

龐貝氏症女孩隨時喪生 昂貴新藥可延壽 盼善心人士援手

「媽媽……媽媽」牙牙學語的靜靜以可愛的聲音輕呼，母親羅太本應甜在心頭，惟看到患上罕有龐貝氏症的女兒天

天背着計時炸彈，而她和丈夫卻無力支付每月 40,000 元藥費，隨時被死神奪命，滋味比死更難受。現只有寄望善心人士伸出援手，讓無助的小生命擺脫厄運。

「但出世時好得意好精靈，我哋個個都好錫佢，爺爺嫲嫲當佢係寶。」羅太憶述，兩年前靜靜出生時與一般嬰兒無異，直至一歲生日後，便發現她雙腳無力，對周遭環境反應遲緩，到醫院接受詳細檢查，證實患上種罕見病症龐貝氏症。

扶着物件蹣跚行走

「醫生話呢個病無得斷尾，不過就會威脅性命，但有一種藥可以幫到佢。」醫生巨細無遺講解女兒病情，羅太都聽不入耳，她最在乎如何令女兒康復過來，「醫

生話幫靜靜打嘅藥屬新藥，需要我哋自己畀錢買，醫院唔會有任何資助，但係每個月成 40,000 蚊。」

女兒有藥可救，羅太原本心頭一寬，但當得知每月須支付高昂藥費，心情直墮無底深淵，「我哋一家五口，老公做地盤散工，一個月賺得 8,000 蚊，生活都好困難，何來四萬蚊。」要靜靜父母每月支付昂貴藥費，比到天上摘星更難，如此消息，等同將女兒判了死刑。

由於無力支付藥費，靜靜現時只靠物理治療改善活動能力，經訓練後現時可扶着物件，蹣跚行走，「有次佢試過坐喺地下，雙腳無力撐起身，就發脾氣不斷喊，仲喊得好淒涼，我睇到個心好痛，自己都忍唔住喊埋一份。」

成立專戶籌募藥費

羅太一邊說着，淚水已從雙眼不受控制地湧出來，「醫生話佢隨時有事，佢咁細個，個世界係點都未見過，我希望佢可以好似其他小朋友一樣，有機會長大，返學讀書……嗚嗚嗚……」

子女健康成長是每位父母的盼望，但靜靜身上的頑疾，卻令她父母這平凡的願望變得遙遠，無法抓住，現只寄望熱心讀者伸手將這願望拉回其父母身邊。

蘋果日報慈善基金已成立專戶為靜靜籌募藥費，善長如欲查詢，可致電：2990 8688。

靜靜捐款編號：C2316



必須注射酵素續命

為靜靜提供治療的沙田威爾斯醫院兒科醫生許鍾妮醫生表示，龐貝氏症又稱肝醣儲積病，屬一種新陳代謝疾病，由於病人身體基因病變，導致患者無足夠酵素分解體內肝醣 (Glycogen)，繼而影響心臟及肌肉操作。患者多在幼年發現，一般 10 多歲才發現，類似靜靜在一歲多時發病情況屬非常罕見，目前本港已證實的病

例少於 10 個。

許醫生指出，靜靜外觀上雖與常人無異，但若不幸患上呼吸道疾病，便可能引發其他併發症，危及弱小生命，若不能及時注射酵素，估計只能多活一年。

許醫生建議替靜靜進行注射酵素療程，協助分解體內肝醣，但因有關藥物於去年才正式應用在病人身上，不在政府資助之列。

醫學解碼

龐貝氏症分兩大類

龐貝氏症 (Pompe Disease) 是一種罕見疾病，病者因缺乏一種負責分解多餘肝醣的酵素，讓堆積的肝醣逐漸傷害肌肉功能，此病症可分為兩大類：嬰兒型與晚發型。其中嬰兒型表現最嚴重而且危及生命，受病症影響的嬰兒會因心臟肌肉衰弱而有心臟問題，由於肢體肌肉無力，可能永遠無法行走，甚至需要呼吸器協助呼吸，典型的嬰兒患者多於一歲死於心臟衰竭。

晚發型龐貝氏症的症狀與其他神經肌肉疾病的症狀相似，病情惡化較慢，有些病人需要輪椅和呼吸器，大部份病人會因呼吸系統惡化而縮短壽命。

嬰兒型症狀

- 嚴重肌肉無力
- 舌頭肥大
- 心臟肥大
- 呼吸困難
- 無法如期達到發育目標
- 肝臟肥大

晚發型症狀

- 肌肉無力，特別是軀幹和下肢
- 行動時感到疲憊
- 呼吸短促
- 早晨性頭痛
- 白天嗜睡
- 脊椎側彎
- 背部疼痛

資料來源：台灣大學醫學院神經部