



罕見遺傳病

在云云疾病中，有一些病症被稱為「孤兒病」，患者人數少，缺乏社會關注，同時藥物選擇少或費用十分高昂，病人只能默默忍受煎熬，直至離世。結節性硬化症就是其中一種「孤兒病」，屬罕見遺傳病，一直沒有根治藥物，直至近年才出現能夠較有效控制病情的藥物，但一年藥費達數十萬，叫一般病人如何負擔？

撰文：陳旭英 攝影：李宇家 設計：張均賢

▲林德深醫生說，結節性硬化症屬顯性遺傳疾病。



結節性硬化症

方宇背部皮膚的結節。



正

午烈日當空下，十六歲的方宇由校車送到居所附近車站，甫下車見到等候迎接的父親，便緊握他的手，一邊說着今天學校發生的事情，一邊步行回家。

路過的行人或者會對這對感情深厚的父子很是羨慕，但他們不會知道，這位父親背後付出一百倍的努力和毅力，孩子才有今天行動自如的簡單生活。

方宇父親Andy說：「兒子在四個月大時經常哭叫，哭叫時身體有點抖動，類似抽筋，於是帶他求醫，醫生確定是抽筋，並轉介方宇到公立醫院進行三項檢查，包括磁力共振、電腦掃描、腦電波測試，最後醫生一臉嚴肅地告訴我們：兒子患上『結節性硬化症』，當時是我第一次聽到這個疾病名稱，我完全不知道到底兒子發生甚麼事……」

之後醫生進一步解說方宇日後可能會遇到的情況，包括無法



▲二〇一七年立法會公聽會上，有結節性硬化症患者講述患病苦況。

▼結節性硬化症病友成立協會，分享資訊、互相扶持。

步行、經常抽筋，及智力受損。而醫院可以提

供的，是針對不同病徵予以治療，並即時撰寫轉介信給他申請排期接受物理治療、職業治療、言語治療等訓練，希望幫助方宇學習自我照顧及過正常生活。

自此，Andy和兒子便開始一星期數天，每次從新界住所來回四小時到港島大口環根德公爵夫人兒童醫院接受治療。雖然路途遙遠，但Andy說有機會做各種訓練已經很感恩。

回家後Andy亦要勤力為兒子進行肢體鍛鍊、肌肉張力訓練等等，期間方宇會因為疼痛或不舒服而尖叫，差點被鄰居誤以為他虐兒。

方宇年幼時抽筋發作次數頻



十六歲的陳方宇和爸爸感情深厚。

繁，每天逾一百次，令只能在旁陪伴的父母十分心痛。而不斷抽筋亦會損害腦部發育，方宇被評定中度弱智，及有自閉症。

大腦皮層結節硬化

到底甚麼是結節性硬化症？

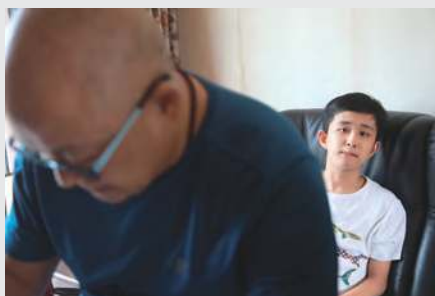
養和醫院醫學遺傳科主任林德深醫生說，結節性硬化症

(Tuberous Sclerosis Complex, TSC) 屬罕見遺傳疾病，由於患者少，一向缺乏關注，患者亦難以負擔高昂的藥費。直至三年前有患者出席立法會公聽會

講述缺乏藥物資助的



方宇一見到爸爸便緊握他的手。



陳爸爸以愛育出方宇善良和開心的性格。

苦況，才逐漸引起大眾關注。但諷刺的是，其中一位病人於公聽會後不足兩周便去世，她同樣患有結節性硬化症的女兒，在接近十個月後才獲政府藥物資助。

當患上罕見疾病，注定人生路途坎坷。林德深醫生說，過去數十年治療過多名結節性硬化症病人，深明病人在缺乏支援下的苦況。而過去的治療，主要是針對病徵的紓緩，即頭痛醫頭，腳痛醫腳。

結節性硬化症如何影響病人，他們會有甚麼病徵？林醫生說，因應病情的嚴重性，患者會在不同階段出現不同病徵，如果在兒童階段發病，則有數個特徵。

他解釋：「結節性硬化症患者的大腦皮層會出現一些改變，或產生結節性硬化，引發以下病徵，例如抽筋或『發羊吊』、智力問題、影響大腦發展、神經產生病變等；有部分患者會影響神





經系統運作，亦有部分患者會出現自閉症及弱智。」

皮膚的結節病徵

患者亦會有皮膚結節徵狀。

林醫生解釋，皮膚與大腦發展的細胞屬同一種類，當大腦皮層有病變，皮膚表層亦可以出現病變，「例如有兒童患者在八、九歲時面部鼻翼皮膚突然出現很多『暗瘡』，但其實並不是暗瘡，這類位於鼻子與鼻樑兩旁，凸起一顆一顆的東西，外貌像暗瘡，但觸感是硬的，與腦內的病變相似，都是一粒粒的結節。」

部分患者會出現皮膚色素改變，但不像白化症般的全身色素改變，而是在不同部位出現一些細小點或面積較大的皮膚色素改變，觸摸時帶有粗糙感覺；有些患者會在前額、背部出現輕微突出的色素改變；指甲縫或指甲周邊也有機會出現纖維瘤。

這類纖維化現象亦會影響口腔，例如牙肉、舌面或口腔內的細胞。

另外亦有一些較不常見的徵狀，例如兒童患者的腹部輕微脹大，追查下發現腎臟出現結節硬化。硬化情況可以影響腎臟的結

構及功能，例如出現小便帶血、腎臟囊腫等。

兩個基因主宰病變

患者的心臟亦會受到影響，

例如心包出現結節性病變，可引致心律不正或心臟功能問題，這些問題可以在患者兒童成長期間發現。

林醫生說，現時產前診斷技術先進，結構性超聲波可以在胎

經過不斷地努力鍛鍊，方宇的肢體力量十分強。



經過長年訓練，方宇現在可以準確揮拍打羽毛球。



兒時期發現部分問題，例如心包是否不正常、腎結節問題等。

「在胎兒發育時已經可以見到結節形成，但如果只有輕微纖維化，或結節還是很細小時，在超聲波中就未必能見得到。而心包或腎囊病徵，一般都需要在胎兒二十至三十週時才能見到。」林醫生說。

結節性硬化症屬遺傳疾病，即病人變異的基因有機會遺傳至下一代，也有可能是自身基因突變引致。林醫生指出目前發現兩個可導致結節性硬化症的基因突變，包括TSC1及TSC2，這兩個基因同屬於抑制腫瘤器（tumor suppressor）。

「這兩個基因控制身體製造不同蛋白，它們互相協作，其功能能是控制細胞正常生長，發揮調節作用避免細胞胡亂生長。如果其中一個基因變異，其製造出來的蛋白功能受影響，難以控制細胞正常生長，故容易出現病變。」



▲方宇曾需要服用多種藥物，目前病情受控，只需服用部分藥物。

讓出用藥機會

予年幼病童

早期治療結節性硬化症病人，只能針對病徵治療，例如有抽筋就服用止抽筋藥、若腎囊影響腎功能就要控制血壓、如有心臟問題則需由心臟科醫生跟進及處方藥物控制。

幸運地近年醫學界掌握疾病機理並成功研發藥物，可以控制細胞正常運作不會胡亂生長，不過由於科研成本高昂，加上患者少，故藥物十分昂貴。

其中一種有效藥物 Everolimus，藥費每月三萬餘。在本港，經過病人家屬多番爭取，



▲認數字和顏色是方宇的弱項，所以要天天訓練。

醫學遺傳科追查基因

林德深醫生說，目前全港有約二百八十多名結節性硬化症病人。疾病基因以顯性遺傳方式，傳給下一代，即父或母其中一人帶有其中一個突變基因，下一代便有百分之五十機會遺傳此疾病。

即使父母的TSC1及TSC2基因都正常，但嬰兒在成胎時亦可能因為其中一個基因出現變異而得病，方宇便是這一類。

「結節性硬化症屬於常染色體顯性遺傳模式，即兩個基因其中一個產生變異，都有可能發病，並發展出不同病情。有些患者較多心臟問題，有些較多腎臟問題，有些較多腦部問題等等。若父母其中一人患病，不論兒子或女兒，都有一半機會遺傳到這個疾病。這種顯性遺傳，會一代一代傳下去。」林醫生說。

當懷疑求診者可能患上結節性硬化症，醫生在追查時會了解其家族病史，包括進行基因檢測追查父母是否有突變基因，之後再檢查其他家族成員包括兄弟姐妹是否同樣有此基因。

如夫婦其中一人帶有突變基因，可透過體外受孕療程配合胚胎植入前基因測試，選取不帶疾病基因的健康胚胎植入母體，避免疾病遺傳給下一代。另外亦可以於胎兒十周時進行絨毛檢查，或在十五周時進行羊膜穿刺檢查，如發現疾病基因，父母可考慮選擇人工流產。

▶通過基因檢測，可以及早知道胎兒是否患上一些遺傳疾病。



近年政府已將藥物納入資助名冊，但病人需要達到一定條件，例如腫瘤有星形細胞及影響腎臟，才符合資格。

方宇今年被判定符合資格服用新藥，然而Andy將這個寶貴的配額，讓給更有需要的年幼病友。

「方宇在我們全力照顧下，雖然有心包病變及腎結節，但慶幸能平安成長。年幼時的抽筋問題，隨着日漸成長已極少發作；七年前因腦部出現結節擠壓腦室而要進行大手術清除，都能平安度過，我們十分感恩。」

方宇現時服用其中一



▲方宇的家人經常帶他去旅行，圖為他在台中機場等候上機回港。



▲方宇有很好的自理能力，可以自己收拾書包。

款藥物，與Everolimus一樣都能阻止細胞胡亂生長，目前病情控制得不錯。愈早服藥對控制病情愈有利，我們希望年幼病友能及早服用這有效藥物，所以把名額讓出。」Andy說。

對於方宇走過崎嶇的成長路，自小要綁住雙腳學站立，三歲才能扶着牆走出第一步，五歲才說出第一個字，但Andy說已經看到兒子的努力和成果。

「我看到不少兒童患者努力多年都沒有改善，方宇則逐步有進展，而他是個開心的孩子，有一定的自理能力，我們實在很滿足。」Andy望着正在整理書包的兒子說。閱