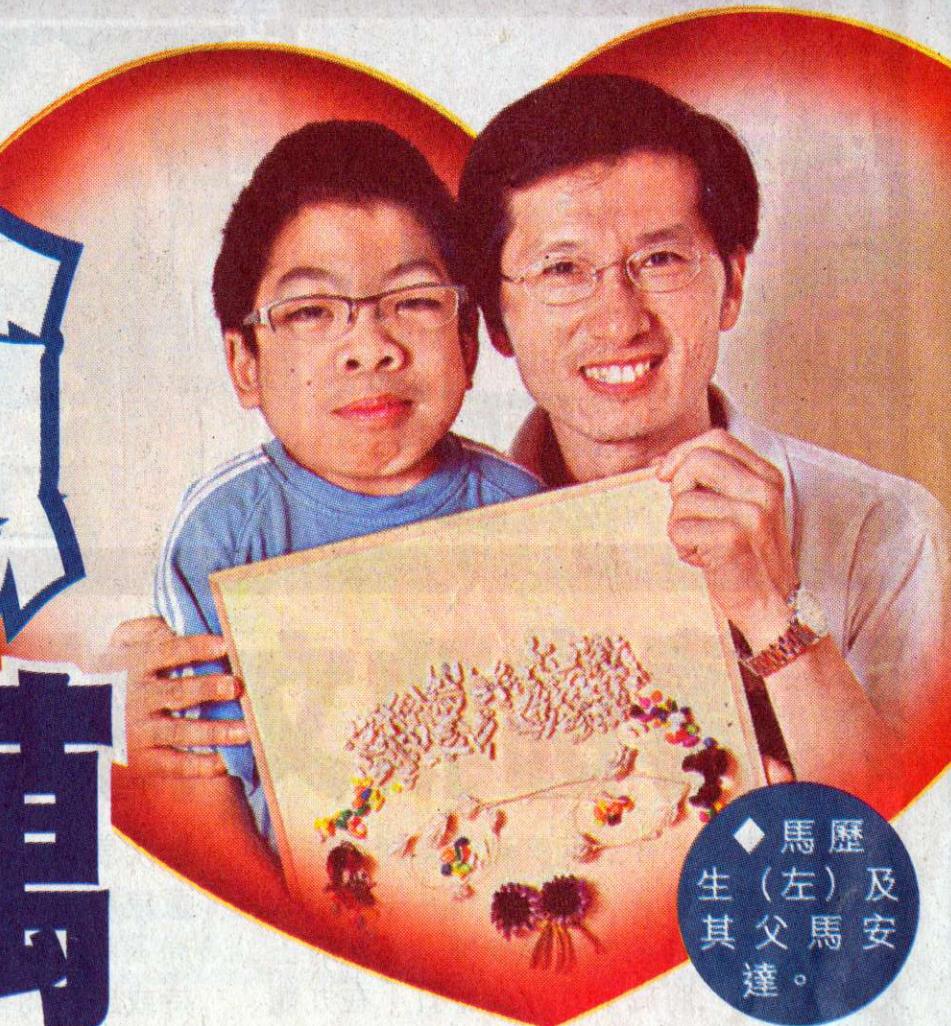


矮小頭大 嘴唇厚實 關節變形

# 黏多醣症難治愈

## 酵素療法高達百萬



◆馬歷生(左)及其父馬安達。

◆許鍾妮表示，黏多醣症屬於遺傳病，主要攻擊患者的骨骼及內臟。

身材矮小、輪廓粗糙，普遍人或認為只是容貌問題，卻忽略了可能是患上嚴重遺傳病黏多醣症的警號。黏多醣症在本港屬於罕有疾病，估計現時約有三十至四十名患者，常見徵狀包括身材矮小、關節變形僵硬、嘴唇厚實等，患者的壽命普遍只有二十至三十歲。兒科專家形容，目前的治療方法只局限「頭痛醫頭，腳痛醫腳」，未有任何治本方法，外國已採用骨髓移植手術或注射酵素等，由於動輒需要幾十萬元，故期望當局可提供更多支援予患者。

專案組記者簡淑敏報道

**威**爾斯親王醫院兒科學系高級醫生許鍾妮表示，黏多醣症的全名為「黏多醣貯積症」，成因是患者體內遺傳基因細胞缺乏分解黏多醣的酵素，當細胞內的黏多醣無法新陳代謝時，便會一直在細胞積聚，損害各個器官，現時已發現七種不同的相關酵素，故將黏多醣症分為第一至第七型，不同類型的黏多醣症會影響患者不同器官，其中第一至第三型會損害患者智力，更會出現退化性影響，患者年齡愈大，智商愈低，第四及第六型患者通常智商正常，徵狀主要攻擊骨骼。

許鍾妮指出，由於黏多醣的堆積是漸進過程，故患者剛出生時健康並無異樣，隨着年齡增長，堆積在體內的黏多醣會改變患者的外貌，例如令患者身材矮小、頭顱變大、濃眉、臉部及身體多毛、鼻樑塌陷、舌頭脹大等，患者的內臟及骨骼關節亦會受影響，並出現角膜渾濁、智力受損、腹

部突出、脊椎變形、行動不便等問題，部分患者會因呼吸道變窄，容易併發支氣管炎或肺炎。

準父母或會擔心胎兒有否患上黏多醣症，許鍾妮稱，黏多醣症屬於遺傳病，有家族病史的準父母，可考慮接受抽羊水、絨毛球等檢驗，確定胎兒的健康情況。

### 公院應引入治療支援

目前治療黏多醣症的方法屬「治標不治本」，只能醫治黏多醣症引發的問題。許鍾妮指出，雖然骨髓移植手術可借助新細胞製造酵素，但手術風險高，曾有病人捱過手術之苦，但病情卻無任何改善。

外國近年引入酵素注射治療，主要針對第一、二及六型的病人，酵素治療需定期注射，費用高達逾百萬元，故建議醫院管理局引入酵素治療，令病人可以負擔治療費用，提高生活質素。

# 14歲男童僅三呎身高

◆本報訊 「每唱一次生日歌，心裏就擔心多一啲。」育有一名患上黏多醣症兒子的馬安達，雖然已能從容地將兒子的病情娓娓道來，但卻掩蓋不了身為父親的擔憂。馬安達希望政府可以為黏多醣症或其他罕有疾病患者，提供多一點支援，以減低病人的醫療負擔。

香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組主席馬安達育有一對子女，長子歷生雖然已十

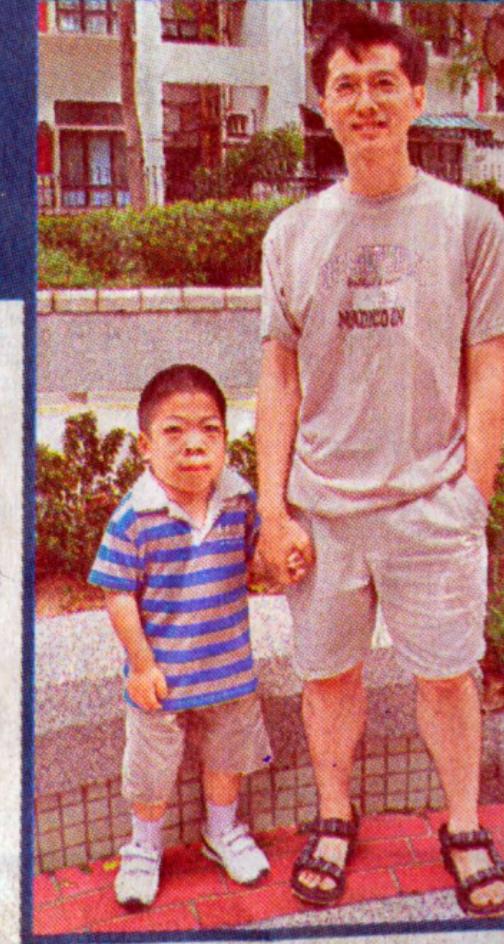
四歲，但只有三呎高。馬安達記得兒子自兩歲半後一直沒有長高，頸項又特別短，經醫生多番檢查後，終於確診為黏多醣症第六型。馬安達稱，歷生的智商與正常人一般，並沒有受影響，但其他器官已受損害，例如角膜渾濁、因心肺功能較差引發睡眠窒息症、骨骼不能伸直、手無力等病徵，影響日常生活。

歷生雖知道可能活不過二十歲，但病魔

沒有影響他的人生。在普通中學唸書的歷生，將時間全部投放在學業上，永遠保持成績名列前茅。

## 每年藥費需400萬元

馬安達眼見過去五年已有五名病人逝世，心裏非常難過，故希望兒子可盡早使用有效的藥物，但由於費用每年需要四百萬元，若得不到政府支援，將難以開始治療。



◆馬安達（右）指出，長子歷生（左）雖然患病，但仍積極面對人生，從未放棄學業。相片由被訪者提供