

「左心室肥厚」涉基因遺傳病「法布瑞氏症」 中大研究揭遲診治致心衰竭 家族篩查率低難尋「隱形病人」 罕盟推病友綜合支援服務

[香港，出版日期待定]

心肌肥厚、心臟衰竭是嚴重的心臟疾病徵狀。中大醫學院最新研究證實，部分出現輕微「左心室肥厚」的病人，原來患有基因遺傳病「法布瑞氏症」，卻一直未被診斷。事實上「法布瑞氏症」患者因身體無法製造足夠酵素，導致細胞內的代謝廢物「醣脂質」未能被分解，繼而積聚在心、腦、腎等器官，造成心臟衰竭、中風或末期腎病等可致命的病症。有病人因病情嚴重而要進行心瓣置換手術。

專家引述研究顯示，每一名「法布瑞氏症」患者接受家族篩查時，有機會發現多五位家族成員同樣患病，呼籲患者及家屬正視，尋求醫學遺傳服務，以便儘早跟進及治療。為協助受「法布瑞氏症」影響的家庭，香港罕見疾病聯盟正推出綜合支援，包括提供遺傳諮詢服務。

香港中文大學醫學院在《Journal of Clinical Medicine》發表醫學研究。是次研究在 2020 年 3 月至 2022 年 8 月期間進行，邀請了 426 位患有「左心室肥厚」（即左心室壁大過或等於 13 毫米）的病人參與「法布瑞氏症」篩查，參加者獲安排檢測酵素水平及基因排序，以確定是否患上這種基因遺傳病。

3 人延誤多年才確診 現心臟衰竭心瓣脫垂

臨床研究發現，在參與篩查的 426 位「左心室肥厚」患者中，共有兩男一女經基因測試確診「法布瑞氏症」。確診者的平均年齡為 69 歲，全部也有高血壓。分析發現，一名 72 歲男病人在 50 歲左右便安裝了心臟起搏器，翌年再接受腎臟移植手術；另一位 71 歲男患者確診「法布瑞氏症」，他同時患有心房顫動及「左心室肥厚」，最終要接受心瓣置換手術。

領導研究的中大醫學院內科及藥物治療學系心臟科教授李沛威醫生直言「法布瑞氏症」在「左心室肥厚」患者中的確診比率不算低，「很多即使心肌肥厚不是很嚴重的病人，為他們檢驗後，就確診是『法布瑞氏症』。」

李沛威教授分析，這些病人因延誤斷症，至確診「法布瑞氏症」時已病情嚴重，出現心臟衰竭，其中因心瓣脫垂而要動手術換心瓣之病人，其心瓣問題亦由「法布瑞氏症」所致。

他強調「法布瑞氏症」在本地的發病率不算低，醫護人員應考慮將左心室肥厚病人納入篩查，尤其是治療後，左心室肥厚或其他心臟問題未能改善，不應因患者有高血壓或心臟瓣膜疾病，就排除檢測法布瑞氏症。



隱瞞患病拒家族篩檢 心臟結滿疤或無法用藥

由於「法布瑞氏症」屬基因遺傳病，研究團隊發現，目前「法布瑞氏症」患者的家族篩查率偏低，「法布瑞氏症」確診者的家族中，共 18 人有患病風險，只有 3 人（17%）接受篩查。主要原因是病人與家屬也不明白篩查的重要性，當家人有機會患病，若儘早篩查並確診，有機會早點治療，病情會改善得更快。李教授解釋，心肌肥厚會加劇，繼而發炎、結疤及纖維化，拖延病情有機會不獲當局處方藥物：「若在多年後，心臟已結了很多疤，可能不適合治療了。」

香港中文大學醫學院內科及藥物治療學系臨床榮譽副教授盛斌醫生表示，從醫生臨床角度，會建議患者家屬接受篩查：「醫生會將醫學資訊告訴有風險的家庭，遺傳諮詢很重要，最後由家人在正確認知下作決定。在我們的角度，這病已有藥醫，我們鼓勵家庭成員做篩查，醫生便可在病情較早時介入，令健康狀況有改善。」目前公立醫院會按患病類型及病情處方合適藥物，包括「酵素替代療法」或「小分子治療」。

公院提供兩類治療 患者用藥比率約四成

盛醫生說，本港歷年共有超過 100 名患者確診「法布瑞氏症」，當中四分三為男性。按病症類型劃分，少於一成患者屬於「經典型」，在兒童及青少年期已發病，包括皮膚出紅點及神經痛，病情隨年齡加重，至 30 多歲開始出現心臟、腎臟或腦部病變；餘下大部分屬「遲發型」患者，多涉 IVS4 基因變異，對心臟的影響最大。

現時，約 4 成病人正在本地接受治療。他指出公立醫院有其用藥指引，希望為病情合適的患者安排治療，例如驗出致病基因但器官未受影響、器官問題主要由其他疾病引起的病人、或器官衰竭已屆末期的患者，並不適宜接受治療。

事實上，經今次研究確診的三位病人中，72 歲男患者在 2022 年 7 月接受「酵素替代療法」，其運動耐力有所提高；71 歲男患者亦在 2023 年 7 月完成心瓣手術後開始用藥。另外一位 65 歲女病人仍在跟進中。

四兄弟接受篩查三人確診 大哥用藥後體能改善

年約 53 歲的陳先生(化名)，在家裡四兄弟中排行最大，他十多年前因胸口隱隱作痛，一直在公立醫院心臟科覆診，數年前證實有心肌肥厚。至去年在內地醫院驗血，偶然發現患上「法布瑞氏症」，經轉介回本港醫院跟進，數月前開始接受「酵素替代療法」，體能便明顯改善：「用藥前，上一層樓梯已好辛苦；用藥後可行到五至六層，休息一下又繼續。行平路，以前行一、二百米已經要啞氣；用藥後可以行長些，沒有那麼累。」

當知道「法布瑞氏症」是遺傳病，陳先生立即通知三位弟弟接受家族篩查，期望他們一旦患病也可儘早治療，「如果發作了才檢查就太遲」。結果，二弟及三弟確診，但未有病徵；四弟則沒有「法布瑞氏症」。作為大哥，他很愛惜弟弟：「幾兄弟做了檢查沒事，我很為他們開心。」



「一定多謝哥哥！因為他提這個家族遺傳病，幾兄弟才會去檢查。」二弟解釋，自己當時為著健康及對下一代負責，願意接受篩查，目前沒有徵狀，會隨遇而安。他又主動告訴三名子女自己確診，其 24 歲大女兒遂往接受檢查，亦發現有心肌肥厚，稍後或再進一步接受篩查。

助患者照心臟超聲波 長遠冀促成病人組織

香港罕見疾病聯盟（罕盟）會長曾建平指出，罕見疾病患者面對診斷難、治療難及用藥難的問題。成年後發病的罕見病，病徵與一般常見病相同或類似，更加容易漏診和誤診，對醫護人員和患者都是挑戰。「法布瑞氏症」是一個典型例子，由於其病徵與其他心臟病的徵狀類近，令確診率偏低。今次研究向「左心室肥厚」病人進行針對性的篩查，讓病人及早獲診斷，無疑是提昇法布瑞氏症確診率的有效方法之一。他期望研究結果可在臨床上應用，由於這類篩查不是醫管局的常規服務，他呼籲醫護人員對有關病徵提高警覺，主動為病人進行篩查；病人對自己的診斷有懷疑時，也應主動向醫護人員查詢，並尋求轉介接受醫學遺傳服務。他冀透過公眾教育及遺傳諮詢，令確診者家屬不再「朦查查」，以確定自己是否患病、攜帶問題基因或完全沒有被遺傳，儘早為所需的醫療服務作規劃。

現時，罕盟為合資格的患者提供遺傳諮詢服務的資助，亦有資助「法布瑞氏症」患者接受心臟超聲波檢查服務。罕盟會繼續與醫學界合作，由診斷「法布瑞氏症」至確診及跟進等方面，為受影響的家庭提供綜合支援服務。同時，罕盟十分鼓勵本地「法布瑞氏症」患者成立病人組織，以促進診治和疾病管理的資訊交流，凝聚力量，互相扶持。

關於 香港罕見疾病聯盟

香港罕見疾病聯盟（簡稱「罕盟」）為政府認可的註冊慈善團體（註冊編號：91/16233）。罕盟成立於 2014 年 12 月，是全港首個由跨類別罕見疾病患者和親屬組成，並得到有關專家學者支持的病人組織。罕盟代表患者和照顧者，致力透過與持份者協作，提升對罕病的認知，共同推動改善罕病政策和服務，令罕病患者的醫療、社會支援、教育、生活等各項基本權利，與其他所有市民一樣得到尊重和保障。

網址：<https://rdhk.org>

傳媒查詢

香港醫護聯盟（社會企業）
黃敏兒 Amy Wong
電話：9433 3297
電郵：amy@healthcall.hk

###