

晴報

醫心直說

2月19日見報

腦神經內科專科醫生李至南

跨專科團隊治療龐貝氏症

龐貝氏症是一種罕見的遺傳病，因為染色體出現病變，患者缺乏一種特殊的酵素，令多餘的肝醣無法被分解，逐漸傷害肌肉的功能。據估計，全球約 40,000 新生嬰兒中有一名患此病，本港則估計至今有逾 10 人。龐貝氏症雖然罕見，但仍有機會發生，公眾對此病多一點認識，可早一點處理。

龐貝氏症在出生時就存在，但症狀並不會即時表現出來，根據發病的年齡，龐貝氏症病人可分為嬰兒型和晚發期。嬰兒型患者病情較嚴重，通常在出生後 12 個月內病發，出現肌肉無力、心臟肥大和呼吸系統不正常等；晚期患者以青年和中年為主，病發時會出現肌肉無力，尤其近端肌肉，如下肢腰頸情況較明顯，因此有可能導致吞嚥困難等問題，嚴重的會引導心衰竭、肺功能下降等併發症。

成年人要診斷龐貝氏，可先接受抽血檢查，再接受肌電圖檢查，了解肌肉組織甚至利用微創手術抽取皮膚組織協助確診。

龐貝氏症一般需要跨專科的團隊，包括神經內科、呼吸科、心臟科、營養師、物理治療師等不同專業共同治理。另外，合適的病人亦須接受酵素替代療法，定期注射酵素，減慢病情惡化的速度。