

港未引入 台及早用藥減慢退化 龐貝氏症 新生兒篩查5日確診

更新時間 (HKT): 2019.04.17 02:20



台北榮民總醫院罕見疾病治療中心專治龐貝氏症。
王心義攝

【本報訊】龐貝氏症為隱性遺傳罕見病，全港有14名病人，惟因延誤診斷等，部份病人確診時呼吸、活動能力已變差。《蘋果》赴台灣直擊龐貝氏症最新治療情況，當地自2005年引入新生兒篩查後，由嬰兒出生、確診到使用酵素療法，最快只需五天，病童在病徵前用藥，可減慢身體退化。

記者：嚴敏慧



楊佳鳳指25名嬰兒型病人，至今用藥效果良好。



最Hit

《蘋果日報》紙版
6月24日(周四)
最後一期。
網上版
24/6凌晨起
暫停更新。
感謝各位讀者支持。

18分鐘前
國安搜蘋果 | 《蘋果》午夜起即時停止運作 明日出版最後一份報紙

讀論主筆李平
被國安處拘捕

4小時前
國安處拘捕「讀論」主筆李平

告別讀者的一封信
大時代下已經到臨終點……
過去大家為意識鬥力過，
享受過做新聞的自由，
就無悔了。

6小時前
《壹週刊》將結束營運 社長：過去努力過，享受過做新聞的自由就無悔了

陳凱琳30歲生日

2小時前
陳凱琳30歲生日 晒一家四口幸福 staycation

蔡子強告別
《明報》15年專欄
寫政治評論
已改變不了甚麼

4小時前
蔡子強告別《明報》15年專欄：寫政治評論已改變不了甚麼

國安法首案 | 法庭書記庭上高舉「光復香港 時代革命」旗幟

47分鐘前
國安法首案 | 法庭書記庭上高舉「光復香港 時代革命」旗幟

新增確診	2宗	今日無疫情記者會	2021.06.23
本地	0宗	待定	1宗
無源頭輸入	2宗	印尼	1宗

52分鐘前
疫情焦點 | 大埔男初步確診 16日本地零感染或斷續 港增2輸入病例

賤男化身「時間管理大師」
腳踏幾船 涉半年騙50萬

10小時前
賤男化身「時間管理大師」 腳踏幾船 涉半年騙50萬



國立台灣大學醫院負責全台約四成篩檢個案。

龐貝氏症病人因基因異常，體內缺乏「酸性α-葡萄糖苷酶」酵素，肝醣無法分解持續堆積致肌肉受損，核心肌、肺、心臟直接受影響，發病年齡分嬰兒型與晚發型，嬰兒型若不治療一歲前會因心臟或呼吸衰竭而死。香港現時沒有針對龐貝氏症作新生兒篩查，病人要有病徵時才確診，但多數已影響雙腿肌肉需坐輪椅，呼吸困難要用呼吸機。

台灣為現時極少會為所有初生嬰兒全面性篩檢的地方，龐貝氏症為可額外付費篩檢項目，收費約900元台幣，普及率達90%以上。《蘋果》早前隨香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組，到訪負責全台約四成篩檢個案的國立台灣大學醫院新生兒篩檢中心。

出生兩周可治療

相關新聞： [病友赴台交流「盼新藥破困局」](#)

台大醫院基因醫學部教授簡穎秀表示，嬰兒血液樣本送到中心後，會用串聯質譜儀檢測，約一天時間有結果，連同通知家長及覆檢等，一星期能確診，希望出生後兩周內可治療，她指，過去篩檢70至80萬個嬰兒血液樣本，約五萬個嬰兒中有一個患病，晚發型則兩萬人中有一人，前者會即時治療，後者會持續監察心臟、發展進程等，有異常時即以酵素治療分解肝醣。

專治龐貝氏症的台北榮民總醫院兒科醫學部主治醫師楊佳鳳補充，榮總過去10年透過篩檢接收25名嬰兒型病人，另有56人是晚發型未發病的病人；嬰兒型病人在出生後平均9.8天可接受治療，於未有病徵前用藥，病人用藥成效大，現時有七歲半大的病童仍能參加比賽賽跑，與常人無異。

不過，香港腦科學會委員兼腦神經科專科醫生盛斌表示，初生兒篩檢存有爭議，因為晚發型病人未知何時發病，若50歲才發病，病人前半生會被龐貝氏症陰影困擾。

楊佳鳳則指，潛在病人會定期進行各方檢查，亦抽血監察，一旦有病徵會立即治病；強調篩查重點是把嬰兒型找出來。而晚發型平均要13年才確診，深信未來不會再停留在病徵確診，基因確診將成醫療大趨勢。

想輕輕鬆鬆健康啲，記住留意健康蘋台

<http://health.appledaily.com.hk/>

[龐貝氏症](#) [隱性遺傳](#)

相關新聞



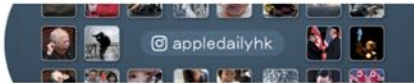
病友赴台交流「盼新藥破困局」

2019.04.17

一格照片，一個故事，Follow蘋果Instagram！



圖片看世界



3小時前

國安法首案 | 控方簡介劉智鵬報告指
「光復香港時代革命」意思始終如一 鼓吹領土分離



5小時前

獨家唱！太極8月驕前為《蘋果》讀者
預演 將悲痛轉成動力唱到老