女兒生命可能活不過一歲，如果用藥，藥費會很貴，需由我們來決定。」當時那款新藥（酵素替代療法）並未納入醫管局藥物名冊內，病人要自付藥費，藥量按病人體重而定，即使嬰兒期的淇淇身體很輕，每月藥費也需萬多元。病友亦要冒着藥物排斥的風險，每兩星期接受注射藥物一次。

淇淇父母離開醫院後，兩夫婦一邊吃午飯，一邊消化突如其來的消息，並開始上網瀏覽龐貝氏症的資料。經過一番商討，二人決定給女兒一個機會。鍾媽媽說：「她是嬰兒，沒有選擇權，若我們在這時候選擇放手，她便沒法再走下去。」二人只希望能幫助女兒，不敢想很長遠，鍾媽媽接着說：「她有可能活不過兩、三歲，那其實已經賺了！沒想到她現在已經十五歲了！」

心跳二百 需用直升機送院

2007年初，淇淇第一次注射特殊針藥，狀況平穩後出院回到長洲家中。某夜，她突然嘔吐，面色蒼白，最終由直升機送院。鍾媽媽回憶說：「我和家姐輪流抱着淇淇，跑去長洲醫院，期間她好像想要睡覺，我們便不斷喚醒她。到院時，她心跳已達200。立刻向護士說她心臟有事！後來護士為她提供氧氣，並立刻召喚直升機，將她送往東區醫院。」到院後，院方為淇淇敷冰，先後打了兩支強心針，情況才穩定下來。

隨後，淇淇繼續注射特殊針藥，也確實有助改善和維持她的狀況。淇淇父母初時自資針藥，再加上一些報業基金資助，支付了大約一年的藥費。後來經過努力爭取，醫管局於2010年初將該款新藥列入資助範圍，兩夫婦的藥費重擔才得以放下。



不過，淇淇在五歲時因嚴重肺炎住院半年，並需長時間使用呼吸機，醫管局專家評估她的狀況並不適合接受該款針藥，政府停止了資助她的針藥費。幸好得到報業基金協助籌款，淇淇父母才能應付往後一年的龐大藥費。翌年，二人重新向醫管局申請針藥資助，再度獲得批核。

照顧兒女從來都不是易事，令父母感到快樂、欣慰的可能並非甚麼大事，而是日常的一點一滴。淇淇十八個月大，終於學會自己走路，雖然比一般嬰兒來得較遲，步伐亦不穩，但淇淇父母眼見女兒努力克服自身困難，逐漸成長及進步，覺得十分開心和鼓舞。



由抗拒吞嚥至喜愛食物 卻突然永不能進食

淇淇小時候可能因為吞嚥困難，不喜歡吃東西，爸爸媽媽千方百計哄她，引導女兒進食。看着她從抗拒咀嚼到開始喜歡吃叉燒、雞翼等食物，二人心裏欣慰，怎料壞消息突然降臨。

三歲前，淇淇經常患上肺炎，醫生發現她食道肌肉較弱，吞嚥時，食物容易誤入氣管，引發肺炎，建議她接受造口手術。雖然手術有助解決肺炎頻發問題，但女兒從此只能依仗造口餵飼流質食物。這結果對淇淇父母打擊很大，鍾爸爸回想時不禁眼眶泛紅：「我心痛她很努力地學會做一件事情，卻要突然停下，不能再開口進食。」手術完畢，某天晚上，他在醫院陪伴女兒時向她解說因由：「你以後不能吃東西，不必再辛苦開口吃東西了。」鍾爸爸仍記得當時女兒的小嘴不停地動：「像在吃東西。」他說。

洗澡是「工程」 耗用兩小時

龐貝氏症令淇淇肌肉乏力，就像「趴地熊」，無法自己坐起來，平日活動都要依靠輪椅，並需 24 小時接駁呼吸機。這些限制令淇淇的一些生活細節變成難題，簡單如洗澡，就要花上兩個小時。

淇淇無法乘坐輪椅進入浴室，洗澡是家裏一項勞師動眾的「工程」。首先，淇淇家人在睡床上鋪好防水墊，放上充氣水池作為浴盆，讓淇淇躺身其中，然後使用連接另一個水盆的便攜式花灑為淇淇沖身，期間要留意不可淋濕呼吸機和淇淇身上的接駁造口。因這洗澡「工程」實屬不易，故淇淇大多靠抹身來清潔身體。台灣某些福利機構設有流動沐浴車，可以為身體不便的長者和有需要人士提供上門洗澡服務，鍾媽媽大表羨慕。

排除萬難 全家成功乘坐飛機旅行

淇淇從前很喜歡出門見朋友，雖然後來行動不便，父母亦樂於帶她外出，讓她享受生活。淇淇小時候曾需要在鼻孔插鼻飼管，以方便餵飼流質食物，鍾媽媽不理別人目光和竊竊私語，照樣帶女兒玩滑梯。兩夫婦甚至排除萬難，在淇淇十歲時帶她乘坐飛機到台灣旅行。由登上飛機到下飛機，以至安排住宿及如何安置呼吸機等，當中難關不少，但鍾爸爸決心堅定：「她開了個造口，又要使用呼吸機，可以坐飛機嗎？不知道便問航空公司，要自己找方法解決。」困難重重卻終於成功克服挑戰，兩夫婦既開心又自豪，這趟旅行亦成為一家三口的珍貴回憶。

你如何看待生命

雖然淇淇行動不便，父母亦樂於帶她外出，讓她享受生活。



看見罕有

CASE 11



龐貝氏症令淇淇肌肉乏力，平日活動都要依靠輪椅，並需 24 小時接駁呼吸機。



女兒鍾穎淇出生只有十天，便因呼吸不暢順轉往深切治療部，其後透過驗血確診患有龐貝氏症。



淇淇接受造口手術後，從此只能依仗造口餵飼流質食物，這結果對淇淇父母打擊很大。

鍾爸爸、鍾媽媽從未後悔生下淇淇，更感激女兒為自己帶來不一樣的人生。



RARE
TO SEE

當初淇淇父母決定每月自付萬多元針藥費，只為給女兒一個機會，希望她的人生可以走遠一點點。



身體機能走向停頓 醫管局再斷資助

一家三口信念堅定，可惜，近三、四年來，即使淇淇使用酵素替代療法，身體機能仍逐漸變差。2020年7月，醫管局停止資助淇淇的針藥費，而自費針藥費用龐大，淇淇無奈被迫停用針藥。鍾爸爸坦言再獲醫管局資助的機會不大，故此不再花時間爭取，寧願多花心思和精力陪伴和照顧女兒。

停用針藥後，淇淇的腸道功能明顯轉差，經常阻塞，需服藥治理，心跳亦漸漸變慢。眼見淇淇身體機能慢慢步向停頓，淇淇父母已接受女兒有可能隨時離世的現實，並已作出相應安排。夫婦二人曾向女兒解釋狀況，並詢問她的意見，假使到了生命盡頭的一天，她感到十分不適，女兒是否希望父母將她送院。鍾媽媽說：「她說她想留在家。」女兒態度堅決，夫婦多番確定她的意向後和醫生商量，簽下了「不作心肺復甦術」的文件。鍾爸爸說：「知道她可能會有這一天，我們作好安排，然後盡量令淇淇生活得更好、更舒服，讓她開心一些。」

女兒帶領父母走人生路

鍾爸爸、鍾媽媽直言現時女兒的生命已進入倒數階段。與罕見病奮鬥十數載，回顧這段歲月，儘管百般滋味，夫婦二人皆無悔誕下淇淇這個女兒。鍾爸爸說：「一個正常家庭，可能是父母帶領子女走人生路，但淇淇患有這病，其實是她帶我們去走人生路，遇見一般家庭不會感受到的、看到的事物。」鍾媽媽接着說：「我覺得開心的（時光）比不開心的多。她的出現豐富了我們的人生。感謝她讓我們接觸了不同的人，經歷了不同的事。」鍾媽媽覺得人生如若一帆風順，生命也顯得平凡，她再說：「因為淇淇的出現，讓我們面對了很多衝擊、起伏，開心和不開心都要感謝她，讓我們的人生不一樣。」她坦言到了最後一刻，可能會很不捨，但也希望能樂觀面對。

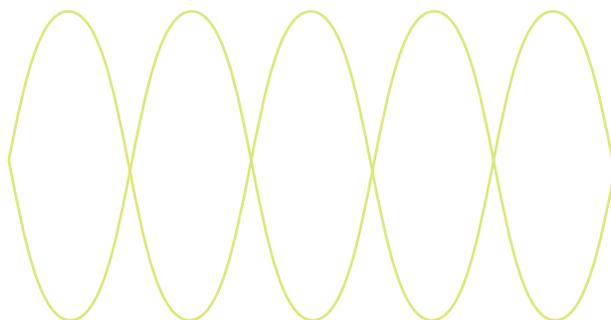
家長接受現實 問題自然解決

作為過來人，淇淇父母希望他們的經驗對其他罕有病患者家庭帶來幫助。鍾爸爸指有些父母突然得悉子女患有罕有病，對未來可能感到無望，同時也擔心沒有能力照顧孩子。他堅定相信，只要家長願意接受和面對現實，自然找到解決問題的方法，學懂如何照顧病童。他認為家長過度擔憂，可能會影響病童病情，一家人生活氣氛也不佳。鍾爸爸說：「其實，最重要的是你如何去看待生命。」他反問家長希望孩子們痛苦地活到八、九十歲，還是快快樂樂地活幾年？鍾爸爸語重心長地道：「孩子需要有生命的價值，這視乎父母怎樣去面對。」

你如何看待生命

179

看見罕有



未來的會更好

夫婦與曉燕前往北京旅行，媽媽無論如何也堅持帶女兒上長城：「磚很爛，我用揸帶背她上長城，很多不同目光，很不自在，我跟自己說別管人家，要讓她看長城。」



周曉燕是家中長女，出生時狀況與一般小朋友無異。兩歲左右，父母帶女兒往健康院作定期檢查，兒科醫生發現曉燕盆骨有些鬆，轉介她往骨科看診。曉燕媽媽回憶說：「他（醫生）說得很輕鬆，說很多小朋友都有這現象，我們也不以為意。」這項醫生與父母都不以為意的細節，原來正是女兒患有黏多醣症的徵兆，醫生更預告曉燕生命短暫，將活不過二十歲，然而，曉燕和家人以頑強意志，一起熬過數次大手術，直至2021年底，曉燕的人生旅程才到達終站，她打破醫生預言，一共活了二十七年多。曉燕雖然生不逢時，錯過了用藥時機，但她無怨無尤，離世前，仍希望以自身經歷勉勵其他同路人，並祝福未來的病童都能獲得藥物治療，在人生路上比她走得更寬廣，更長久。

看見罕有

未知患有黏多醣症 跌倒竟致半身不遂

兩歲左右，骨科醫生針對曉燕的盆骨問題，建議施手術來改善情況，父母一心以為配合醫生的診治方法，替女兒安裝糾正器具後，這孩子就會慢慢好起來。當時女兒約三歲，與其他小孩一樣，高度長至九十多公分，亦已入讀幼稚園，父母沒想過「遺傳病」竟然與自己扯上關係，直至孩子四歲，發生了一件意外：曉燕在公園內跌了一跤。

一般小朋友跌倒只是家常小事，大不了哭一頓，即使擦傷也很快痊癒，但曉燕不同，這一跌非同小可，曉燕媽媽說：「頸椎神經線受壓，導致她右邊身體半身不遂。」曉燕進醫院動頸椎手術，媽媽形容隨後的復健過程：「漫長的一年，不斷接受物理治療。」當時，醫生及家人都沒想到，孩子跌一跤造成重大創傷，原來與黏多醣症有關。

膝蓋變形 接受大腿骨手術

幾歲的孩子不但要握手術刀，還要每天不斷做復康運動，父母與女兒的日子同樣難過，只盼孩子能康復，走上正常孩子之路，可惜，事與願違，媽媽聲音難掩傷痛：「她的能力只回到六、七成，膝蓋也開始變形，變了X型，盆骨也向外歪。」一年多後，醫生擔憂曉燕膝蓋的情況導致盆骨變形，將來會防礙她走路，向兩夫婦提議一項拉直大腿骨手術。媽媽解釋：「如何把腿弄直？就是打斷她的大腿骨！鑲上鋼片，使它們變直。這個手術很恐怖！」父母最終同意醫生為女兒動手術。

往返骨科診治期間，醫生轉介曉燕至遺傳科，當時父母已感事有蹊蹺，媽媽說：「一般孩子四、五歲已長高至一米多，她仍是九十幾（公分），長不高。」經檢查後，證實曉燕患有黏多醣症，當年她約五歲。此時，父母才恍然大悟，女兒盆骨鬆弛，乃至跌倒引發軒然大波，手術效能不彰等等連鎖事件，原來全部受這個罕有病影響。媽媽說：「這是（黏多醣症）4A型，會影響骨骼生長，因為缺乏一種酵素去分解骨骼中的黏多醣，令它們不能正常生長。」媽媽補充：「原來黏多醣症病人的椎間較扁較窄，我也是後來才知道的，那一跤真要命！」

看見罕有

手術無助益 父母深感後悔

回顧女兒頸椎手術後的復康訓練，曉燕爸爸說：「或者她不做運動，沒有那麼快（變形）。」媽媽贊同：「太多（運動）了！她每日不停踩踏步器。作為媽媽，我看她也感到辛苦。」為了幫助女兒下肢神經線盡快復原，父母跟從物理治療師及職業治療師的安排，讓她持續做復康練習，曉燕也記得當時的情況：「在醫院治療時，很辛苦。每天起床就是做運動，休息一下又做運動，每日如是。」媽媽說：「當時我也不知道，嚴格地訓練她，只想她好。每天踩踏步器，她踩到很累，不敢想像，累得很，她膝蓋未必能承受。」其實，大家都希望曉燕這位小女孩能盡快康復，怎料卻適得其反。

讓女兒接受拉直大腿骨手術，曉燕媽媽也深感後悔：「骨骼的神經線已被破壞，腿是直的，但沒用途。」女兒手術後，稍為走動已感十分疲累。媽媽說：「其實沒有好轉。」

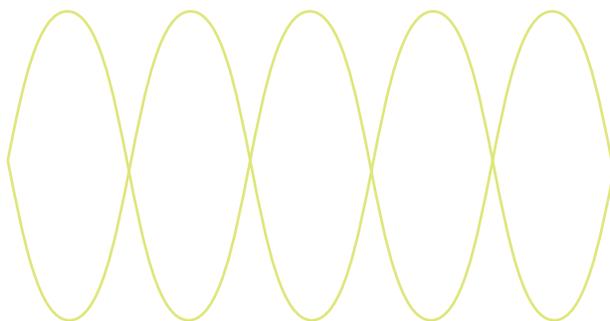
手術後隔了一段時間，曉燕雙腿再次出現變形現象，爸爸說：「有這個病（黏多醣症），動這種手術沒有意思。」曉燕不到五歲的小小身軀，已接受了三次手術，父母內心的苦澀難以言傳，爸爸說：「每天去醫院像上班一樣。」照顧女兒變成了曉燕媽媽的全職工作：「照顧她沒問題，看她受苦才是最難受的事。」

未來的會更好

187



看見罕有



入讀特殊學校 認識病友同路人

經過兩三年折騰，基於身體機能障礙，曉燕不能回歸主流學校，唯有轉讀特殊學校，「上學是很大的挑戰。未出事前，她在住家附近上學，十分方便照顧。」此外，乘搭校車上學車程需要一小時，由於女兒的頸椎較弱，媽媽十分擔憂，後得校方安撫，加上校車及校內也有工作人員照顧學生，曉燕媽媽才逐漸放心來。不僅上學的憂慮解決了，父母在學校裏更認識了不同罕有病的孩子及他們的家長，曉燕媽媽說：「我們發現有些孩子與曉燕相若，外觀上，例如手指，有些相同。」當中她特別注意到一位快將畢業的學生，他也是患有黏多醣症的病友，雖然病症型號與女兒的不同，但身形與當時五歲的曉燕差不多，從這位病友學生身上，曉燕媽媽似乎看見了女兒的成長路，猶如在黑暗中發現了明燈：「認識了就開始交流，同路人，大家一直保持來往，我們不懂就問他們。」

回想當年女兒確診，互聯網並未普及，對於黏多醣症，兩夫婦毫無概念。爸爸說：「醫生告訴我們她患有黏多醣症，我們都不知道是甚麼，也不知道她的身高不變，原本還幻想她會有四、五呎高。」當年醫生沒有向他們詳細說明疾病的徵狀，隨着時間過去，爸爸的幻想破滅：「她還是九十幾（公分），沒有長到四呎高。」



媽媽很在乎別人眼光，曉燕對媽媽說：「老師說別人不知道我們有病，所以很好奇，妳也不要擔心。」

看見罕有



女兒曉燕約三歲時，與其他小孩一樣，高度長至九十多公分，父母沒想過「遺傳病」竟與自己扯上關係。

CASE 12



夫婦曾與曉燕前往北京旅行，媽媽無論如何也堅持帶女兒上長城。



曉燕四歲時在公園跌了一跤，造成重大創傷，醫生及家人都沒想到，原來與黏多醣症有關。



醫生曾預告曉燕生命短暫，將活不過二十歲，然而，曉燕和家人以頑強意志打破醫生預言。

回想當年女兒確診，互聯網並未普及，對於黏多醣症，兩夫婦毫無概念。



父母回憶曉燕臨走前依然十分享受家庭樂。



RARE
TO SEE

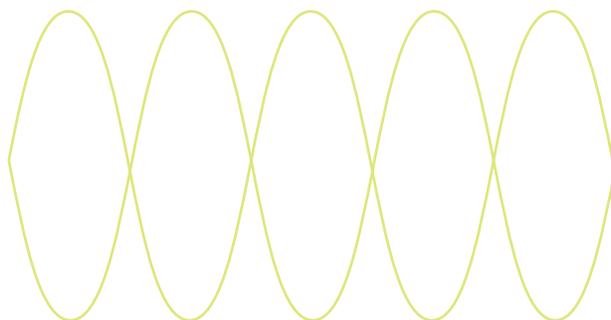
學習處理別人眼光

身為母親，女兒長不高的身形曾為她帶來一些困擾，而且受骨骼問題影響，曉燕走路的模樣與一般孩子不同，剛開始的時候，曉燕媽媽不能接受，她說：「很在乎別人眼光，很在乎別人如何看我，如何看我的女兒，我很介意。」有一次，她看見一位老婦沿途緊盯着曉燕：「她很好奇，為甚麼一個小女孩走路像鴨子一樣。我害怕，也很不自在。」每遇類似情況，她總是一把抱起女兒；她說：「這樣別人就看不見她走路的樣子。當時我逃避，有時候不敢帶她去公園。」女兒升讀特殊學校後，老師教導學生如何處理別人眼光，曉燕回家對媽媽說：「老師說別人不知道我們有病，所以很好奇，妳也不要擔心。」

未來的會更好

191

看見罕有



黏多醣症四型 影響骨骼發展 拒絕再接受手術

女兒懂事，父母也感安慰，只是曉燕身體的機能每況愈下，特別是骨骼問題，脊椎側彎影響她的胸骨不對稱，曉燕約八、九歲時，脊椎側彎至 80 多度，整個身軀也歪了。醫生建議為她施行脊椎手術，父母覺得女兒未必承受得了，他們又參考台灣黏多醣症患者的意見，認為這類手術對病友沒大幫助，更有可能使情況惡化。女兒大腿骨手術造成的遺憾，始終是夫婦二人磨滅不去的痛，前車可鑑，他倆不同意女兒接受手術。

醫生提醒父母，脊椎側彎，最終有可能壓向肺部，導致曉燕呼吸困難。曉燕媽媽沒有動搖：「我堅決地說到時再算，這也不是醫生的責任了！」媽媽哽咽：「醫生說我見死不救。做手術還有（考慮）麻醉、插喉，要看個人能力，但醫生的意思是我看着女兒死。」爸爸說：「幸好我們沒有接受。」這次經歷深印腦海，媽媽雖然理解醫生總是為病人健康設想，不過她認為站在家長立場，需要思考更多問題：「特別是黏多醣症患者，是否真的能幫到他？康復進度如何？是否有後遺症？」曉燕媽媽最擔心女兒的身體狀況，極力避免任何有機會導致她情況轉差的事情發生，她堅定地說：「之前兩個手術都幫不了她，我沒有信心！」

不退步就是進步

陪伴女兒一起走這段非凡的成長路，眼看她轉為少女，再變為成人，身材仍如孩子般矮小，曉燕媽媽不得不接受：「很無奈，只想她不再受折磨。」她聲音抖震地說：「不想她再做手術。每一項手術都要十多小時，至少也七、八個小時，每一次手術的風險都很大。」眼淚還是忍不住掉了下來。稍頓一會，她說：「如果她有自理能力，我就很 OK 了。」黏多醣症患者的身體機能只會一直衰退，不會改善，曉燕媽媽常鼓勵女兒：「妳不退步就是進步了。」

曉燕雖然生不逢時，錯過了用藥時機，但她無怨無尤，離世前，仍希望以自身經歷勉勵其他同路人。



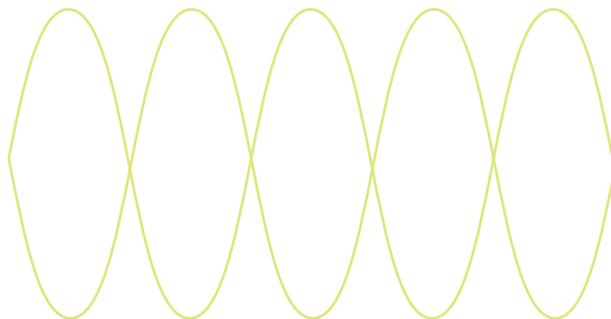
兒童科變成成人科 家人及病者皆困擾

女大十八變，曉燕身形沒變，覆診的科目卻完全變了。十多年來，女兒一向都是前往兒童及青少年科覆診，曉燕媽媽讚賞醫護們清楚這類罕見病病童的需要。可惜，轉往成人科看診後，讓曉燕媽媽深感懊惱，她舉例說：「量血壓，沒有給小孩子用的儀器，如何能準確量度呢？」本地醫療系統沒有獨立處理黏多醣症等罕見病病患的機制，爸爸說：「眼睛有事，看眼科；耳朵有事，看耳鼻喉科。」曉燕同時也有心瓣倒流問題，由於身軀細小，內臟有可能受壓，要前往相對應的不同科目做檢查，媽媽算一算，說：「有七、八科要覆診。」

醫院把這些需要特別照顧的罕有病病患納入主流管理機制中，讓病患及其照顧者十分困擾，曉燕媽媽說：「她人這麼細小，看心臟科，看骨科，看婦科，很多成人科醫生都不認識這個病。為何這麼死板，要用年齡來劃

分？硬要她進去（成人科）？」她補充：「很想有一個全科來照料黏多醣症患者。」

曉燕未成年時，入院後，院方容許家長陪伴病童，成人病房卻不容許，這一點讓曉燕媽媽特別苦惱。2018年，女兒發燒入院，曉燕媽媽詢問護士多久巡視一次女兒的狀況，回覆說每四小時一次，並拒絕她留下來陪伴女兒的要求，她悻悻然地說：「四小時一次！這麼細小的人，按不動呼叫鈴，發燒又喝不到水，是一個合理的護理嗎？做媽媽的要丟下女兒在這裏死嗎？」最後，曉燕媽媽提出簽字出院。



女兒坐不起來 旅行夢不再

臨離世前數年，受黏多醣症症狀影響，曉燕的肌肉力量已大不如前，以往曾進行的運動也不能再做，某次患上感冒後，完全不能自己坐起來了。醫生也沒有對應的辦法，家人唯有盡力保護她，減低她受感染的風險。曉燕媽媽回想：「她的身體狀況，不及六個月大的嬰孩。六個月大的嬰孩也能坐起來，她不能。」每次女兒染病，曉燕媽媽都十分擔心，她說：「例如傷風感冒，服藥後，她可以睡四天，完全不動，像植物人一樣。」

早年一家人曾一起前往日本旅行，曉燕媽媽回憶說：「很開心！能帶她見識世界，她也很感恩。」好幾年前，夫婦與曉燕前往北京旅行，媽媽無論如何也堅持帶女兒上長城：「磚很爛，我用揹帶背她上長城，很多不同目光，很不自在，我跟自己說別管人家，要讓她看長城。」昔日一家人旅行的美好片段已成為曉燕父母的珍貴回憶，記得當年女兒仍能自己控制電動輪椅，但離世前，她坐在輪椅上一、兩小時已受不了。除了覆診，已甚少出門。曉燕曾表示：「坐起來頭暈，不享受坐輪椅。」媽媽說：「外出用餐她也不太願意，坐着很辛苦。」媽媽苦笑：「人家是隱閉青年，她變了隱閉少女。」

針藥不逢時 把希望留給未來

父母回憶曉燕臨走前依然十分享受家庭樂，身體狀況尚可時，和家人有說有笑，最愛上網觀看綜藝或搞笑節目。曉燕媽媽笑說：「很感恩，科技發達，她用手機也能看到不同的事，否則只能呆在床上。」醫生曾預言女兒活不過二十歲，曉燕媽媽自豪地說：「她是個需要高度照顧的人！能活到二十七、八歲，我們照顧得應該也不錯。」

曉燕生於充滿愛的幸福家庭，父母對她呵護備至，可惜生不逢時，終其一生都沒機會試用醫治黏多醣症的酵素替代療法。2017年，病友互助小組已向醫管局申請資助用藥，主要對象是病童，曉燕當年是二十多歲的成年人，加上身體機能早已衰退，似乎錯過了使用針藥的最佳身體狀況，奈何醫管局只肯考慮兒童病友，不考慮成人病友。曉燕終其一生未能用藥，讓同路人無限惋惜！

離世前數月，曉燕曾表示希望香港的黏多醣症病童都能夠用藥，她寄語：「將我自己經歷的事和他們說，要他們再小心一些，不要像我這樣，已比較好了。」

看見罕有



我們想讓你知道

每次遇見新朋友，向他們介紹我們的時候，總看到他們面色變得沉重，又會客客氣氣地說一些關懷的說話，十分感謝別人的尊重和關懷，不過，我們想讓你們知道，我們並不像你們想像的悲情。

我們的病友，在人生的道路上，的確比平常人走得崎嶇，他們失去了很多平常人在成長中應該經歷到的事情，長大了，也未必找到合適的工作，很多人亦不可以享受戀愛、結婚和生孩子的快樂。

縱然我們病友的日常生活就是在醫院中穿梭，藥物成為主餐的一部分，手術是家常便飯，每天都要隨時面對死亡，但是，我想告訴大家，我們十分堅強，我們知道生命短促，所以更加懂得珍惜生命，也會嘗試用盡我們的能力，在合適的範圍內盡我們的力量去做好一切。

我們毫不掩飾，也毫不慚愧地想讓你們知道，罕有病的家人是很偉大的，他們大部分都付出了百分之二百的力量，把自己所有的金錢和時間，都投放於病人的生活上，我們有些人，也許有時會感覺內疚，更多人會感到無可奈何，在人生低谷的時候，也希望有人會毫不吝嗇地伸出一隻熾熱的手，去給我們扶持和關懷，給予我們一點安慰，但我們很清楚，罕有病的寶寶是每個家庭最可貴的禮物，他們的生命可能很短暫，但我們知道，死亡並不是終結，記憶才是永恆，所以，只要我們有一天能夠相聚，便會珍惜每一刻的時光。

社會縱使紛亂，人情卻可洗滌心靈，我們希望這十二個故事，能夠啟發同樣活在困境的人，讓他們知道意志能夠克服困難，人可以為自己創造一個更有意義的世界。也希望活在幸福中的人，能夠認識同一個天空不同的世界，讓你的快樂和祝福，散播於不同的空間。

罕有病病友和家人攜手獻上

看見罕有

看
見
罕
有

RARE
TO SEE

出版：藍藍的天有限公司

編輯：阿豆

稿件整理及寫作：錢安男、呂惠如

校對：周汝民

排版及平面設計：Nancy Chan

網上銷售：



www.ggrassy.com

藍藍的天有限公司

香港九龍觀塘鯉魚門道 2 號

新城工商中心 212 室

電話：(852) 2234 6424

傳真：(852) 2234 5410

電郵：info@bb bluesky.com

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組

九龍橫頭磡邨宏禮樓地下

電話：(852) 2794 3010

電郵：hkmpsinfo@gmail.com

網址：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.

版權所有 翻印必究

出版日期：2022 年 7 月

國際統一書號 ISBN：978-988-76376-5-3

定價：港幣 100 元

特別鳴謝：



香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組

我們是一個由病友及家屬組成的互助及自助小組，在「香港復康會社區復康網絡」協助下，於 2005 年 3 月 23 日註冊成為香港慈善團體，目的是為患上黏多醣症及罕有遺傳病的病友及家人互相支持和鼓勵。

目前已知的罕有病多達 6000 至 8000 種，除了黏多醣症，我們也有患上黏多脂症、肝醣積儲症，多發性硬化症、高雪氏症、龐貝氏症、遺傳性表皮分解性水皰症（泡泡龍）、苯酮尿症、尿素循環代謝異常、面生殖發育不全、戊二酸血症、兒童巨腦綜合症和其他病症的病友，我們歡迎患有其他罕有病症的朋友加入。

本會沒有政府恆常資助，經費主要來自社會各界熱心人士捐助，會務均由會員相互扶持及義務分擔，現借用「香港復康會社區復康網絡橫頭磡中心」作聚會和通訊用途。

捐款方式：

支票捐款

劃線支票抬頭「香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組」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

東亞銀行戶口
015-246-40-426130 或 015-246-10-37986-7

請把支票或存款收據連同捐款表格寄回本會。

網上捐款

透過 PayPal 捐款

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組

九龍橫頭磡邨宏禮樓地下

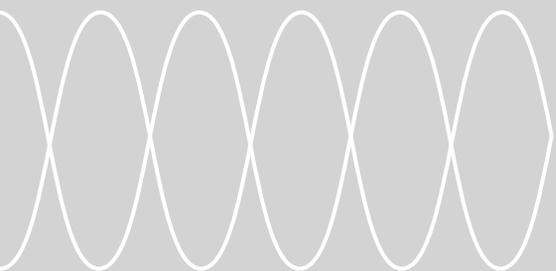
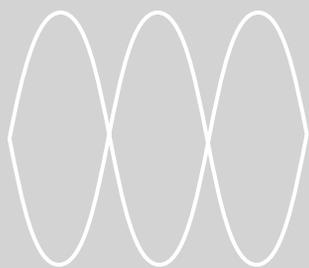
電話：(852) 2794 3010

電郵：hkmpsinfo@gmail.com

網址：www.mps.org.hk

看不見不等於不存在，
我們是罕有的一羣，勢孤力薄。

希望你看得見我們，
會為我們伸出雙手，
會為我們發一句聲！



ISBN978-988-76376-5-3



9 789887 637653

藍藍的天有限公司
定價 | 港幣100元