

醫心直說

見報：2 月 26 日

給罕有病患者多一點愛

最近一宗一名抗病 17 年的「杜興氏肌肉萎縮症」的 23 歲青年在夢中離世，其父母講述兒子自 6 歲起病發，雖然要長期接受治療，並靠輪椅代步，缺乏自理能力，但他仍然堅強樂觀面對。他的父母忍受著喪子之痛的同時，亦不忘勉勵病者及家人要積極抗病，無私之情無不令人動容。

「杜興氏肌肉萎縮症」是神經肌肉疾病的其中一種，另一種較為人知的是「龐貝氏症」，同樣是一種罕有且足以致命的遺傳病。而且龐貝氏是一種隱性遺傳病，即患者必須有兩個不正常基因才會發病。若父母各自帶有一個不正常的 GAA 基因，他們便只是帶因者，通常都不會發病。不幸地，若父母同是帶因者而同時遺傳了該兩個不正常的 GAA 基因給孩子，該孩子便會成為龐貝氏症患者了。

像「杜興氏肌肉萎縮症」和「龐貝氏」症這類罕有病患者的壽命一般都較短，病患者中有一半為小孩，如他們能早日接受合適治療（如酵素替代治療），將有助重投正常生活甚至貢獻社會。

本月 29 日的「國際罕有病日」，讓我們多認識這少數的一群，給他們多一點關愛。