

医心直说

见报：2 月 26 日

给罕有病患者多一点爱

最近一宗一名抗病 17 年的「杜兴氏肌肉萎缩症」的 23 岁青年在梦中离世，其父母讲述儿子自 6 岁起病发，虽然要长期接受治疗，并靠轮椅代步，缺乏自理能力，但他仍然坚强乐观面对。他的父母忍受着丧子之痛的同时，亦不忘勉励病者及家人要积极抗病，无私之情无不令人动容。

「杜兴氏肌肉萎缩症」是神经肌肉疾病的其中一种，另一种较为人知的是「庞贝氏症」，同样是一种罕有且足以致命的遗传病。而且庞贝氏是一种隐性遗传病，即患者必须有两个不正常基因才会发病。若父母各自带有一个不正常的 GAA 基因，他们便只是带因者，通常都不会发病。不幸地，若父母同是带因者而同时遗传了该两个不正常的 GAA 基因给孩子，该孩子便会成为庞贝氏症患者了。

像「杜兴氏肌肉萎缩症」和「庞贝氏」症这类罕有病患者的寿命一般都较短，病患者中有一半为小孩，如他们能早日接受合适治疗（如酵素替代治疗），将有助重投正常生活甚至贡献社会。

本月 29 日的「国际罕有病日」，让我们多认识这少数的一群，给他们多一点关爱。