

每月藥費3萬

穎淇命懸一綫



立法會社福界議員張超雄(中)帶領一眾罕有遺傳病患者到禮賓府請願，希望得到政府醫療上的資助，讓他們活下去。
(周詠瑤攝)

港未設有關產前檢驗

不治之症

龐貝氏症及黏多醣症均為罕有遺傳性疾，本港約有10人患上龐貝氏症，黏多醣症則有約30人。這兩種疾病雖是不治之症，但有兒科學系教授卻指，本港尚未有機構能為首次懷孕的婦女，於產前抽取胎兒的基因作有關檢驗。

龐貝氏症 可致心臟衰竭

龐貝氏症屬先天性遺傳疾病，患者體內缺乏一種分解肝醣的酵素，因而影響肌肉活動能力，出現如肌肉衰弱、進食困難、心臟及肝臟日漸肥大，逐漸演變成心臟衰竭。患有龐貝氏症的兒童，壽命一般較短，平均也活不過3歲。

黏多醣症亦是遺傳基因所引致的先天性疾病，成因是細胞缺乏能將黏多醣分解的酵素，黏多醣因而堆積，損及病童的視覺聽覺，令其眼角膜混濁而逐漸失明，骨骼關節亦會僵硬屈曲。黏多醣的堆積是個漸進過程，因此孩子剛出生時並無異樣，但病人平均只可活到20歲。

兩種遺傳病知多些

	龐貝氏症	黏多醣症
病徵	肌肉衰弱、進食困難、心肝臟日漸肥大，導致心臟衰竭	視力聽覺衰退、關節僵硬變形，眼角膜渾濁而逐漸失明
平均壽命	3歲	20歲
每月醫藥費	3萬元	約7萬元
患病人數	約10	約30

資料來源：香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組

中大兒科學系副教授韓錦倫指出，龐貝氏症及黏多醣症雖均屬遺傳性疾，但因太過罕見，香港胎兒遺傳病篩查又只包括唐氏綜合症的檢驗，故市民未能在第一胎胎兒出生前，確定他們是否罹患此症。

不過，龐貝氏症及黏多醣症患者的父母，可在懷有第二胎時，抽取羊水胎兒的基因，並與患有這兩種病的子女的基因，在澳洲或英國分析及配對抽驗。