

# 點時間



▲兩姐弟需要定期到醫院檢查，度高磅重，監察生長情況。



●● 最近日劇《一公升眼淚》令不少觀眾喊到七彩。劇中女主角患上名為「脊髓小腦萎縮症」的絕症，身體機能逐漸衰弱，十多年來力抗病魔，仍堅持過着精采的每一天。



▲日劇《一公升眼淚》講述一名患上脊髓小腦萎縮症的女孩，如何掙扎求存，故事由真人真事改編。

●● 現實生活中，香港患上「古怪」頑疾者大有人在，因為基因變異，他們天生有病。在可見的未來，他們的健康狀況一定會走下坡，即使如何掙扎，只能眼巴巴看着生命流逝。可幸是，他們都是天生的堅強一族，雖然身患奇疾，仍然努力地過着精采人生。

●● 幸而，本港兩所大學也在爭分趕秒，投放資源為破解基因密碼而努力，成果漸見。

# 罕有病者心聲 我給多

**個案 1**

## 黏多醣症 吊命年費百萬

十一歲的美美和十歲的寶寶這兩姐弟，是醫院的常客。雖然他們的足踝、膝蓋都變了形，雙腳不能企直，而且走起路來永遠「腳蹤唔到地」，不過仍然無礙他們活潑好動的性格，不斷你追我逐，笑聲充斥醫院大堂。

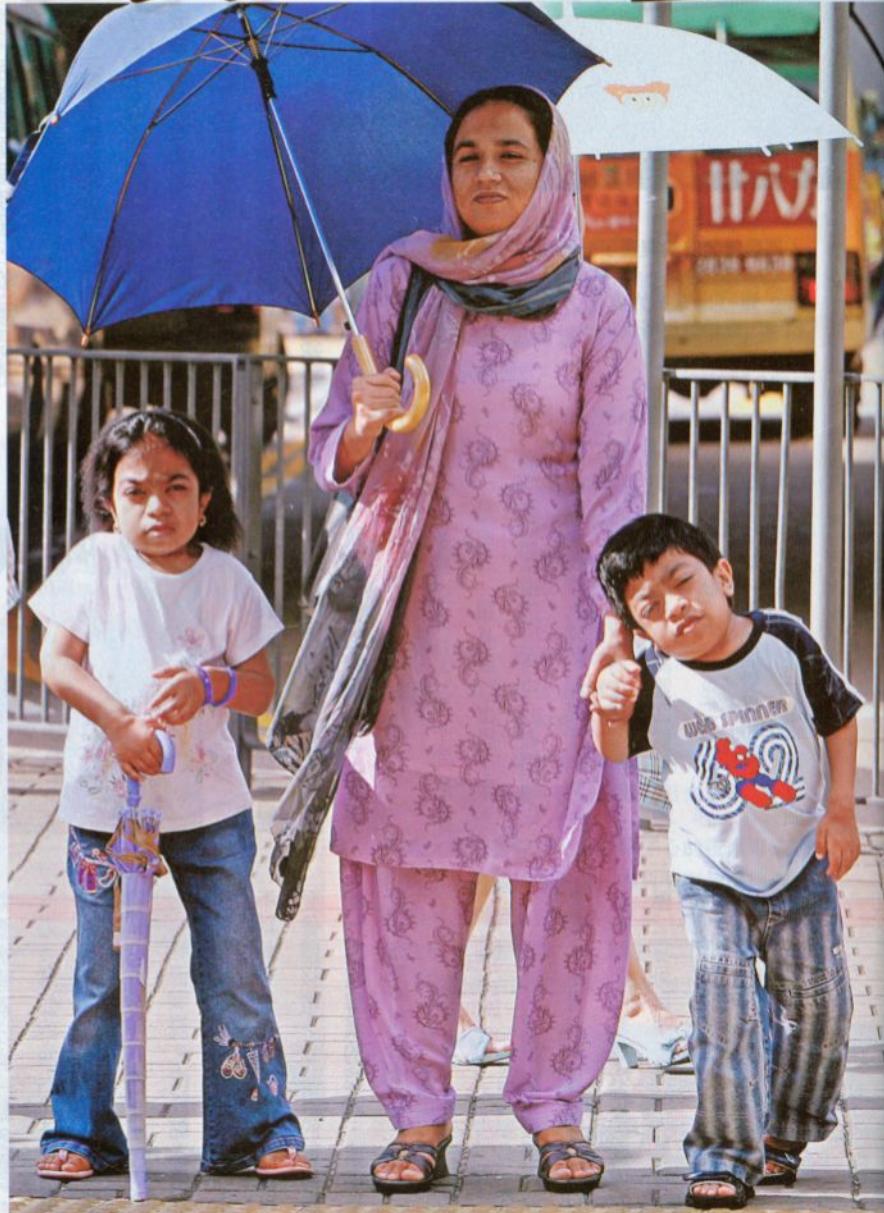


▶由於黏多醣積聚，足踝的關節嚴重變形，走起路來一拐一拐的。

這種罕有的遺傳病，平均每十五至二十萬人口中便有一人發病，由於屬於隱性遺傳病，即使父母均帶有缺陷的遺傳因子，病症亦只

形，亦要使勁地爬上了窗邊的欄杆，眺望醫院外的風光。美美則坐在下一格的欄杆上，一臉「無你咁好氣」的樣子。

巴基斯坦籍的美美和寶寶，他們頭大、個子矮小、毛髮旺盛、眼珠凸出、眼珠混濁不清、手腳關節僵硬變形、腹部隆起、咬字不清嘶，全因兩人同時患上罕有的遺傳病——黏多醣症。



▲走在街上，即使與身邊路人年齡相若，但美美（左一）和寶寶（左三）明顯矮人一截。

有四分之一的機會出現。不幸的是，這兩位親生姐弟，雙雙在「這絕無僅有」的機會下中招。

## 出世時無異樣

媽媽 Sultana 憶述兩名子女出生時，完全沒有察覺到任何異樣，當他們日漸長大，身體開始發生變化。「美美首先出現問題，她明顯矮過其他小朋友，而且骨骼出現彎曲。有天早上起牀動彈不得，膝蓋和關節好痛，於是帶她看醫生。」坦，當地醫生未能辨認出這是黏多醣症，對美美的病況束手無策。這時，寶寶的病徵也浮現出來。

「他的頭特別大，脊骨、關節同其他骨幹都彎了，和美美的情況一樣。但亦都睡得好差，因為呼吸系統發育不好，器官好細，睡覺時會扎醒。」九九年，他們再來香港，終被確診為第一型黏多醣症，成為兩個本港唯一的病例。

「他們智力完全正常，學業成

績也不錯。寶寶其實好鍾意玩，上體育堂時見到同學跑得很快，很羨慕；有時美美又會問我，同學個樣好靚，為甚麼我會這樣？」小朋友率性的提問往往最真心，也令人心酸，作為母親的 Sultana 只能盡量安慰他們。

## 最緊要開心

「寶寶鍾意落樓下公園玩，同人打籃球，即使可能受傷，我亦不會阻止，想玩就盡情去玩，想試新嘢就去試。」Sultana 說。

因為這兩個孩子，Sultana 的丈夫與她離婚。

「醫生說即使我們將來再生孩子，都可能有問題，所以他決定跟我離婚然後再婚，結果生了一個『正常』的小朋友。」Mavish 同 Hamza 說以後都不要再見他。」說起前夫，Sultana 表現得很淡淡然，好像除了孩子的病情外，其他的人和事都已經不再重要。

由於美美和寶寶體能差，



►寶寶和美美的關節承受不了長期壓力，他們走路太久便會感到痛楚，其母親 Sultana 要經常帶着手推車，讓他們休息。

▼他們見到迪士尼卡通人物小矮人走過時十分高興，他們在普通人的眼中也如一個小矮人。



黏多醣症分為六種不同的類型，是由於「單基因」出錯引致。

衛生署醫學遺傳服務中心顧問醫生

林德深指出，六種不同類型的黏多醣病人，基因出錯的位置都不同，

美美和寶寶則是因為第四對染色體

上，一種名為「alpha-L-iduronidase」的基因變異引致。

## 只兩類病人有藥醫

然而，這種治療費用不菲。黏多醣小組負責人馬安達說，只有患

黏多醣第一和第六型的病人有藥可

醫，它可以改善骨骼生長和心肺功能，但無法根治，一旦停服藥物，便會「打回原形」。但藥物費用極

之驚人，第一型（即美美和寶寶的

▲周展新聞時會與妻子一同到附近的碼頭釣魚，但病情惡化時，連行出電梯大堂的力氣都沒有，遑論跑到海邊去。



▲測量血液含氧量的「夾手指機」是用來監察病情。

(一種) 每年需要一百七十多萬元，而第六型的更需四百多萬元，一般人根本無法負擔。

證明用藥可以幫到佢，但到啲家都未有藥試。」馬安達說。

▼要控制病情便要服用這種藥物，但每樽費用達二萬五千元，一個月便用完，周展新坦言負擔不起。



## 個案2 肺動脈高血壓 還有兩年命

人體內二十三對染色體、每個細胞兩萬多個不同的基因，當中少許出錯，都會成病，「DNA係字母，基因係句子，染色體就係一本書，DNA變異就好似寫錯個字母(DNA)咁，句子(基因)就解讀唔到喇。」林德深說，現時香港「十大殺手病」中，四成都與基因變異有關。

五十九歲的周展新，〇四年尾接受「通波仔」手術後，一直不能停用氧氣機，經過心導管、超聲波等檢查後，發現他的兩邊肺部氣壓不一，證實患上了肺動脈高血壓。

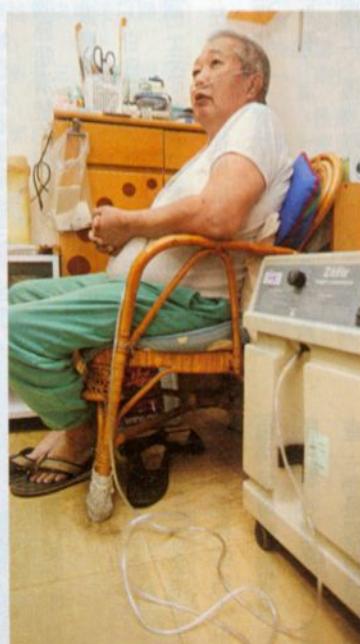
根據港大醫學院年前一項研究顯示，每一百萬人便有一至兩人患上罕有的肺動脈高血壓，以本港七

百萬人估計，約有十多個病者，不過港大醫學院心臟內科學系助理教授陳偉康說，當時推測本港約有七百個病症。

雖然年約二十至四十歲的女

性、患有硬皮症、紅斑狼瘡症等病人是此症的高危一族，周展新卻無緣隔代遺傳，亦可能係原發性，即係無特別原因囉。」

這是一種心、肺及血管系統的病變，由於心臟通往肺部的肺動脈

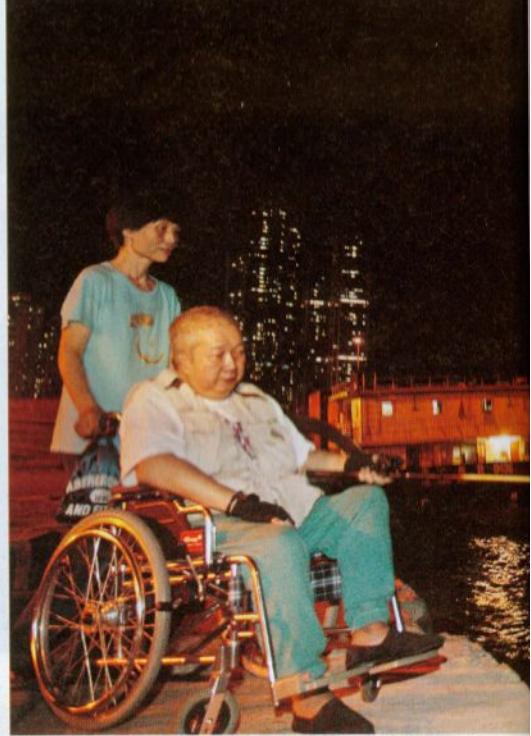


▲周展新患上「肺動脈高血壓」，行幾步路都氣喘，現在大部分時間都只能留在家中，長期靠氧氣機生活。

## 行幾步無晒氣

周展新的身體狀況已大不如

前，連走路都無力，「行三條燈柱已經喘晒氣，要停步休息，個人有晒力，最嚴重時連行出電梯大堂都無力，在家上廁所、沖涼都要人扶。」現在周展新只能每天廿四小

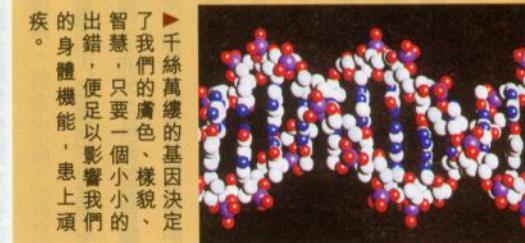


## 遺傳病如何避免

要避免誕下患有遺傳病的嬰兒，父母可進行產前檢查：

11周	絨毛細胞組織檢驗
15或16周	「絨毛」其實是仍未成形、很鬆散的胎盤，醫生會以超音波穿刺來抽取組織。
18至24周	羊水檢查
20至22周	抽取皮膚、唾液等細胞，培植DNA及染色體。
	臍帶血取樣
	超聲波掃描
	胎兒器官已清晰可見，可直接以肉眼觀察胎兒的骨骼、腦部、心臟、四肢等是否發育正常。

現時，衛生署醫學遺傳服務中心的技術可檢驗出約六十種遺傳病，但一般只有家族遺傳病的孕婦，才會被安排檢驗。不過，現時所有在港出生的嬰兒都會做「先天性甲狀腺功能不足」及「葡萄糖六磷去氫酶缺乏症」的普查。



►千絲萬縷的基因決定了我們的膚色、樣貌、智慧，只要一個小小的錯誤，便足以影響我們的身體機能，患上頑疾。

時插着氧氣機，呆坐家中。

「香港醫生都唔識醫，要問台灣醫生。醫生問我敢不敢試藥，有咩唔敢呀？」年半前，他獲得藥廠贊助免費試服一種名為「Tracleer」的新藥，配合「威而鋼」作為補助，情況得到明顯好轉，行三十根燈柱都無事。

由於這種藥不在醫管局的藥物名冊內，試藥期完結後，他便要用真金白銀，每月花二萬五千多元購買「Tracleer」，加上每月六盒共一千八百多元的「威而鋼」，周展新坦言無法應付。

►雖然前路一片黑暗，但工ida憑着堅強的意志，勇敢地走下去。



▲Hilda 現時只剩下「管狀視力」，即如在眼睛前加上一條紙筒狹道。

▼港大最新引進這部「遺傳分析儀」，每天可處理二千個樣本，可測出基因的序列，分析遺傳訊息。



訪問後兩天，周展新致電給記者，說收到仁濟醫院為他籌募回來的一萬五千元，資助他買藥。雖然這個金額連一個月的藥都買不到，但有總比沒有好。「我每日都會練氣功，希望會有幫助。但長遠來

「最初以為人人都係咁，直至一次撞到流晒血，先知右眼已經睇不到。」當時，工ida正想避開左邊的途人，於是向右退開，但竟然撞上了一根電燈柱。原來，她的右眼已病、白內障和急性青光眼，剩餘視力已近乎零，那年她只有二十歲。

「香港醫生都唔識醫，要問台灣醫生。醫生問我敢不敢試藥，有咩唔敢呀？」年半前，他獲得藥廠贊助免費試服一種名為「Tracleer」的新藥，配合「威而鋼」作為補助，情況得到明顯好轉，行三十根燈柱都無事。

「無食一個月已經成個人謝晒，無氣講嘢，坐住輪椅去樓下海旁散步、釣魚都唔掂。」於是他上月終於首次花了二萬多元買了一樽只有六十粒，夠他食一個月的「Tracleer」，「食埋令個月冇錢再買喇。」周展新苦笑。

自患病以來，周展新已花了逾一萬五千元買醫療器材，如氧氣機、量血液含氧量的夾手指機等。他說，由於兩夫妻已退休，儲蓄已用得七七八八，連原本月租三千五百元的房子都再負擔不起，已於上月遷往鴨脷洲的公屋。

「我睇唔清楚你個樣，好似有一層好厚嘅霧，淨係知道你係一個曲頭髮、白白淨的女仔。」今年四十六歲的工ida右眼已完全失明，只餘下左眼、有如從廁紙筒般狹道中窺看事物的「管狀」視力。最近，她因為看不清，一頭栽到商場的玻璃幕牆上，撞到眼底出血。

## 父母同患眼疾

Hilda 是全港三千多名患有視網膜色素變性的病人中的其中一員。

由於父母都有眼疾，她早在十多歲時已有心理準備，經常進行眼科檢查，「最初出現夜盲，返夜校落樓梯乜都睇唔到，要扯住朋友衫尾行。」

說，無藥食一定有生命危險，因為身體機能會日漸衰竭，醫生話，存活期只有兩年多。」

◀徐立之希望能把港大基因研究中心提升至一個高流量的試驗平台，人才和先進的器材是先決條件。

回憶

3 級網膜變異

## 廁紙筒中看世界



## 徐立之： 港大主攻環境誘發基因

港大校長徐立之是基因專家，他除了在國際基因研究上有貢獻外，由他設立的港大基因研究中心，亦為破解新的疾病基因而努力，找尋與基因相關，但同時需要環境作為「誘因」的疾病。

所謂「與環境有關的基因病」包括：精神分裂、血壓高、心臟病、老人癡呆症、糖尿病等，「傳統說的基因病，主要是很極端的個案，即好少有、好怪的病，因為單一基因或整個染色體斷裂而成，但一些常見病則因為基因多態性再配合環境而成。」徐立之說，他們就是要找出哪些因素誘發疾病。

○四年成立的港大基因研究中心，去年成功完成全球性的基因組合圖譜（HapMap）研究，有助找出這些疾病基因，「HapMap 已經大概知道哪些基因成日走在一起，從而分析常見疾病基因在哪兒發生變化。」徐說，反觀在未有 HapMap 之前，科學家只能「撞彩」找出問題基因，新的技術可令找出基因的速度減至十分之一。

### 三十種病待找基因

徐立之希望研究中心可以發展一個高流量的試驗平台，加速找出常見病的問題基因，「有這些基因不等於他們有病，但找到後就可以避免病發。」

他估計，相關研究需要最少數億港元支持，「目前有三十多種病已經可以做這個測試，有潛力可以做到一些貢獻。」

對於單一基因變異而成的疾病，即使現在大部分都已經找出問題基因所在，但徐立之認為，那類型的病不會在世界消失，「因為基因在不斷改變，新的突變又會發生，所以不會消失。」



港大校長徐立之認為，大學應該發展有「創新性」的科研項目，現時港大正專門研究與環境有關的常見病與基因的關係。



▲港大基因研究中心於○四年成立，有精神病基因組學講座教授沈伯松、港大副校長譚廣亨和醫學倫理學研究中心主任許志偉（左起）等多名專家坐鎮。

# 低視能 是什麼

能是指眼睛的視覺功能減退，且不能透過方法改善。現時全港每100名市民中

的表達。  
類細胞  
片可以  
這塊基  
因看到人  
晶



### 改變遺傳密碼

中大化學病理學系林青雲醫生（上圖）說，先進國家紛紛投放資源發展基因工程，因為他們明白，要加快破解這些密碼，否則人類只會愈來愈自食其果，「空氣、水、食物都有影響，發達國家用得很多的無線電波、輻射、核電等，對環境都有影響，改變人類的遺傳密碼，增加怪病的出現，有些甚至隔一、兩代，後遺症已可見到。」

他說，中大已找出近八十個有關引起罕有病症的基因密碼，家屬遺傳的怪病，只要測試，基本上可以知道有否帶着發病基因。外國最先進的科技，是人一出世，即檢查廿三對染色體，找出所有潛存的變異，然後記錄在一塊小晶片內，好像身份證一樣，對有可能出現的病及早預防，「美國便因為咁，衍生專門替人分析和解讀這種結果的專科醫生。」不過林青雲說，預知未來，是「有辣有唔辣」，「好處是早預防，但壞處是一生背負着計時炸彈，因為有不少病變是隱性的，唔知佢爆唔爆？幾時爆？人的心理壓力會好大。」

方法，病人視網膜日漸退化，出現夜盲、周邊視覺收窄，形成管狀視野，最終可能在五十至六十歲時完全失明。

令她氣憤的是，四年前有同事在公司內以言語和行為向她性騷擾，令她非常困擾，要見心理醫生和服食抗抑鬱藥。她多次向上司交涉，最後該同事離開了公司。

「我不希望因為這些事放棄份工，我有病不等於其他人可以隨便『蝦』我！」

### 上班如上戰場