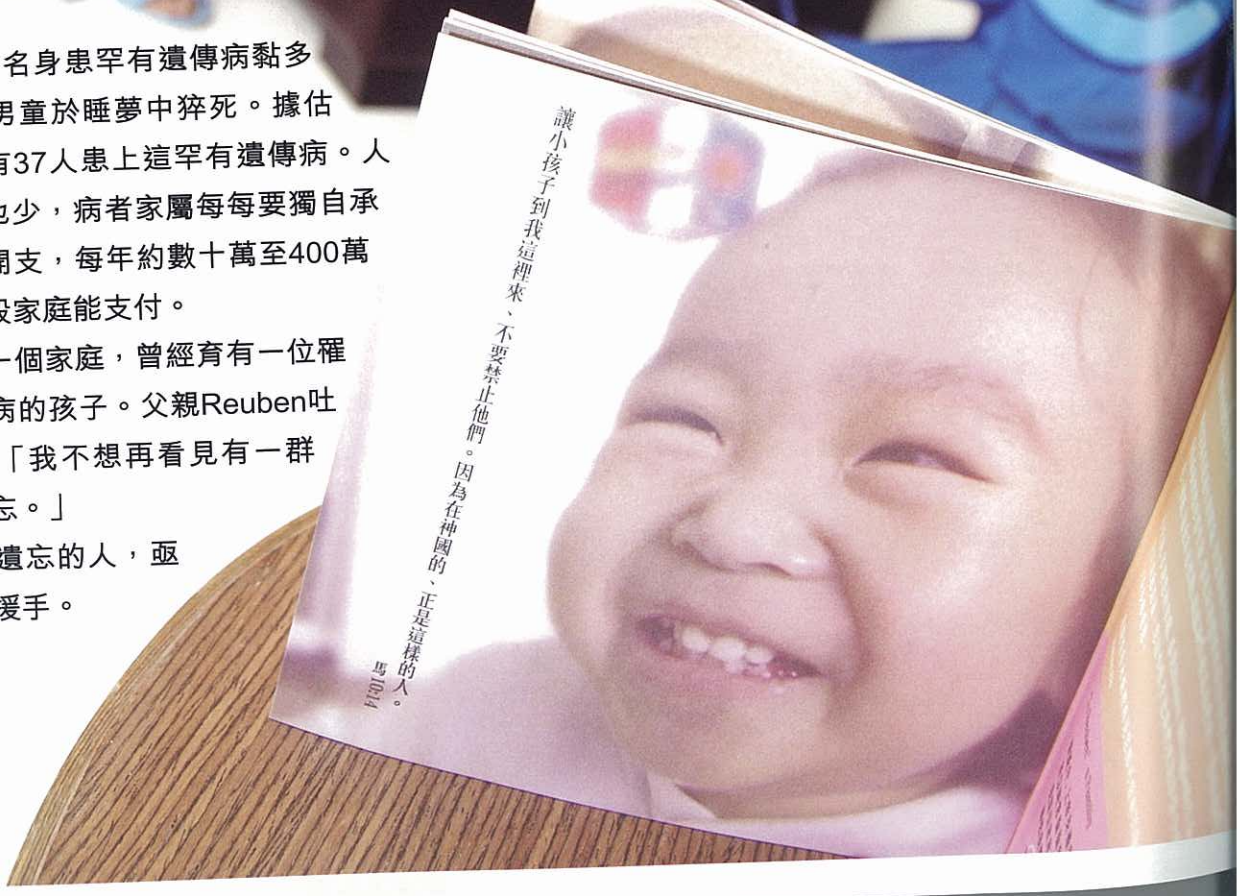
text | Ode Sung photo | Steven

讓他們活下去

2月23日，一名身患罕有遺傳病黏多醣症的13歲男童於睡夢中猝死。據估計，全港約有37人患上這罕有遺傳病。人數少，支援也少，病者家屬每每要獨自承擔龐大醫療開支，每年約數十萬至400萬元，並非一般家庭能支付。

筆者走訪了一個家庭，曾經育有一位罹患罕有遺傳病的孩子。父親Reuben吐出心底話：「我不想再看見有一群人被社會遺忘。」

這群被社會遺忘的人，亟待各界伸出援手。



知道欣欣得病後，一家人趕緊去拍一張全家幅。

經常聽人說「生命無價」，像順口溜。而當有些人身患頑疾，得病的人少、醫療開支又龐大，竟然有人認為醫治他們不符合「經濟效益」。這是否說明，他們的生命再無價值？

這個問題，困擾着育有罕有遺傳病孩子的家屬。十多年前，這群家屬組成了黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組。說是互助小組，因為他們很難獲得外界幫助，只能互相幫忙。

罕有病患家屬組互助小組

互助小組副主席馬安達是創會會員之一，他在十多年前發現兒子患上黏多醣症，認識了幾位患者家人，一起成立這個組織。「十多年前資訊科技不發達，哪像今天有互聯網。當時對罕有病的認知不足，有幸認識了其他患者家長，學到許多照顧病人的知識，家長間又會互相支持，不再徬徨，對未來發生的事做好準備。」

欣欣從未學會走路，要一直用學行椅。雖然受病魔折磨，但她臉上總愛掛着笑容。

馬安達的兒子馬歷生，是應屆會考生。他患上黏多醣症，剛於去年5月完成頸骨手術，現在不能說話。

黏多醣症是一種罕有先天性新陳代謝異常的疾病，屬於積聚病。黏多醣在患者體內不斷累積，影響細胞的正常功能，破壞身體多個器官，包括心臟、骨骼、關節、呼吸道系統、神經系統等。罹患黏多醣症的病人多數活不到20歲。（詳情請參閱www.hk-mps.com/tc/diseases.html）

罕有病定義：萬中得一

事實上，不同地方對罕有遺傳病的定義不同。美國的定義是每一萬人中有7.5個病例；歐洲是每一萬人中有5個病例；日本是每一萬人中有4個病例；台灣是每一萬人中有1個病例。雖然患者少，但歐美及部分亞洲國家都有「罕見疾病防治及藥物法」，用意是保障患有罕見疾病的患者得到適當的社會資源分配。然而，香港並沒有相關法例，造成罕見疾病的患者無法得到適當醫治。「香港目前沒有罕有病患者的數據，小組曾向醫管局索取資料，但不得要領。據小組統計，最近兩年共新增兩個黏多醣症病例，原本有另外兩個，但遺憾已經過身。」

有藥無得醫

社會的冷漠，令罕見病患者家屬面對很大困難。「黏多醣症或其他罕有遺傳病，很多都沒有藥醫，因為患者太少，藥廠覺得沒需求，開發成本又太貴。現時有藥醫治的只有龐貝氏症、高雪氏症、法布瑞氏症、黏多醣症二型及六型。」

「但即使有藥亦未必給你用，現時醫管局只用科研名義給藥，下一年還有沒有都不知道。一來藥費太貴，二來醫管局指新藥沒有研究數據，但部分罕有病全世界只有數千名患者，哪來這麼多數據？」尚幸在今年的財政預算案，財政司公布撥款醫管局1.9億，把8種藥物新增至藥物標準名冊，包括6種罕有遺傳病藥物。努力爭取，總算帶來回報。

馬安達說，一直以來患者家人可以做的不多，只能眼白白看着小朋友的身體一天比一天差。「若病情嚴重的患者，很多都活不過20歲，有些幾歲就去世，黏多醣二型亦有患者去到40歲。至於龐貝氏症，患者並不一定

小時候發病，長大後才發病的亦有。」

別人幫助少，病人家屬唯有自助。互助小組組成後，會向病者家長分享如何照顧病人，例如不可讓他們跌倒，因為跌一跤就有生命危險；小組亦設有基金，供病者家屬買藥及醫療器材、學習機器等。而最近小組亦舉辦了一個生死教育的講座。但馬安達亦坦言，家屬面對的壓力太大，令他們很易放棄：「記得有個家庭兩個孩子都得到罕有病，但家長拒絕入會；亦有患者家庭的爸爸離家出走。」

龍鳳胎 姐姐罹患高雪氏症

雖然患者家屬面對沉重壓力，但畢竟是親生骨肉，不能說一句放棄便不理孩子死活。Reuben及Peggy 4年前喜得一對龍鳳胎，兩人喜上眉梢，但女兒欣欣到5個月時，開始有異樣。Peggy說：「當時喚她，她像聽不到，仔仔通過聽力測試，但欣欣不能。醫生說她有弱聽，當時對我們很大打擊！我們甚至把物業賣了，儲錢給她造人工耳窩。」

欣欣10個月大時，眼球不能動，變成「鬥雞眼」。醫生懷疑她患了罕有遺傳病，年紀小小便要檢查骨髓，最後證實患了高雪氏症，屬於無法醫治的第二型。香港開埠以來只有5個高雪氏症病例，二型只有1個。

骨肉得病令人難以接受，看着她年紀小小便受病魔折磨，兩夫婦的絕望不言而喻。更難受的，是求助無門。Reuben憶述：「當時根本沒有藥醫治欣欣，對高雪氏症的認識又不深。後來瑪麗醫院提出可做骨髓移植，若成事，將是全球首宗案例。但醫生表示只得3成機會成功，不符合經濟效益，便直截了當表示不願嘗試。」幾經爭論，醫生仍不願冒險，結果不歡而散。

一枚針藥3萬元

Reuben說，知道欣欣得病後，是人生最黑暗的時間。欣欣要靠針藥減輕痛楚，一枚人工酵素針藥要3萬元，欣欣一

Peggy(左)、熙熙(中)與Reuben一家三口樂也融融，他們說，全賴欣欣的出現。

黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組副主席馬安達(左)與患有黏多醣症的兒子馬歷生。

歲前每月要打兩針，後來改為每兩個月一次，直至欣欣去世為止，他們共花費廿多萬。金錢支出龐大，但真正令父母痛心的，是眼看女兒肉體上的痛苦。Peggy說：「每次吊針要4小時，由於她的血管太小，插針都要花1小時，她便哭足1小時，但看見我們，便會笑；每次發病，她整個身子硬得像木板；若有痰入肺，便要抽痰，她共得過3次肺炎。」

Reuben和Peggy雙眼早已通紅，說話帶點哽咽。Peggy說：「欣欣很爭氣，即使有多痛，都不會悶哼一句。最後一個月，欣欣陷入半昏迷狀態，每天睡23小時；到彌留之際，突然張開眼睛看看我們，像告訴我們：別難過，她會在天家等我們。雖然她只活了兩年多，但我們很感激曾有她作伴。」Reuben亦說，欣欣是上帝賜給他們的禮物，他和Peggy更因為欣欣而信耶穌， 苦難中心靈也能維持平安。

這段經歷，徹底改變了Reuben的人生觀。從前他只為事業奮鬥，現在更享受與家人相處的時間。各界好友知道欣欣的事，都盡力幫忙；亦因為欣欣，他們結交了許多病友。他說：「經過那段無助的時間，我感覺到社會上總有一班人被遺忘，他們很需要別人伸出援手。尤其是中產階層，他們可能少吃一頓飯，享受少一點，便可大大幫助這些被遺忘的人。」H

黏多醣症暨罕有遺傳病
互助小組網址：www.hk-mps.com
捐助熱線：復康會 2794 3010

由黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組推出的《罕有父母》，道出11位罕有遺傳病病人父母的心聲。