

晴报

医心直说

2月19日见报

脑神经内科专科医生李至南

跨专科团队治疗庞贝氏症

庞贝氏症是一种罕见的遗传病，因为染色体出现病变，患者缺乏一种特殊的酵素，令多余的肝醣无法被分解，逐渐伤害肌肉的功能。据估计，全球约 40,000 新生儿中有一名患此病，本港则估计至今有逾 10 人。庞贝氏症虽然罕见，但仍有机会发生，公众对此病多一点认识，可早一点处理。

庞贝氏症在出生时就存在，但症状并不会实时表现出来，根据发病的年龄，庞贝氏症病人可分为婴儿型和晚期。婴儿型患者病情较严重，通常在出生后 12 个月内病发，出现肌肉无力、心脏肥大和呼吸系统不正常等；晚期患者以青年和中年为主，病发时会出现肌肉无力，尤其近端肌肉，如下肢腰颈情况较明显，因此有可能导致吞咽困难等问题，严重的会引导心衰竭、肺功能下降等并发症。

成年人要诊断庞贝氏，可先接受抽血检查，再接受肌电图检查，了解肌肉组织甚至利用微创手术抽取皮肤组织协助确诊。

庞贝氏症一般需要跨专科的团队，包括神经内科、呼吸科、心脏科、营养师、物理治疗师等不同专业共同治理。另外，合适的病人亦须接受酵素替代疗法，定期注射酵素，减慢病情恶化的速度。