



對

於自己突然無
故水腫，四十
七歲的黃先生感到莫名
其妙。

「我在大約十多歲
時，有一次踩單車後突然
手掌腫脹，手指脹至無法舒
動。回家後展示給媽媽看，
她說自己身體某部位偶然都
會腫脹，我當時心想應該是遺
傳吧。之後我間中都有水腫的
情況出現，通常一至兩天便消
退，所以我也沒有特別理會。」

但自二十歲開始，我經常肚
痛，而且相當嚴重，像食物無法
『落格』，甚至會不停嘔吐，情
況嚴重到要入急症室，當時醫生
為我做了很多檢查，照X光及照
胃鏡都沒有發現，無法診斷我是
甚麼病症。這情況多次發生，大
約數個月至半年就發生一次。」
黃先生說。

更嚴重的情況在後頭——
十二年前，黃先生突然咽喉腫
脹、呼吸困難，被送入急症室，
但查不出病因，醫生只能處方大
劑量抗生素。之後各科醫生會診
都沒有定論，幸好其中一位風濕
科專科醫生有頭緒，建議他在出
院後約見過敏病科專科醫生。

忽然腫脹 遺傳性血管性水腫 可奪命

►陳偉明醫生說，遺傳性
血管性水腫是由於身體缺
乏C1抑制蛋白酶，或體內
C1抑制蛋白酶功能異常。



忽然眼腫、面腫、嘴唇腫脹，你會以為身體發生甚麼事？會否擔心是
因接觸了甚麼或吃了甚麼東西而引發過敏嗎？
原來有一種疾病，會突然引發身體黏膜腫脹，稱為「遺傳性血管性水
腫」，它有別於一般血管水腫，亦非因過敏所致，當咽喉嚴重腫脹時甚至
會導致窒息致命，而大部分患者都經歷多年才確診！

撰文：陳旭英 設計：美術組

無故眼腫

影響視力

十七歲至Allie，兩年
前開始多次無故眼腫，
影響視力外，也令她承
受不少奇異目光。

「眼腫時，我的
雙眼腫得像怪物一
樣，本來是戴隱形
眼鏡的，因擔心眼
腫後無法脫下，也
不敢再戴了，轉戴

「醫生把我的血液送去外國
化驗，終發現我因為一種蛋白酶
不足，引發這個叫做遺傳性血管
性水腫的疾病。」黃先生說。
其後黃先生開始服藥，希望
可以減少發作，然而由於以前的
舊式藥物會損害肝臟，故只能服
用較低劑量，但病情時好時壞，
服藥期間仍然每數個月發作一
次，病發時會手腫或面腫，面腫
時眼睛無法睜開，嘴唇腫至無法
吞口水，更遑論進食，有時候
甚至會呼吸急促，需要即時到
急症室求醫。幸好黃先生當時
已確診，有緊急藥物可以使
用，否則可能要剖開氣管插
喉才能呼吸。

►黃先生的近照，服新藥後不再擔心病發危及性命，神情從容。



有框眼鏡，但當眼腫時，有時連有框眼鏡都無法架上……」Allie說。

父母帶Allie見過不少醫生，都沒有定論，只是處方了抗敏藥。直至年前親友介紹她見兒童免疫、過敏及傳染病科專科陳偉明醫生，陳醫生細心了解病歷後，為Allie進行血液檢查，發現她的血清補體指數略低，而C1蛋白酶水平正常。

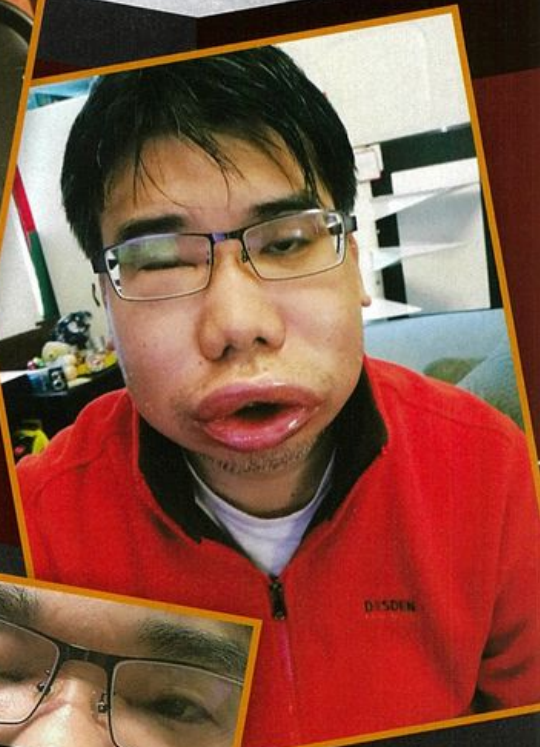
陳醫生再追查，發現Allie父母過去亦曾經出現過一至兩次輕微手腳腫脹的情況，他們當時都不以為意沒有求醫。陳醫生其後建議Allie和家人一同接受基因檢測，終確認父母、Allie和弟弟，都帶有遺傳性血管性水腫疾病基因。

遺傳性血管性水腫患者常見的腫脹部位



▲黃先生病發時手部亦會腫脹，影響日常活動。

▲黃先生病發時，眼、面龐、鼻和雙唇腫脹嚴重。



◀上圖顯示黃先生病發時右眼水腫嚴重，左眼相對輕微；下圖是沒有病發時的對照。

缺乏C1抑制蛋白酶

養和醫院兒童免疫、過敏及傳染病科專科陳偉明醫生說，遺傳性血管性水腫屬較罕見的病症，研究指平均五至六萬人有一名患者。

「遺傳性血管性水腫 (Hereditary Angioedema，簡稱HAE) 患者是由於基因突變或遺傳，引致身體缺乏C1抑制蛋白酶，或體內C1抑制蛋白酶功能異常。此疾病的患者身體會出現免疫發炎反應，體內會不斷產生另一種蛋白質『緩激肽』，這物質會令血管擴張，增加體液通過血管壁進入身體組織，因而形成



水腫。

與其他血管性水腫不一樣，例如由致敏原誘發的一類血管性水腫，大多會伴隨蕁麻疹、風癩、痕癢等徵狀，但遺傳性血管性水腫患者，只會出現水腫而不會痕癢或有蕁麻疹。」陳醫生說。

遺傳性血管性水腫可以影響身體任何部位，最常見腫脹位置包括手腳、面部、腹部、咽喉、腸胃等，突然腫脹的情況可以很嚴重，例如眼腫至無法張開眼睛、影響視力；嘴唇腫脹會影響進食；鼻黏膜腫脹就會鼻塞。

其中最危險是咽喉腫脹，特別當腫脹影響主氣管，由病發到完全阻塞主氣管可能只是數分鐘，未有及時處理可導致窒息死亡。患者病發時主要出現局部性腫脹，而非全身性，所以受影響的位置並不是左右對稱，一般徵狀會維持三至五日才消退，患者



►由於屬遺傳性疾，患者確診後需要追蹤家族成員是否有致病基因。



►如懷疑患上遺傳性血管性水腫，會安排抽血檢驗相關蛋白質及補體水平。

期間會感到非常辛苦，腫脹也十分影響患者日常生活。

一般血管性水腫可以由很多原因誘發，例如過敏、溫度變化、濕度變化、撞擊、磨擦、接觸等，但遺傳性血管性水腫患者病發前未必會有明確的誘發因素，而且誘因也是因人而異，常見的誘因包括壓力、輕傷、手術、感染、荷爾蒙影響等。

陳醫生說，文獻記述病人狀態差、睡眠不足、感冒、接受完牙科程序如洗牙或脫牙等，都有機會刺激病人身體因而病發。由於沒有特定誘因，所以無法預計何時病發，難以預防。

急性治療及長期控制

由於此病較罕見，加上血管性水腫可以由其他原因引致，縱

使大部分病人在青少年時期開始病發，但不少患者病發多年，多番求醫都未能確診。他們也有機會被當作一般過敏症治療，獲處方抗敏藥或類固醇，然而這兩種藥物都無法消退遺傳性血管性水腫的病徵。

「數據顯示遺傳性血管性水腫患者在一生中有一半機會出現咽喉腫脹，萬一影響氣管時會令患者有生命危險，故需要從一般血管性水腫病人中，找出這班遺傳性血管性水腫病人，對症下藥。」陳醫生說。

診斷遺傳性血管性水腫主要透過臨床病徵、追查病歷，以及追查家人是否有同類情況，如有懷疑就需要為求診人士驗血，檢查相關免疫系統指數是否異常，包括血清補體4（簡稱C4）下降、C1抑制蛋白酶水平下降等。如果這些指標都符合診斷標準，就可以確診遺傳性血管性水腫。

確診後會安排相關的基

遺傳性血管性水腫沒有特定誘因引致病發，但文獻記載曾經有患者接受牙科程序後病發。



黃先生參加試藥計劃，服藥後縱使仍會水腫，但程度較輕微，未試過要入急症室。



士，有機會在沒有先兆下突然咽喉腫脹，阻塞氣管而致命，因此若發現患者的家人同有致病基因，有

之後再用預防藥物控制病情及預防發作，目的是希望減少發作頻率和嚴重程度，有多種藥物可選擇，主要是補充C1抑制蛋白酶以及抑制免疫系統。早期藥物副作用較多，療效亦只有四至五成。現時新式口服藥劑

因檢查，同時因應情況建議病人的兄弟姊妹及父母進行基因檢測。

陳偉明醫生指出，遺傳性血管性水腫大多以顯性遺傳模式遺傳致下一代，而帶有致病基因的人士就會患上此疾病，若父或母帶有致病基因，其子女就有二分之一機會遺傳這疾病，亦有罕見個案是患者自己出現基因突變而發病。由於帶有此致病基因的人

需要一同接受治療。

治療分為急性及長期兩種，急性治療的目的是幫病人盡快消腫。由於發病原因是缺乏C1抑制蛋白酶，情況危急的病人可以即時注射血清，補充所缺乏的C1抑制蛋白酶，或直接注射化學合成的C1抑制蛋白酶；若呼吸困難就需要用氧氣或呼吸機輔助。

▼很多患者在病發時都需要到急症室，注射急救藥物。

急症室
Accident & Emergency
Department



認識 HAE

遺傳性血管性水腫，簡稱HAE，是一種可以危害生命的罕有遺傳疾病，每五至六萬人中便有一個個案。它是由體內C1抑制蛋白酶缺乏或功能異常引起。

HAE徵狀包括身體各部位（包括手、腳、面部和氣道）腫脹。在某些情況下，腸壁腫脹會導致腹痛、噁心和嘔吐，情況可持續數天。

當患者發生咽喉腫脹時特別危險，可能導致窒息死亡。

資料來源：HAE遺傳性血管性水腫病人組織

遺傳性血管性水腫會導致身體不同部位出現腫脹，最嚴重咽喉腫脹，會影響呼吸，甚至窒息。

作用減少，預防發作的有效度達九成。不同藥物都有不同副作用，所以初期服用時要小心觀察。

一家四口一同治療

因眼腫求醫而確診遺傳性血管性水腫，並發現父母及弟弟都有致病基因的Allie，一家人都已開始接受治療及服用藥物。

「遺傳性血管性水腫分一型及二型，一型患者的C1抑制蛋白酶水平低，二型的C1抑制蛋白酶水平則正常，只是蛋白酶的功能異常，所以這位病人屬於二型。初期驗血她的指數變化並不明顯，因此要進行遺傳基因檢測才能確定。」陳醫生說。

十二年前確診的黃先生，由於傳統藥物無法有效控制病情，每年仍然病發三至四次，每次都要入急症室。兩年前他參加新藥研究，有效舒緩身體腫脹反應，至今雖然每兩、三個月都會發作，但沒有以往般嚴重，至少不用再入院已讓他十分感恩。然而他擔心日後藥物推出市場後會價格高昂，他和病友希望政府能關注，把藥物納入資助名冊中。圖