

罕有遺傳病系列報道 (四之三)

結婚三年 突患慢性腎衰竭 惡疾纏身 為愛妻撐下去

積極面對 常言33歲是男士黃金時期，他卻在此時確診罕有病法布瑞氏症，腎功能僅剩兩成，須隔日洗腎。突如其來的噩耗，他曾意志消沉；才振作過來，卻被公司解僱。未來路縱難行，李家駿已決定積極面對，因他不願這麼快離開結婚三年的太太。 記者：譚琦恩

前 年八月，由於發燒兩周仍未痊癒，家駿在醫生轉介下到化驗所驗血，結果發現血液內尿酸濃度極高，確診慢性腎衰竭。為何如此年輕得病？經過兩個多月檢查，醫生發現家駿部分基因異常，證實他患有罕有遺傳病法布瑞氏症（見另文）。「當時完全不認識此病，第一反應係『咁好彩？』」

睹太太偷哭 內心自責

難以接受患病的事實，有半年時間，家駿情緒一直很低落，幸太太令他走出陰霾。他憶述當時常常看到太太偷哭，內心很自責；及後經兩、三次與太太討論病情，終令他想通：「覺得與其消極，不如主動去面對，看看可否醫好，始終唔想咁快離開太太。」

惟受病情影響，家駿需經常請假到醫院洗腎，他亦因此不獲電腦公司續聘。不幸中之大幸，家駿去年10月

獲醫管局資助，使用酵素替代療法，藉此減慢病情蔓延至心臟及腦部等器官的時間。

難找工作 再培訓重新出發

近半年，家駿身體情況好轉，嘗試再找工作，可惜找了五、六份工作，全部杳無音訊，相信與家駿履歷表上的「法布瑞氏症患者」不無關係。他慨嘆，以往認為只要肯做，找工作並非難事，但現時卻有很多限制。

他解釋，由於左手有數個洗腎傷

8小時

去年六月，家駿開始在家中自行進行血液透析（洗血），每次約八小時。由於洗血時間較在醫院進行時更長，其身體及精神狀況都得到改善，病痛亦明顯減少。



家駿確診法布瑞氏症後，常常看到太太偷哭，內心自責，決心積極面對。



家駿現時最擔心的是今年能否續獲批藥物資助。

(朱永倫攝)

口，拿重物時或會流血不止，因此不能做體力勞動的工作。至於「老本行」電腦支援則需求不大，亦難以找到願意讓他經常告假的公司。「目前打算報讀一些再培訓課程，如寫網頁及大廈保安，希望增值後較易找到工作。」

為減輕太太在經濟上的負擔，家駿渴望找到安定的工作。他表示，太太既要工作，回到家亦要做家務、照顧他。「自己仲後生，亦唔想好似寄生蟲咁，希望有番啲貢獻！」

現時家駿每年藥費高達數百萬元，他希望以努力工作，回饋社會對他的支持。

染色體病變 半數35歲前腎衰竭

法布瑞氏症（Fabry disease）是一種罕有遺傳病，得病機率為一萬七千分之一至十一萬七千分之一；成因是X染色體出現病變，導致身體無法分解醣神經胺醇脂質（glycosphingolipid），令其堆積在細胞質及溶小體中，引發多處器官病變。

瑪麗醫院腎病科專科高級醫生王依滿指，此病主要受影響的器官為腎、心臟、腦部及皮膚；其中五成患者會在35歲前出現腎衰竭。

與龐貝氏症不同，此病兒童期患者病徵更輕微，大多為手腳神經痛及皮膚有紅點等，長大後病情才逐漸加劇。王表示，洗腎及神經痛等都大大影響患者生活質素，建議他們盡早接受酵素替代療法，延緩病情惡化。