



香港罕見疾病聯盟
RARE DISEASE HONG KONG

「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH)」 病人治療需要及生活質素調查報告

2025 年 2 月

目錄

	<u>頁碼</u>
一. 引言	3
二. 「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH)」簡介	4
三. XLH 病人治療需要及生活質素調查的研究方法	6
四. 調查結果	7
(一) 從發病至確診	7
(二) 傳統治療及其副作用	11
(三) 情緒健康與社交生活	14
(四) 照顧者的身心狀況	16
五. 報告建議	21
(一) 擴大新治療的臨床研究及應用	21
(二) 全面提供一站式跨專科治療模式	28
(三) 加強疾病管理與情緒支援	30
(四) 協助有需要的照顧者	32
六. 總結	34
七. 參考資料	35

一 · 引言

患有罕見基因遺傳病「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH)」的病人，因體內的磷酸鹽大量流失，長期出現「低血磷」的情況，導致全身骨骼發展受影響，自幼童學習站立及步行開始，就有機會形成「O形腳」、「X形腳」等下肢變形，需接受一次又一次的骨科矯正手術。當骨骼因病而變得脆弱，輕輕一跌足以造成嚴重骨折，甚或終生要以輪椅代步。XLH 其實是一種多系統疾病，除了影響全身骨骼，也會影響牙齒的生長，更會導致口腔感染，蛀牙和牙膿腫。其他健康問題包括顱縫早閉、聽力受損、耳鳴、耳聾等。

由於病徵與病情因人而異，每位 XLH 患者從小到大，所經歷的苦痛或不盡相同。XLH 發病率萬中無一，公眾認知及醫生臨床經驗有限，遲確診偶有發生。基於傳統治療對重症的效果欠佳，患者儘管按時用藥，仍有機會出現後遺症。

近年，隨著醫學界對 XLH 的認識加深，且研發出針對病源的新治療，新藥也先後引入歐美、澳洲及亞洲，包括香港在內，受影響家庭終於開始看見一點曙光。然而，距離新治療可以廣泛應用，以至患病兒童及成年人得到全面而適切的醫療服務及社區支援，還有許多里路要走。有見及此，香港罕見疾病聯盟（下稱「罕盟」）在 2024 年開展本港首個 XLH 調查計劃，透過與 XLH 患者、照顧者及專科醫生進行問卷調查及深入訪談，以了解他們在診斷、治療、病情監察、情緒健康、社交生活等方面的現況，以及對未來臨床服務和病友支援的建議。

在整理調查數據及綜合受訪者的分享後，罕盟發表這份《XLH 病人治療需要及生活質素調查報告》，旨在讓醫護界、決策者和社會大眾等持份者更明白受 XLH 影響的家庭正面對的各種挑戰，以期合力推動 XLH 在醫療及護理服務方面的改進。

罕盟感謝「罕見兒科內分泌疾病專家小組¹」協助審視本研究調查的問卷設計和分析報告，以及每位填寫問卷或接受訪問的患者、家屬和醫生，讓罕見的 XLH 被看見。

¹罕盟於 2024 年籌組「罕見兒科內分泌疾病專家小組」，成員包括畢慧文醫生、蔡祥熙醫生、傅振祥醫生、董月玲醫生和黃敏儀醫生。

二．「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH)」簡介

「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (X-linked hypophosphatemia, 簡稱 XLH)」是一種患者骨骼缺乏磷酸鹽而產生的疾病。磷酸鹽是一種由磷和氧組成的分子，健康的骨骼、牙齒、血液、肌肉都需要磷酸鹽，同時磷酸鹽也是身體有能量保持活力的關鍵。

XLH 是一種罕見遺傳性病，發病率介乎 2 萬至 6 萬份之一。²XLH 源自於 X 染色體上的 PHEX 基因發生突變，因此稱為「性聯遺傳」。由於 X 染色體上的 PHEX 基因變異，使患者的骨頭產生過多的 FGF23 荷爾蒙，導致腎臟將過多的磷酸鹽經由尿液排出體外，最終患者血液中的磷酸鹽濃度低於正常水平，即低磷血症 (hypophosphatemia)。同時，身體也無法將維他命 D 轉化成活性維他命 D，故即使患者進食大量高磷食物，腸道亦無法有效地吸收磷酸鹽。

至於 XLH 的病因，大部分 XLH 患者是從父母遺傳到這個基因突變，但約有三分之一的 XLH 患者是家族中沒有相關病史的，稱為自發性 XLH，目前還不清楚成因。

XLH 患者因持續低血磷，令骨骼生長和發展受影響，最常見是在一歲左右學習站立及走路後，腳部開始變形，出現 O 形腿、X 形腿或弓形腿，並有肌肉無力、身材矮小、出現牙齦或牙膿腫等徵狀。

診斷包括檢測血液和尿液，醫生為患者抽血檢驗時，會發現血液中的鈣質含量正常，但血磷水平則偏低；當患者接受尿液測試時，小便樣本會含有大量磷酸鹽。醫生亦會透過 X 光檢查，觀察患者的骨骼有否變形。最後，患者會接受基因測試，以確定體內 PHEX 基因是否異常。

² Tung JYL, Wong S, See QWS, Chan J, Kuong E. Use of burosumab in two young children with X-linked hypophosphataemic rickets in Hong Kong: two case reports. Hong Kong Med J 2024 Dec;30(6):506–8.

在治療方面，過往醫生所使用的傳統常規治療是為患者補充磷酸鹽 (phosphate) 及活性維他命 D (calcitriol 或 alfacalcidol) ，但這些藥物無法根治 XLH 。不少重症病人用藥後療效不理想，甚至因不斷加藥而出現併發症。近年，醫管局已引入一款生物製劑「布羅索尤單抗 (Burosumab) 」新治療，可針對性地抑制 FGF23 荷爾蒙，公立醫院現時會向病情比較嚴重的兒科病人處方這款針劑。

由於部分 XLH 重症病童會持續出現腳骨變形，影響日常步姿及走路，甚至長遠有損骨骼及關節機能，病人會獲轉介至骨科專科醫生進行評估，再決定是否要接受矯正手術，將腳骨重新拉直。若磷酸鹽過量流失未解決，下肢變形問題或再出現。

三 · XLH 病人治療需要及生活質素調查的研究方法

是次 XLH 治療需要及生活質素調查分為「問卷調查」和「深入訪談」兩部分，問卷調查在 2024 年 2 月至 8 月進行，罕盟透過 XLH 病人活動、病人組織及醫護人員的網絡，向 XLH 病者及照顧者提供實體問卷或網上問卷的連結，由受訪者自行填寫。在問卷調查期結束後，罕盟合共收到 24 份問卷，扣除 4 份內容不完整的問卷，共有 20 份 (83.3%) 為有效問卷，分別來自 7 名 18 歲或以上的 XLH 成年病人、5 名 17 歲或以下的兒童或青少年病人，以及 8 名 XLH 患者的照顧者。

罕盟完成問卷調查的初步分析，再根據受訪者的經歷及意願，邀請了兩名成年患者、一名兒童患者及兩名照顧者分別進行超過一小時的個別訪談，以深入了解他們的心路歷程與具體建議。為了更全面認識目前公立醫院在診治 XLH 病人的臨床服務，罕盟又邀請了兒童內分泌科專科畢慧文醫生，以及與骨科專科鄺宇翎醫生進行詳細訪問。

最後，罕盟整合了問卷調查結果及訪談內容，在 2024 年第四季撰寫調查報告，並在 2025 年第一季發表。

四 · 調查結果

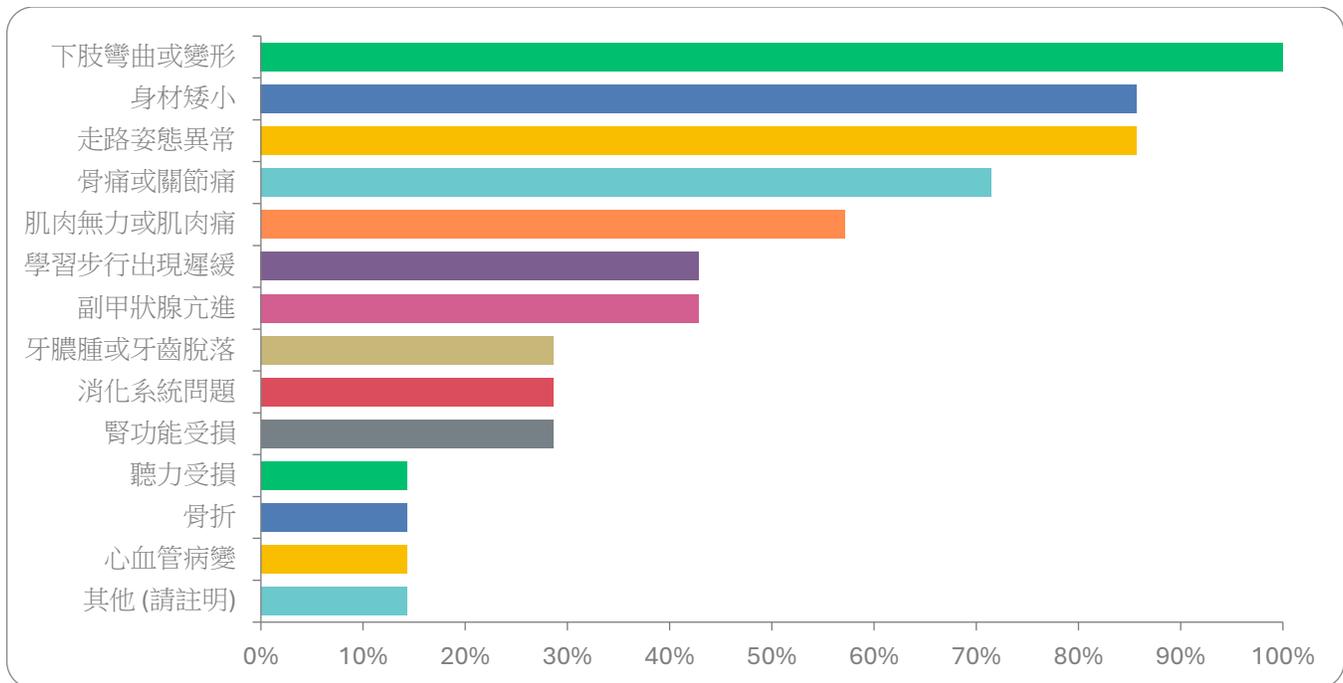
第一部分的問卷調查共收回 20 份有效問卷，成功訪問了 7 名 XLH 成年患者、5 名兒童或青少年患者，以及 8 名照顧者。本部分將根據問卷調查的結果，再透過患者、照顧者和專科醫生的分享，從發病至確診、治療副作用、情緒及社交、照顧者的身心狀況共四方面，分析患者和家屬目前的需要，以及現正面對的困難。

(一) 從發病至確診

7 名受訪成年患者年齡介乎 18 至 60 歲，85.7% 為女性，未婚及已婚各佔 42.9%，他們首次出現病徵的年齡由 2 至 13 歲不等，正式確診年齡則為 2 至 48 歲。一名現年 60 歲的女患者表示，她 3 歲開始發病，但過了 45 年之後，至 48 歲才確診 XLH。

調查顯示，大部分受訪者向兩至三位醫生求診後，方得到正確斷症。近三分之一 (33.3%) 成年患者承認，自己曾經遭「斷錯症」，被醫生錯誤診斷為其他疾病。

多數 XLH 患者在成長期間出現過不同病徵，全部受訪患者有「下肢彎曲或變形 (100%)」，逾八成半人分別有「身材矮小 (85.7%)」或「走路姿態異常 (85.7%)」，超過七成患者曾有「骨痛或關節痛 (71.4%)」，近五成七人有「肌肉無力或肌肉痛 (57.1%)」。同時，亦有大約三、四成患者已有其他器官受影響，包括「副甲狀腺亢進 (42.9%)」、「牙膿腫或牙齒脫落 (28.6%)」、「消化系統問題 (28.6%)」與「腎功能受損 (28.6%)」。(見表一)



表一：受訪成年患者曾出現的 XLH 病徵

至於對受訪成年患者的日常生活影響最大的病徵，逾七成人直言是「骨痛或關節痛（71.4%）」，其次是「肌肉無力或肌肉痛」、「下肢彎曲或變形」及「身材矮小」，分別佔 57.1%。

是次調查亦詳細了解患者骨痛或關節痛的情況，發現許多受訪者因骨痛或關節痛問題而生活質素備受影響。在受訪前的一星期，接近四成三受訪患者（42.9%）「連續 7 天」都有骨痛或關節痛，疼痛「3 至 4 天」或「1 至 2 天」者各佔 28.6%。在受訪前的一個月，逾五成七患者（57.1%）曾因骨痛或關節痛而失眠；約四成三人（42.9%）曾因疼痛而告病假；一成四人（14.3%）則曾因這問題而要取消社交活動。

骨科專科鄺宇翎醫生接受訪問時表示，骨骼成長在出生後首十多年最關鍵，體內需有正常水平的磷酸鹽及鈣質，若磷及鈣的水平失去平衡，會影響骨骼生長。因此，持續出現磷酸鹽流失的 XLH 患者，普遍較健康人士矮小。

對於不少成年患者反映長期受骨痛及肌肉痛困擾，鄺醫生解釋，由於 XLH 患者的骨頭比較軟，要應付日常站立或走路等負重活動，也較一般人吃力。當這些患者經歷了二、三十年的手腳變形，患處要長期負重，膝蓋、腳眼等位置受到多年磨蝕，容易出現早期退化，導致骨痛持續。同時，當患者已有下肢彎曲，每次站立或走路時，往往要額外運用不同肌肉、且要更費力才能完成動作，亦會造成肌肉痛問題。

個案一：XLH 成年患者 Ashley (37 歲)

現年 37 歲的 Ashley，在兩歲多時因步履不穩而獲母嬰健康院轉介至瑪嘉烈醫院跟進，其後住院半年，輾轉就醫才確診患上 XLH。除了傳統藥物治療，醫生為防她雙腿彎曲加劇，安排她在 2 至 7 歲期間戴上腳架。直至她 18 歲那年，遺傳科確定 Ashley 的父母沒有攜帶 XLH 基因，換言之，其病症由基因突變所致。受 XLH 影響，Ashley 目前身高約 1.44 米，雙腳輕微向內彎。

最困擾 Ashley 的病徵是「全天候」骨痛，她每周七天都承受著不同程度的疼痛，包括走路時很不舒服，關節位常發出「咔咔」聲響，教她擔心終有一天會關節移位或骨折。除腳痛外，8 年前其兒子出生後，她出現脊柱側彎，繼而開始腰痛、手腕痛及頸椎痛，亦牽連至全身其他部位。

「其實我無時無刻也在骨痛，只是痛的程度不同，有時很嚴重的痛，可能痛至無法起來，這是突如其來、無法預測的痛。」她續稱，「懷孕時經歷的痛是人生顛峰，最嚴重時，半夜要上洗手間，連下床也不能自己做到，為免吵醒當救護員的丈夫，要自己爬下床去廁所，我看著鐘，只是數步之路程，我用了 30 分鐘爬過去，在地上蠕動。」

Ashley 多年來遭受骨痛折騰，有時甚至有痛不欲生的感覺：「很想快點停止再痛，為何那麼久也不停？我生完第二個孩子，頸椎再引發手痛，痛至我跟丈夫說：『不如斬了我隻手下來！』」同時，她又有肌肉痛，最痛的位置是小腿及腳掌。

為應付骨痛及肌肉痛，她目前儘量不服止痛藥，多數透過外用藥膏、按摩、物理治療、脊醫及針灸處理，每月開支大約二至三千元。

由於 XLH 可影響全身骨骼，Ashley 又因耳骨問題導致聽力受損，她生孩子後的首兩、三個月，其右耳被醫生診斷為突發性神經性失聰，至今喪失了十分之一聽力。

另一方面，今次調查收集了 5 份 18 歲以下的兒童或青少年 XLH 患者的有效問卷，她們全是女性，年齡介乎 2 至 14 歲，首次出現病徵時由 8 個月大至兩歲不等，先後在 1 至 3 歲時確診。大部分人看了一至兩位醫生已獲正確斷症，但亦有病童看了十位醫生之後才獲得正確診斷。

在病徵方面，最常見的依次是「走路姿態異常（80%）」、「身材矮小（60%）」、「學習步行出現遲緩（60%）」、「下肢彎曲或變形（40%）」、「骨痛或關節痛（40%）」及「聽力受損（20%）」。至於對患病兒童或青少年的生活影響最大的徵狀，八成受訪者認為是「走路姿態異常」，認為是「身材矮小」或「學習步行出現遲緩」的各佔六成，亦有四成人分前覺得「下肢彎曲或變形」或「骨痛或關節痛」對其影響最大。整體而言，六成人承認因 XLH 病情而「延遲學懂走路」。

調查又問到患病兒童及青少年下肢彎曲或變形的程度，四成受訪者直言情況已「非常嚴重」或「嚴重」，亦有四成人屬「輕微」。至於下肢彎曲或變形的影響，六成病童說會「站立不穩」，四成人表示「走路時需要撐扶」，因而要接受「骨科手術」或「跌倒」的分別佔兩成。

(二) 傳統治療及其副作用

由於 XLH 患者的腎臟無法吸收磷酸鹽，導致磷酸鹽經尿液排出體外，最終病人體內的磷酸鹽長期處於低水平，同時身體也缺乏活性維他命 D。兒童內分泌科專科畢慧文醫生在訪問時解釋，傳統的藥物治療主要是補充磷酸鹽及活性維他命 D，其中活性維他命 D 的處方比較簡單，一日服用一至兩次；但磷酸鹽會全日不停排出體外，因此服用磷酸鹽要相當頻密，幼童一天要服用四至六次，長大後次數才可以減少。

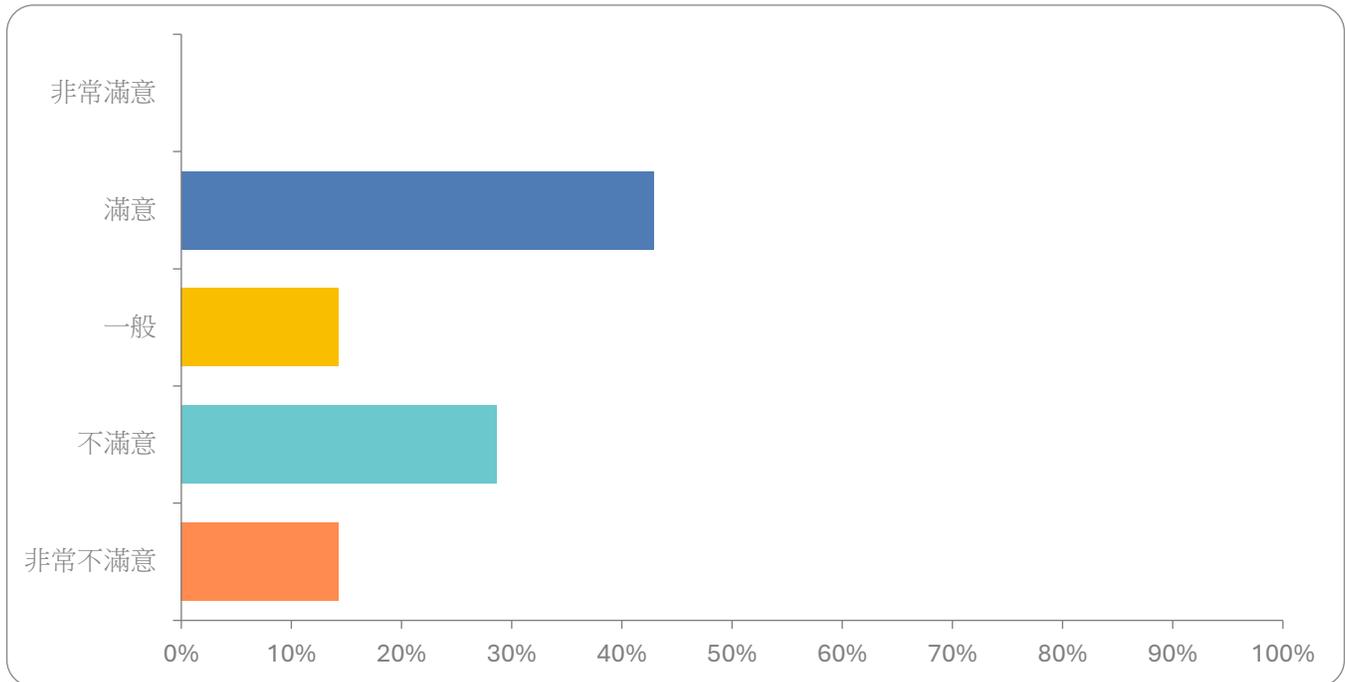
「父母想儘量配合醫生的治療，每四小時用藥，家長要調校鬧鐘，叫子女起身食藥，是要求很嚴格的治療，很影響睡眠，因為不是一天半天，而是長時間要這樣生活。到了青少年期，他們可能有些反叛，覺得為何要食藥？不想這樣，自行減藥是常見的，家長會很擔心。」畢醫生續稱。

有些病人對這種傳統治療的反應不錯，但對部分病情嚴重的患者，治療效果並不理想，他們且擔心藥物的副作用。她指出：「需要傳統治療的病人應該避免使用過多的磷酸鹽，以預防腸胃不適，持續腹瀉及副甲狀腺功能亢進，甚至副甲狀腺增生，需要接受手術治療。若藥物份量太大，也會令腎鈣化機會上升，或會影響腎功能。因此，患者要定時驗小便，檢測尿液內鈣的成分；並接受超聲波檢查。如果出現腎鈣化，雖然大多數患者的腎功能仍然維持正常，但個別個案可能會影響腎功能。」

根據今次調查的結果，在 7 名受訪成年患者當中，超過八成半人 (85.7%) 接受過磷酸鹽及活性維他命 D。用藥期間，已出現高鈣尿、腎鈣化等「腎臟併發症」、出現過腹痛、腹瀉或大便帶血等「腸胃徵狀」，以及高血鈣、副甲狀腺功能亢進等「內分泌異常」的患者，分別各佔四成三 (42.9%)。

成年患者曾接受的其他治療包括骨科手術，比率佔 28.6%，其中一名 60 歲女患者曾接受過四次手術治療。同時，有一成四人 (14.3%) 服用過利尿藥。

對治療的滿意度方面，合共四成三受訪者（42.9%）直言對治療效果「非常不滿意」或「不滿意」；亦有一成四的成年患者（14.3%）認為治療效果「一般」；覺得治療效果「滿意」的患者則佔42.9%；沒有受訪者對療效感到「非常滿意」。（見表二）



表二：受訪成年患者對目前治療的滿意程度

在 17 歲或以下的兒童或青少年受訪患者當中，八成人接受過活性維他命 D，六成人使用過磷酸鹽，另有兩成人則分別曾接受骨科手術或生長激素。而使用了磷酸鹽及活性維他命 D 的傳統治療的病童，八成人沒有任何副作用，但亦有兩成人已出現腎臟的併發症。

被問到對現行治療的滿意程度，三分之一兒童或青少年患者認為「不滿意」，三分之一則表示「一般」，餘下三分之一人覺得「滿意」。

個案二：照顧者黃女士（兒子是 XLH 成年病人）

黃女士（化名）的兒子在兩歲半時在公立醫院確診 X 染色體突變，證實患上 XLH，但當年未有針對性藥物，院方只能向他處方磷酸鹽及活性維他命 D。自小就一日飲用三次磷酸鹽，隨著年紀漸長，所需要的磷酸鹽增至每日五次。

「兒子當年腳彎曲，因為磷酸鹽留不到在身體內，骨頭會軟，當他繼續長大，身體愈來愈重，頭部又重，腳彎曲令他走路走得不好，經常跌倒，身高亦達不到基礎線，不可拿比較重的東西。」黃女士為減輕兒子的負荷，每年會買兩套教科書，分別放在學校及家裡，以免孩子要背負重重的書包上學。

然而，磷酸藥要一日飲五遍，但小孩子不會自動自覺用藥，黃女士又要上班，唯有聘請外傭照顧兒子，重任包括安排少主按時服藥。經年累月服用磷酸鹽及活性維他命 D，她兒子已出現腎臟鈣化的後遺症：「是一點點的鈣化，與腎石不同，不會排走的，永遠留在腎臟，我最擔心是他將來腎臟有問題。」

如今，黃女士的兒子已超過 20 歲了，「知道他食少了藥，原本要食五次，現在可能只是兩、三次。其實他也很『陰公』，要兼職工作，又要食利尿藥，常常要上廁所，會影響他的工作；但若他經常停藥，又擔心對他健康不好；不過用藥又會導致腎鈣化，我的心情很複雜、很矛盾。」

(三) 情緒健康與社交生活

由於許多 XLH 患者因病情而影響身高、步姿、外觀以至身體機能，部分人從小受盡奇異目光，導致自信心受挫；更令人擔心的是，在過往未有有效治療的日子，不少受訪病者對前景感到憂慮，甚至有人持續一段時間有自殺念頭。

在受訪的成年患者中，五成人表示曾經因為患上 XLH 而受到歧視，六成七病人 (66.7%) 更曾因 XLH 而受到欺凌。同時，六成七受訪者 (66.7%) 曾因病而負面影響與家人的關係；八成三人 (83.3%) 試過因病而減少社交活動；八成人則因病而影響了工作的選擇。

在自我觀感方面，百分之百的成年受訪患者 (100%) 承認，曾因患 XLH 而自信心下降，亦有八成三人曾因病而對前景感到憂慮。不容忽視的，是有一成七受訪者 (16.7%) 透露，曾經因為患 XLH 而出現自殺念頭。被問到當情緒受嚴重困擾時，半數患者 (50%) 不會跟家人或朋友分享，八成三人 (83.3%) 也不會向醫護人員或社工求助。

個案三：XLH 成年患者小文 (約 50 歲)

年約 50 歲的女患者小文 (化名) 憶述，在 6、7 歲時，其中一隻腳已彎曲，影響走路姿態。10 歲向骨科醫生求診時，對方告訴她「無得醫」，故她一直未有跟進問題。直至 20 多歲時，她獲物理治療師朋友轉介給骨科醫生接受矯形手術，將腳拉直，但術後下肢仍有微曲。至 30 歲左右，小文因腸胃不適，再獲轉介至內分泌科，在公立醫院留醫三天，其血液樣本獲送交美國的化驗所，才被正式確診患上 XLH。

身高四呎八吋的小文說，從小到大，每天也受著骨痛及關節痛困擾，有時會痛至無法走路，亦很容易跌倒，痛處遍佈身體多處：「小痛包括手指、手腕的關節位；大痛是整個背脊也痛，那就辛苦些，因為會影響呼吸不暢順，易喘氣；有時又會腳痺，或者肌肉不舒服，每逢天氣轉換，太好天或天氣太惡劣，也會痛。」

小文坦言，在手術後，自己走路時一般不需再用輔助工具，但在接受訪問那段期間，剛剛膝蓋痛加劇了，故當時那一個多月，每天都有帶同行山杖外出使用。

除了骨痛，小文亦經常肌肉痛，頗影響睡眠質素：「轉身會痛、會痛醒，腳也動不到。若痛醒，可能要坐起身兩小時，才可活動，再睡過。」自 10 多歲開始，她經常失眠，每晚也睡不好，「有時可能睡到數小時，有時睡不到，可能會起床寫點東西、祈禱或扮睡覺，很影響日常精神及專注力，看兩頁書就會覺得累。」

同時，她的牙膿腫及牙周病問題一度很嚴重，有時牙齒更會自動脫落，為了保護餘下的牙齒，牙醫多年前安排了接受加固手術，她當年要連續三個月每週到牙醫診所治療，如今還要每半年見牙醫處理牙齒及口腔問題。

在成長過程中，小文經歷過被欺凌。在中學階段時，她持續數年被「改花名」，形成不喜歡接觸人的性格：「我不會表達自己，走路時不會行在路中間，儘量行側邊，不讓人看見我。自信心會低些，有些事明明可以做到，但會先覺得自己不行。」

「小時候常常問自己，我為甚麼出生呢？要面對痛苦、要死，人生有甚麼意義？」小文在問卷調查中承認，曾因患 XLH 而有自殺念頭，她透露在 10 多歲青春期時，走路不好看，加上被取笑，情緒波動，開始有厭世情況，持續了 6 至 12 個月：「外出時，有人會望著你、有人由頭到腳打量，這些目光很難頂，有人甚至會說，是不是你或你家人『前世』做了壞事，令『今世』受罰。」

直至 20 歲那年，小文信了基督教，開始上教會，才逐漸接納自己，即使身體有缺陷，「我就是這樣的一個人，以前覺得我不值得被愛，我不夠完美不夠好，不配得到同學、朋友或家人的愛，我會連累家人，但信仰幫助我用神的眼光看自己。」

現時，小文受 XLH 影響，活動能力有限制，無法蹲下，拿不到比較重的東西（例如六盒裝的紙包飲品），故無法選擇活動量大或比較「操重」的工作。她大約在 30 歲開始，接受磷酸鹽及活性維他命 D 治療。

(四) 照顧者的身心狀況

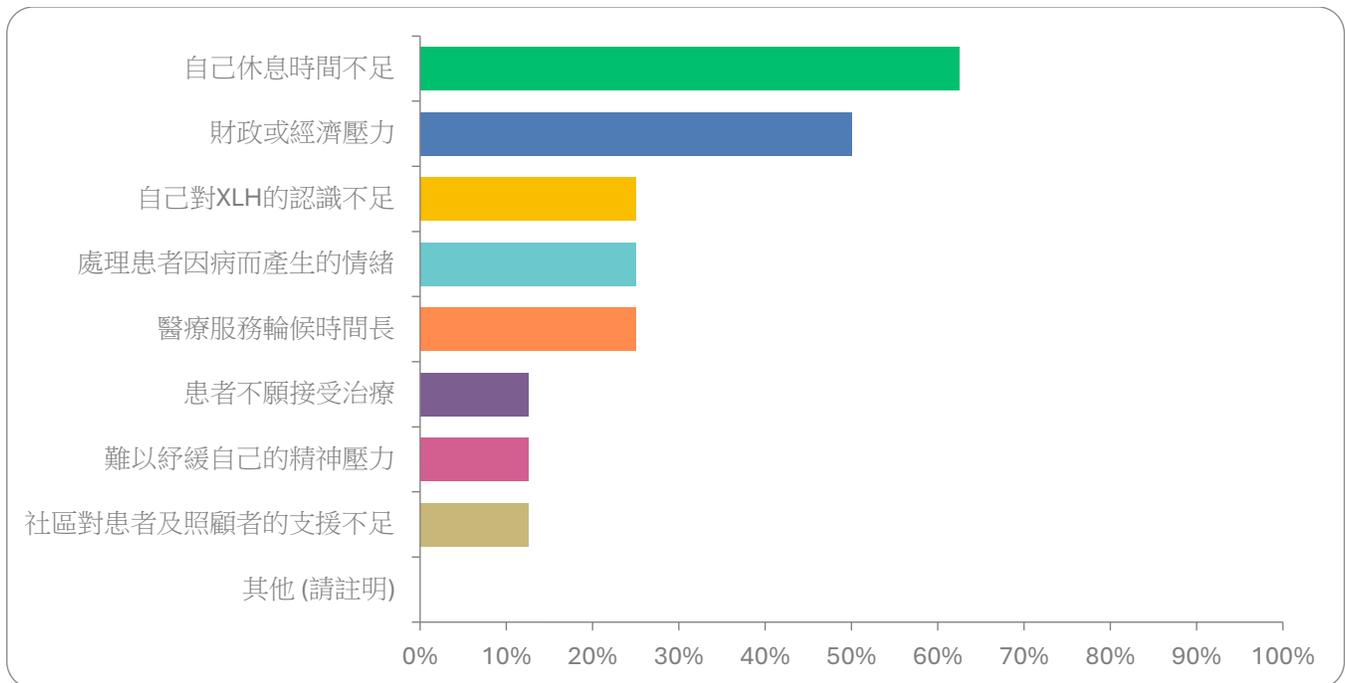
由於絕大部分 XLH 患者自幼童時期發病，父母在他們年幼開始提供貼身照顧，當病童要每天四至六次用藥，照顧者往往要付出更大精神與心力，威逼利誘孩子乖乖服藥，看見子女要接受大手術，父母難免感受切膚之痛。現實上，公眾對 XLH 認知不足，導致不少照顧者被誤解，令壓力倍增。調查結果亦發現，不少照顧者身心俱疲，因長期緊密服侍患病子女，造成長期勞損，部分人甚至一度萌生自殺念頭。

今次調查成功以問卷訪問了 8 名 XLH 病人的照顧者，當中 87.5% 是患者的父母；75% 是女性；半數照顧者年齡介乎 50 至 59 歲，三成七人 (37.5%) 則是 30 至 39 歲。他們所照顧的病者，主要病徵依次為身材矮小 (85.7%)、下肢彎曲或變形 (50%)、學習步行出現遲緩 (50%)、走路姿態異常 (50%)、肌肉無力或肌肉痛 (50%)、消化系統問題 (50%) 及牙膿腫或牙齒脫落 (37.5%)。

分析發現，這些受訪者除了要照顧 XLH 患者，全部人 (100%) 也要上班兼顧工作。兩成五受訪者 (25%) 每日要照顧患者 8 小時或以上，也有兩成五人要照顧 4 至 7 小時。被問到照顧了病人多少年？逾三成七受訪者 (37.5%) 表示 15 年或以上，照顧年期年介 10 至 14 年的也佔三成七 (37.5%)。

在照顧者的職責方面，全部受訪者會陪伴 XLH 患者覆診 (100%)，近八成八人 (87.5%) 要「餵藥及提醒用藥」，負責「家居清潔」或「買菜或煮飯」的分別佔 75%，也有五成照顧者還要「教導功課」，反映照顧者往往要身兼多職。

對於目前的最大困難，最多照顧者說是「自己休息時間不足」，比率佔 62.5%；其次是「財政或經濟壓力」，佔 50%；而「自己對 XLH 認識不足」、「處理患者因病而產生的情緒」及「醫療服務輪候時間長」，則分別佔 25%。(見表三)



表三：照顧者目前面對的最大困難

個案二：照顧者黃女士（兒子是 XLH 成年患者）

作為母親，黃女士（化名）背負著沉重壓力，長期受失眠困擾。在兒子確診後，她初時難以接受，又要頻頻帶兒子出入醫院檢查，捱過最擔心的日子；如今孩子長大，既兼顧大學課程，又投入兼職追尋音樂夢，常常早出晚歸，她則擔心兒子有沒有按時服藥，除了維他命 D 及一日五次的磷質，現在也要服用利尿藥和血壓藥。

昔日黃女士貼身照顧兒子，眼見他雙腳乏力、下肢變形呈「O形腳」，往往走路一會兒即會腳痛，媽媽唯有時常抱著兒子出入，終出現手部勞損傷患，要接受針灸治療。時至今日，黃女士仍會手痛，且難以拿起重物。

除了身心煎熬，黃女士過往帶兒子外出，還面對過不少途人的指指點點：「最簡單是我外出，有人會說我不懂照顧兒子，會有歧視，或不知道這病是甚麼，都會說『為何會將兒子照顧成這個樣子？』我不敢說他們有惡意，但見兒子行得不好，腳

又彎，就說『這可能是 O 形腳呀，要帶他看骨科或甚麼甚麼醫生.....』」此情此景，她明白難以三言兩語清楚解釋這種罕有病，唯有輕輕帶過，自己默默承受。

由於磷質及維他命 D 無法根治 XLH，黃女士不諱言，多年來經常向公立醫院的醫生查詢有沒有更佳的治疗，至近年新藥面世，本地兒科病人陸續轉用新療法：「現在有新藥，可以打針，不需要食現在的藥，不用令腎臟鈣化，但只是給小朋友，但我兒子不是今時今日才有這病，由兩歲半等到 21 歲了，但收到的信息是：『對不起，你年紀太大了，所以不可給你用，真的頗為失望，我等了十多年了！』」

過去十多年，黃女士的兒子曾在多個專科求醫，包括在兒科、骨科、耳鼻喉科、牙科、腎科、遺傳科及睡眠窒息診所跟進病情。她建議，當局可安排跨專科的一站式會診，並善用視像診症，讓患者得到更有效率的服務，毋須經常告病假分別往各專科接受治療。

她直言，政府應幫助照顧者掌握更多護理知識。她舉例說，兒子昔日曾想增高，她便批准便兒子嘗試跳繩，怎料跳繩使腳痛加劇，及後要接受物理治療。若她當年早點了解這病及護理須知，便有機會阻止兒子跳繩，避免影響兒子的身體。她亦希望，當局會向 XLH 家庭每月提供約三千元的津貼，幫補患者定期進行推拿、針灸的額外治療的開支。

在精神健康及身體勞損方面，被問及會否因照顧病患而帶來滿足感時，五成受訪照顧者表示「完全沒有滿足感」或「沒有滿足感」，兩成五人指「一般」，餘下兩成五人說「有滿足感」。整體而言，五成受訪者承認對照顧患者感到「甚有壓力」。

同時，五成受訪者曾經因為照顧患者而持續失眠，有六成三人（62.5%）更承認曾經受傷或勞損，最常傷及的部位為腰（62.5%）、腳（37.5%）、肩（25%）、手（25%）及頸（25%）。令人關注的是，只有三成八受訪者（37.5%）說會看醫生

或看急症，另外三成八受傷的照顧者（37.5%）未有理會傷勢，繼續當前的照顧工作。

值得關注的是，有兩成五受訪照顧者透露，自己曾經因為照顧患者而出現自殺念頭。當情緒受嚴重困擾時，他們都會跟家人或朋友分享，但五成人表明不會向醫護人員或社工求助，反映情況並不理想。

個案四：照顧者宋女士（女兒 Kelly 是 XLH 兒童患者）

宋女士的女兒 Kelly 現年 12 歲，在女兒 1 歲半時，她發現女兒站立不穩，學走路時腳不夠力，也會腳震，她兩度帶女兒看私家醫生，但那位女醫生吩咐她不用擔心，直至她忍不住帶女兒往急症室，在公立留院觀察及驗血後，證實患上「軟骨病」，且開始服磷酸鹽，「但效果不理想，腳仍然很彎，變成 O 形腳，當時好驚！」

至幼稚園上學，因 Kelly 的腳彎，步行得慢，也常常跌倒，宋女士於是用嬰兒車推著女兒。她曾聽到街上有小孩問母親，為何 Kelly 走路的姿態異於常人，她心如刀割，又會質疑自己生了這樣的孩子：「K3 畢業禮時，小朋友上台表演，我的女兒最矮小，唯獨她的腳是這樣，我從頭哭到尾，我的心很難受。」

在 2018 年，Kelly 雙腳愈來愈彎，且難以支撐身體，骨科醫生安排她接受手術，將大腿骨及小腿骨折斷，加裝鋼條固定位置，再重新駁骨。宋女士說，經過數月的康復期，女兒雙腳變得很直，當時教她喜出望外。但由於缺磷問題未解決，大約半年之後，Kelly 雙腳再次彎曲，由最初的 O 形腳，再變成 X 形腳。結果，這類折骨再駁骨的手術，連同及後拆除鋼條的手術，Kelly 前後合共接受了五次大手術。

「最痛苦的是自己無能為力，看女兒做手術時，我內心的痛無法形容，我寧願沒有生下她，讓她不用受那麼多苦……」宋女士哭著說。

在問卷調查中坦承曾有自殺念頭的兩位照顧者，其中一位正是宋女士。她憶述，在女兒確診之初，她輕生的念頭持續了數年：「初初發現女兒有病，自己很無助，只有我一個人照顧她，覺得是自己害了小朋友，無人可以幫到我，覺得不如攬著她死了算。那時我常常哭，加上她年幼時很難照顧，吃甚麼吐甚麼，我經常困在家，很孤立，覺得無任何東西可以幫到我，覺得死才可解決問題。」幸而，她在絕望之際，開始向社工傾訴，終明白需要振作，要陪伴女兒抗病，才逐漸打消自殺念頭。

雖然如此，XLH 始終會影響女兒骨骼發展，宋女士很擔心女兒的病情，擔心女兒要坐輪椅，甚或在睡夢中突然離世，她經歷了多年的持續失眠。在女兒 2018 年接受手術期間，為了陪伴女兒，宋女士連續 3 個月在病房留宿，因只能睡在梳化上，以致腰骨勞損，一度痛至無法走路，腰骨問題至今仍偶然會復發。

五 · 報告建議

罕盟參考了問卷調查結果、深入訪談內容、醫學組織建議、內地及海外臨床經驗，就本地 XLH 治療、護理服務及社區支援等方面提出四項建議，包括「擴大新治療的臨床研究及應用」、「全面落實一站式跨專科會診」、「加強疾病管理及情緒支援」，以及「協助有需要的照顧者」。

(一) 擴大新治療的臨床研究及應用

因傳統治療對 XLH 患者仍有不足，醫學界過去不斷研發可抑制 FGF23 荷爾蒙的針對性治療。在 2018 年，美國食品及藥物管理局 (FDA) 及歐洲藥物監管局 (EMA) 先後批准全球第一款針對 XLH 的藥物「布羅索尤單抗 (Burosumab)」上市，用於治療 1 歲或以上的 XLH 患童。其後，FDA 放寬其臨床應用範圍至 6 個月或以上的 XLH 患者。至 2020 年，歐盟亦批准這藥用於所有青少年及成年患者。³

在 2021 年 1 月，中國國家藥品監督管理局亦批准了「布羅索尤單抗」上市，用於 XLH 成人和 1 歲及以上兒童患者，同時將藥物列入「第二批臨床急需境外新藥名單」。當時局方公告，該藥可結合並抑制 FGF23 活性從而使血清磷水平增加，為患者提供了新的治療選擇。⁴

香港衛生署在 2021 年亦批准「布羅索尤單抗」正式註冊。同年，公立醫院開始向部分 XLH 兒科病人處方這款針劑，病童每兩週經皮下注射一次針藥。

³ Munns CF, Yoo HW, Jalaludin MY, Vasanthala R, Chandran M, Rhee Y, But WM, Kong AP, Su PH, Numbenjapon N, Namba N, Imanishi Y, Clifton-Bligh RJ, Luo X, Xia W. Asia-Pacific Consensus Recommendations on X-Linked Hypophosphatemia: Diagnosis, Multidisciplinary Management, and Transition From Pediatric to Adult Care. JBMR Plus. 2023 May 1;7(6):e10744.

⁴ 國家藥品監督管理局網頁 · 《国家药监局附条件批准布罗索尤单抗注射液上市》 · 2021 年 1 月。
<https://www.nmpa.gov.cn/zhuanti/cxylqx/cxypxx/20210115092032178.html>

個案五：兒童患者 Kelly (母親是照顧者宋女士)

現年 12 歲的 Kelly 在 2023 年開始接受新治療針藥，她接受訪問時分享：「我高了，腳也直了，我見到很開心呀！」Kelly 坦言，昔日很想學跳舞，但礙於腳部彎曲，一直未能如願，現在終於可以圓夢。過去眼見其他小朋友可在高處一躍而下，她十分羨慕，如今她亦有能力應付到。

女兒 Kelly 經歷過雙腳嚴重彎曲及多次大手術之後，終於可以使用新藥，媽媽宋女士認為，女兒現在已跟其他正常孩子沒有分別：「打羽毛球、走路、跳躍、打籃球也無問題，我也有叫她不要由高處跳下來，始終曾經骨折，我怕她的腳不夠堅固，叫她儘量避免。」

宋女士形容，Kelly 目前雙腳很直很正常，作為母親，她也感到很安慰。她憶起當時主診的兒童內分泌科專科畢慧文醫生問她，是否願意讓女兒試用新治療，她詳細詢問了很多臨床數據，最後決定用藥：「效果非常理想，這藥救了我這家庭，救了我女兒，救了我！」

回想以前全日多次服用磷酸鹽的日子，Kelly 承認：「覺得有些麻煩，因為半夜要食一次藥，外出也要帶著這些磷，又要定時定候食，影響我睡覺，所以長高會慢少少。」她續稱：「都有影響學業成績，做手術時不能上學，考試也受影響。」

生活逐漸回復正軌後，Kelly 開始對未來有憧憬：「長大後希望當醫生，小時候醫生曾經幫助過我，我將來想幫人！」

雖然新藥療效正面，但宋女士最擔心在數年後，當 Kelly 停止發育，當局會停止向女兒處方新藥，「擔心若沒有藥用，腳又彎曲，要再做手術……沒有保證可以繼續用藥。」

除了爭取女兒 Kelly 能夠繼續使用新治療，宋女士亦指出：「當然希望成年患者也可用藥，明知道這病有得醫、有藥用，但因為沒有錢，無法支付醫藥費，這些家庭很痛苦。」她期望，多些基層醫生以至醫科生更認識 XLH 及其病徵，讓病童在發病初期早些確診，以免延誤治療。

兒童內分泌科專科畢慧文醫生解釋，XLH 患者因 FGF23 荷爾蒙過度活躍，導致身體在尿液排出過多的磷酸鹽，新藥可以抑制 FGF23，使腎臟不會排出過多的磷，從而使血磷水平維持正常。新藥的副作用主要是注射部位有些反應，例如皮膚紅疹及輕微疼痛，一般在兩、三日便會消退，有些兒童則會發燒或嘔吐。

畢醫生表示，一般海外用藥指引，符合以下條件的 1 歲或以上 XLH 兒科患者可以考慮使用新藥治療：

1. 使用了傳統治療但療效不理想
2. 難以依照醫生建議用藥，例如無法每日服藥 4 至 6 次
3. 使用了傳統治療但出現併發症，如腎臟鈣化

根據現行公立醫院的用藥指引，符合以下條件的 1 歲或以上 XLH 兒科患者可以使用新藥治療：

1. 基因測試確定體內 PHEX 基因異常
2. 臨床表現與 XLH 一致，包括血清磷酸鹽濃度低於正常下限且腎功能正常
3. 使用了傳統治療至少 3 個月但療效不理想，佝僂病嚴重程度評分 (RSS) 總分 ≥ 2

事實上，兒科患者是否可以繼續用藥，與骨骼「生長板 (growth plate)」狀況也有關係。「生長板」是位於長骨上下兩端的軟骨組織，因許多因素包括遺傳/基因、營養、運動、荷爾蒙如生長激素和甲狀腺激素等，會不斷增生，兒童便能成長及增高。但「生長板」到了某一個骨齡就會閉合，骨骼不再生長，身高也不會增加。

畢醫生續稱，因為「生長板」的閉合，女孩子的身高增加，大約在骨齡 14 歲便停止，男孩子則大約長高至 16 歲。公立醫院目前規定，當 XLH 病童的「生長板」閉合之後，他們不會再長高，腳骨未必會再變形，正注射「布羅索尤單抗」的兒科患者或會被停藥。

曾經診治兒童患者 Kelly 的畢慧文醫生指出，傳統治療不太幫到 Kelly，她使用新藥後明顯好轉，「驗血、驗小便及照 X 光也進步很多，已差不多如正常小朋友一般，磷酸鹽處於正常範圍之內，她進步很多、開心很多。」但畢醫生直言，按照公立醫院現行準則，Kelly 至骨齡 14 歲時「可能要停藥」。

過去在公立醫院任職的畢醫生解釋，該藥物在兒童及青少年患者的臨床研究，主要在 1 至 12 歲的病童身上進行，但藥物對「生長板」已閉合的青少年病人是否仍然有效，相關文獻並不多，故部分國家也暫不資助他們繼續用藥。她又表示，本港公立醫院亦有其資源分配的考慮，因為藥物價錢比較貴，一年藥費以百萬元計。

然而，畢醫生相信，當「生長板」閉合，Kelly 即使不再長高，但相信新藥對 Kelly 的病情仍然有效。被問到應否讓患者在「生長板」閉合後繼續接受新治療，她坦言：「我覺得可考慮給他們繼續用藥，如果外國有這類臨床應用的經驗 (real life experience) 和研究數據，並在文獻中分享和發表，對我們應否繼續用藥會有幫助。現在有些專家建議應該繼續處方新藥，但只是專家意見，未有足夠的數據支持。」

骨科專科鄺宇翎醫生坦言，在新藥面世前，XLH 患者要不斷服用磷酸鹽，但往往磷酸鹽補充愈多，流失也愈多，當磷質及鈣質長期失衡，可致腎結石及腎炎，後者更有機會有生命危險。直至新治癒引入香港，有兩個年紀很小、但病情很嚴重的幼童獲處方，「他們一、兩歲已被確診 XLH，腳彎得很嚴重，他們用新藥後，腳由彎變直，我不用做手術了，他們一直用藥，一、兩年後也不用來骨科覆診，因為腳已經完全直了，手也直了。」

本地臨床經驗亦發現，病童在用藥後，磷質可留在骨頭內，骨質情況大大改善。鄺醫生補充：「以前為病童照 X 光，他們的骨質很疏，像穿了很多孔一般；現在再照 X 光，骨頭『硬淨』很多。我也很希望有一天，這新藥可以普及化，所有 XLH 小朋友不論病情輕重，一經確診就可以用藥，我便少很多手術要做，不用開刀！」對於 Kelly 母親宋女士擔心女兒會被停藥，鄺宇翎醫生承認，自己只是骨科醫生，長

遠政府會否批准 Kelly 繼續用藥、或者會否有天會停藥，不是可由她來決定，但政府每年會向醫生查詢新藥對每位患者的療效，「我們會寫報告給政府，尤其罕見病及價錢很貴的藥物，要證實對病人有甚麼好處。在香港，若病人每次回來覆診，醫生認為藥物有效，可以幫助到病人，大致上政府不會突然停藥的。」

至於本港 XLH 成年患者是否可以使用「布羅索尤單抗」，鄺宇翎醫生說，成年患者的骨骼發展已完成，沒甚麼變化的空間，將新藥處方給成年人，雖然已彎曲的腳不會完全變直，但對成年患者的病情也有些幫助，可減少傳統治療所造成的副作用，例如腎結石，「是否應該花這筆錢在成年人身上，我答不到。」

畢慧文醫生則指出，目前香港公立醫院未有在成年病人應用該藥，外國包括美國、加拿大、歐盟、澳洲等地的政府已支持 18 歲或以上的成人用藥，「研究顯示該藥可幫助成年患者，其骨痛、關節痛、肌肉痛和骨軟化問題也有改善，亦減少了骨折。」不過她重申，XLH 成人的用藥準則應交由成人科的醫生再討論和決定。

綜合各方意見，公立醫院及醫學專家對本地成年患者可否試用新治療暫未有結論，但今次問卷調查發現，不少 XLH 成年患者對傳統治療不滿意，被問到目前是否可以按照其意願接受所需要的新治療時，四成受訪者表明「非常不同意」或「不同意」，亦有成年患者在問卷中表達其質疑：「既然新藥對病情有數據證明甚有幫助，為何不是所有 XLH 患者都能得到適切治療？」

在深入訪談中，成年患者 Ashley 促請當局讓成年人使用新藥，以測試藥物在本地成人身上的臨床效果。另一照顧者黃女士亦稱，成年患者，包括她兒子，也應該獲處方新治療：「如患者們的腎臟繼續鈣化，稍後有腎病，要去洗腎，將來也是醫療開支。應該早些治好這些病人，讓他們之後沒有長期病患，還是不理他們，讓他們將來有長期病患才醫？這只是先後問題，我覺得政府不應該這樣短視。」

今次調查也收集了負責研發「布羅索尤單抗」的藥廠協和麒麟 (Kyowa Kirin) 的藥物註冊資料，顯示目前多個先進國家包括英國、美國、加拿大、歐盟、澳洲及新加坡已將 XLH 成年患者納入資助範圍，讓他們可以按需要接受新治療。

根據英國國家健康和臨床醫療研究所 (NICE) 在 2024 年 8 月發出的最新臨床指引，⁵ 推薦「布羅索尤單抗」作為治療成年 XLH 患者的選項，指該藥有效地提高血液中的磷水平，在短期內可能減少患者的疼痛和疲勞，也對身體功能有所改善，且成本效益評估結果仍在英國國民保健署 (NHS) 資源使用的可接受範圍內。

雖然成年患者的骨骼已完成發育，新治療亦無法逆轉骨頭彎曲的狀況，但罕盟贊同兩位受訪專科醫生的意見，新藥有助減少磷酸鹽繼續流失，減少其他由低血磷衍生的徵狀，更重要的是，當患者接受新藥治療後，便毋須再服用磷酸鹽及活性維他命 D，不用額外承受腎病、副甲狀腺增生等併發症的風險。

一份由歐洲多國及英國的大學醫學院及醫院的專家聯合撰寫的 XLH 臨床診治指引分析了兩個涉及 148 名成年患者的臨床研究顯示，成年患者在接受 6 至 12 個月新藥治療後，血清磷水平已上升至正常範圍，且增加了活性維他命 D 的水平和加速了骨折的癒合，其僵硬程度也顯著減少。⁶

罕盟建議，長遠而言，香港應資助有臨床需要的成年患者使用新藥「布羅索尤單抗」。據了解，香港中文大學醫學院內科及藥物治療學系在 2025 年初會向一位本地 XLH 成年患者處方新治療，新藥由藥物供應商提供，以收集該藥在本地成年病人使用的臨床經驗。罕盟希望當局今年稍後可參考中大醫學院是次臨床應用的結果。

⁵ National Institute for Health and Care Excellence, United Kingdom. Burosumab for treating X-linked hypophosphataemia in adults. <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993>

⁶ Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenhauer D, Santos F, Levchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol.* 2019 Jul;15(7):435-455.

若發現藥物成效顯著，應儘早參考外國經驗，制訂成年患者引入新藥的時間表和用藥指引。

至於 XLH 兒童及青少年患者應否在「生長板」閉合後繼續處方新藥？儘管有部分國家或地區包括香港，當病童的「生長板」閉合後或不再提供新治療，但愈來愈多國家的政府在審視最新的臨床研究資料後，決定放寬用藥安排，同時資助 XLH 病童及成年患者接受新藥，用藥時間可以由青少年期「無縫交接」至成人階段，當中新加坡在 2024 年 8 月開始實施這安排；⁷ 澳洲政府衛生當局則在 2022 年 5 月公布，1 至 17 歲的 XLH 兒童病人及 18 歲或以上的成年病人獲資助用藥，⁸ 意味患者亦毋須因「生長板」問題而中途停藥。

因應現時兒童病人 Kelly 現時的用藥效果理想，罕盟建議當局承諾，未來三年繼續向 Kelly 及其他青少年患者提供新藥治療，期間密切留意內地或海外向這類患者用藥的最新趨勢及臨床數據，確保公立醫院的用藥指引能與時俱進。三年之後，即使醫學界還未有這方面的用藥共識，本地專家團隊可逐年檢視青少年患者的療效，來決定繼續或停止處方新藥。

⁷ Agency for Care Effectiveness, Ministry of Health, Singapore. "Burosumab for treating X-linked hypophosphataemia". [https://www.ace-hta.gov.sg/docs/default-source/drug-guidances/burosumab-for-treating-x-linked-hypophosphataemia-\(published-3-jun-24\).pdf?sfvrsn=69cec018_1](https://www.ace-hta.gov.sg/docs/default-source/drug-guidances/burosumab-for-treating-x-linked-hypophosphataemia-(published-3-jun-24).pdf?sfvrsn=69cec018_1)

⁸ Pharmaceutical Benefits Scheme, Department of Health and Aged Care, Australian Government. PBAC Public Summary Documents – May 2022. <https://www.pbs.gov.au/industry/listing/elements/pbac-meetings/psd/2022-05/files/burosumab-psd-may-2022.pdf>

(二) 全面提供一站式跨專科治療模式

現時，XLH兒童及青少年患者可集中在兒童醫院接受「一站式」跟進，每年有一至兩次由跨專科聯合會診，骨科、兒童內分泌科、遺傳科、牙科、放射科等專科醫生會共同會見病童及家屬，以商討最佳治療方案。護士則出任病童的「個案經理」，由專人負責跟進個別家庭的治療和護理需要。⁹若病童的雙腳嚴重彎曲，骨科醫生會評估患者應否接受手術、接受何種手術、在甚麼位置以至甚麼時候進行等，最終由整個醫療團隊在協商下向病童及家屬作出建議。

由於XLH屬罕見遺傳病，全港的確診病例或僅得數十宗，由一間公立醫院的專科醫生團隊一起跟進每宗個案，醫生們對個別病人的需要及治療效果、以至其家族的遺傳情況會更熟悉，醫護團隊亦更容易累積本地臨床經驗，從而提供最適切的護理。

然而，目前只有 XLH 兒童及青少年患者獲得這種跨專科治療，成年患者則散落在不同醫院由不同專科的醫生各自跟進，各專科之間欠缺交流，情況不理想。在今次問卷調查中，有成人受訪建議「專科與專科之間應有更多聯繫」。

XLH成年患者小文（化名）在訪談時反映，自己在新界區的一間公立醫院就診，主要由內分泌科跟進，「現在的專科很割裂，頭痛醫頭，腳痛醫腳，我早前說手腕很痛，門診沒徵詢我意見，就幫我轉往骨科手腕部排期，不理會病人的需要，我回覆其他部位也痛，他說我只可以告訴他兩個地方疼痛。另一職員就告訴我，若只看手腕問題，可以安排早點覆診，但其實我根本不是這回事。那次經歷讓我覺得，醫生也不知道病人背後有甚麼病，那醫生有些忽視了我的需要！」最後，小文獲轉介至手腕部覆診，但需輪候一年半。實際上，小文經常因不同部位的骨痛及肌肉痛而影響睡眠與日常活動，而非單單的手腕問題。

另一名成年患者Ashley亦有類似經驗：「現時成人科會把XLH斬件式處理，我現在的骨科醫生根本不認識XLH，所以他不明白為何我沒有骨折，卻到骨科覆診。」她

⁹ Tung JYL, Wong S, See QWS, Chan J, Kuong E. Use of burosumab in two young children with X-linked hypophosphataemic rickets in Hong Kong: two case reports. Hong Kong Med J 2024 Dec;30(6):506–8.

建議當局將全港的XLH患者集中在兒童醫院跟進及治療，由同一個團隊去照顧XLH患者，可以集中研究這病的影響，並由院內的遺傳科協助有生育需要的成年患者。

在2023年，一眾來自澳洲、韓國、馬來西亞、新加坡、香港、台灣、泰國、日本和中國內地等醫學專家聯合發表了亞太區XLH診治及跨專科疾病管理的指引，其中本港的兒童內分泌科畢慧文醫生亦有參與撰寫這文件。該指引倡議，如資源許可，成年XLH患者應獲轉介至一個跨專科醫療團隊跟進，並由成人內分泌科、腎科或內科醫生主責制訂其治療方案，團隊內應有骨科醫生、牙醫、物理治療師、職業治療師、遺傳學家等醫護專業人員，負責跟進患者其他方面的需要。¹⁰

罕盟建議，醫管局應在未來半年研究怎樣擴大現行的一站式跨專科治療模式，讓XLH成年患者同樣由一個醫護團隊及個案經理跟進其治療、康復等臨床服務，避免不同醫院聯網不同專科醫生按本身對XLH的認識而自行照顧成年患者的問題。將來，所有XLH成年患者也可集中在2026年開始投入服務的啟德醫院跟進，這間新醫院隸屬九龍中醫院聯網，位於九龍區的中心地帶，就在香港兒童醫院旁邊，屆時目前專責跟進XLH兒童及青少年患者的跨專科醫護團隊之部分成員，例如骨科、遺傳科、牙科及放射科醫生，可兼任成年患者的醫護團隊，以達協同效果。

現時另一個問題是，當XLH青少年患者長大後，便要離開資源較充裕的兒童及青少年科，改由不同聯網各醫院的成人科跟進，當中兒科與成人科的醫生們未必有跨部門會議交流病人的過渡安排。倘若日後在啟德醫院設立了成年患者跨專科團隊，青少年患者在成年後，部分兒科專科團隊成員將會繼續跟進其個案，提高治療的延續性。

¹⁰ Munns CF, Yoo HW, Jalaludin MY, Vasanwala R, Chandran M, Rhee Y, But WM, Kong AP, Su PH, Numbenjapon N, Namba N, Imanishi Y, Clifton-Bligh RJ, Luo X, Xia W. Asia-Pacific Consensus Recommendations on X-Linked Hypophosphatemia: Diagnosis, Multidisciplinary Management, and Transition From Pediatric to Adult Care. JBMR Plus. 2023 May 1;7(6):e10744.

(三) 加強疾病管理與情緒支援

綜合問卷調查結果及深入訪談內容，部分 XLH 成年及兒童患者的照顧者，對 XLH 如何具體影響身體不同器官和怎樣更有效預防併發症的認知有待進一步加強。例如，幾名成年受訪者均表示，過往一直不知道 XLH 可波及牙齒及耳骨的發展，繼而有機會影響口腔健康和聽覺；也有照顧者分享，患病孩子曾經為了增高而跳繩，但腳痛加劇，經物理治療師提醒才明白患者不宜跳繩。

事實上，成年患者對 XLH 的認識不深，與過往數十年 XLH 病例罕見、本地疾病資訊缺乏、絕大部分醫生沒有 XLH 的臨床經驗有關係，故不少患者在成長過程中，未有機會接觸到足夠和正確的疾病管理知識。隨著近年新治療面世，且在全球各地陸續註冊及推出，相關的公眾教育及醫學資訊才逐漸增多。

另一方面，目前 XLH 成年患者在公立專科門診覆診時，由於一段就診時間僅得數分鐘，患者未必有機會詳細詢問護理要點。是次調查發現，四成受訪成年患者「非常不同意」每次覆診也有足夠時間向醫生查詢或了解病情及治療方案。

隨著全港首個 XLH 病人組織「香港好磷社協會」在 2024 年的成立，罕盟建議，該協會未來可透過健康講座、傳媒訪問、社交媒體等平台，主動向 XLH 病人、家屬或照顧者及社會公眾提供有關 XLH 病徵、併發症、治療及護理的資訊。

被問到期望將來病人組織可以多舉辦甚麼活動，最多成年受訪者回答是「疾病認識及管理講座 (100%)」，其次是「新治療資訊分享 (80%)」、「病友及家屬聯誼聚會 (60%)」、「遺傳學諮詢 (40%)」、「節日慶祝聚會 (40%)」、「照顧者分享及支援 (40%)」。至於 XLH 病人的照顧者，最樂見的活動是「新治療資訊分享 (71.4%)」及「遺傳學諮詢 (42.9%)」，也有近三成受訪者分別希望多舉辦「運動或體能活動班」、「節日慶祝聚會」及「消閒興趣活動」，比率各佔 28.6%。

在是次調查結果中，最令人憂慮的是，不少 XLH 成年患者及照顧者的睡眠質素、自信心、精神健康和情緒壓力均受影響，個別受訪者甚至透露曾經持續出現自殺念頭，而且未必會主動尋求專業協助。罕盟建議，病人組織可參考問卷調查結果，定期舉辦同路人分享、聯誼活動及節日聚會，讓各個 XLH 家庭逐漸形成一個可以彼此扶持與關顧的支持系統。

罕盟亦建議，主診醫生、個案經理、以至跨專科治療團隊日後亦可多加留意患者及陪診家屬的心理健康和情緒反應，及早識別高危人士。如有需要，應立即將患者或其家屬轉介至社工、臨床心理學家或精神科專科醫生跟進處理。

(四) 協助有需要的照顧者

照顧者在日常生活的實質需要經常會被忽略。根據問卷調查的結果，全部受訪的照顧者除要肩負照顧患者的重任，還有正職或兼職工作，屬於「雙職照顧者」。七成半照顧者已照顧了病人十年或以上，五成受訪者會持續失眠，超過六成人則試過受傷或勞損，他們的辛勞程度可想而知。因此，不少受訪者均表示目前最大的困難就是休息時間不足。

值得注意的是，XLH 照顧者除了陪伴患者覆診，排行第二的照顧職責是「餵藥及提醒用藥」，比率高達 87.5%，這工作正正因為接受傳統治療的 XLH 患者，每天要服用磷酸鹽四至六次，即每隔四至六小時用藥一次，當病童的作息及睡眠時間嚴重受影響，背後的照顧者就更操勞，因要預早調校鬧鐘，以準備磷水給患者飲用。連受訪醫生也承認，磷水的味道欠佳，加上要日復日無間斷服用，導致部分病童步入青少年期後，會自行減藥甚至停藥。結果，此舉又加重了照顧者的心理負擔。

照顧者被問及希望當局怎樣加強對患者的支援時，最多的回答是「讓患者更早接受新治療」，佔 85.7%。兒童患者 Kelly 的媽媽宋女士，自從女兒接受新治療後，病情大大改善，也不用每天餵藥，作為母親，她自己開朗了很多，現在亦沒有失眠了。所以，若當局向患者處方更有效更便利的藥物，對減輕照顧者的壓力確有幫忙。罕盟建議公立醫院繼續檢視用藥指引及處方流程，儘早向臨床情況合適的患者處方新治療。

調查又發現，照顧者正面對的第二大困難是「財政或經濟壓力」，比率佔五成。照顧者最希望當局可以加強的支援，第二位也是「提供經濟資助或照顧者津貼」，佔 57.1%。目前靠自己兼職養家的照顧者宋女士說，在女兒發病之初，她要經常帶女兒看私家醫生，單月的醫療開支最高多達四千多元。另一照顧者黃女士則指，當年為紓緩兒子的腳痛，每週六要帶他去接受推拿，每隔一段時間又要安排針灸，每次費用要數百元，她期望當局可提供每月約三千元的照顧者津貼。

雖然近年香港政府已加強對照顧者的支援，例如經濟援助、照顧技巧訓練、輔導和情緒支援等，同時為長者和殘疾人士提供個人護理、家居清潔、康復訓練和

暫託服務等，從而減輕照顧者的壓力。¹¹ 然而，受惠對象只限於居家長者及社區殘疾人士的照顧者，XLH 以至其他罕病患者的照顧者未必能夠受惠。

根據社會福利署的網頁，當局在 2023 年 10 月推出「為低收入的殘疾人士照顧者提供生活津貼計劃」，向低收入的殘疾人士照顧者發放生活津貼，以補貼其生活開支，並讓有長期照顧需要的殘疾人士能在照顧者的協助下，得到更適切的照顧及繼續居於社區。該津貼計劃的申請資格列明，「受照顧的殘疾人士須為香港居民及居於香港，以及現正輪候社署任何一項指定的康復服務或教育局的特殊學校寄宿服務或醫院管理局的療養服務」。而社署所指定的康復服務，只限於「經由社署康復服務中央轉介系統登記輪候的資助住宿照顧服務及日間康復訓練服務，包括嚴重肢體傷殘人士宿舍、嚴重弱智人士宿舍、中度弱智人士宿舍、嚴重殘疾人士護理院、盲人護理安老院、長期護理院、住宿特殊幼兒中心、展能中心、庇護工場及特殊幼兒中心。」¹²

換言之，有經濟需要的 XLH 家庭，如患者不是正輪候社署康復服務的「嚴重肢體傷殘或嚴重殘疾人士」、教育局特殊學校寄宿服務或醫管局的療養服務，即使其家庭每月入息符合低收入的定義，亦無法申請有關照顧者津貼。

罕盟認為現行的「為低收入的殘疾人士照顧者提供生活津貼計劃」對「殘疾人士」的定義過於狹窄，當局應儘快檢討及放寬有關計劃，讓更多正在照顧長期病或罕見病患者的低收入家庭可以受惠。

¹¹ 香港特別行政區政府網頁，新聞公報，《立法會三題：支援照顧者的措施》，2024 年 3 月。

<https://www.info.gov.hk/gia/general/202403/27/P2024032700227.htm>

¹² 社會福利署網頁，公共服務，《為低收入的殘疾人士照顧者提供生活津貼計劃》。

https://www.swd.gov.hk/tc/pubsvc/rehab/cat_supportcom/scpd/alcpd/

六·總結

過往，社會大眾對「性聯遺傳型低磷酸鹽症」/ XLH 可能聞所未聞，甚至曾在街上碰見受 X 形腳、O 形腳影響的病童，可能不自覺地側目而視。即使是醫護人員，也可能從未診治過 XLH 病人，因而無法提供最適切的跟進及轉介。

今次「性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH)」病人治療需要及生活質素調查報告，正是本港首次以問卷調查及深入訪談，收集了 XLH 患者、照顧者的親身經歷，再配合臨床專科醫生的經驗和專業分析，嘗試將 XLH 家庭的逼切需要呈現於公眾眼前。

大部分 XLH 患者早在幼童時期已發病，要獲得正確診斷未必太困難，但即使有藥可用，傳統治療因用藥次數頻繁，且療效未如理想，不少重症患者依舊受 XLH 併發症及治療副作用所困擾，經歷過一次又一次大型手術，身心備受煎熬，對前景未敢樂觀，甚或萌起輕生念頭。在旁的家人，既要養家又要肩負照顧職份，壓力千斤重。

隨著近年針對性的治療面世，部分病童終於可獲新藥注射，生活開始回復正軌，也在香港兒童醫院得到一站式的跨專科跟進及治療。然而，病童正擔心未來或會被停藥，成年患者就連試新藥的機會都沒有，且正接受專科與專科之間溝通不足的割裂服務。

罕盟期待，今次報告可以拋磚引玉，集思廣益，促請各持份者包括醫務衛生局、醫院管理局和社會福利署主事人員，關注 XLH 兒童、青少年和成年患者的臨床需要，以及其照顧者的日常生活需要，儘早向合適病人處方有效治療，並擴大現行跨專科診治模式，加強對 XLH 家庭在疾病管理、精神健康以至經濟方面的支援。

在 2024 年，罕盟協助數個 XLH 家庭成立了本港首個 XLH 病人組織「香港好磷社協會」（簡稱「好磷社」），也樂見該會已開展公眾教育及凝聚病友的活動。罕盟今後會繼續支持 XLH 家庭及「好磷社」的工作，推動罕見疾病的政策向前發展。

七 · 參考資料

- Agency for Care Effectiveness, Ministry of Health, Singapore. “Burosumab for treating X-linked hypophosphataemia”. [https://www.ace-hta.gov.sg/docs/default-source/drug-guidances/burosumab-for-treating-x-linked-hypophosphataemia-\(published-3-jun-24\).pdf?sfvrsn=69cec018_1](https://www.ace-hta.gov.sg/docs/default-source/drug-guidances/burosumab-for-treating-x-linked-hypophosphataemia-(published-3-jun-24).pdf?sfvrsn=69cec018_1)
- Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenbauer D, Santos F, Levtchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol.* 2019 Jul;15(7):435-455.
- International XLH Alliance’s Website. <https://xlhalliance.org/#gotohome>
- Munns CF, Yoo HW, Jalaludin MY, Vasanwala R, Chandran M, Rhee Y, But WM, Kong AP, Su PH, Numbenjapon N, Namba N, Imanishi Y, Clifton-Bligh RJ, Luo X, Xia W. Asia-Pacific Consensus Recommendations on X-Linked Hypophosphatemia: Diagnosis, Multidisciplinary Management, and Transition From Pediatric to Adult Care. *JBMR Plus.* 2023 May 1;7(6):e10744.
- National Institute for Health and Care Excellence, United Kingdom. Burosumab for treating X-linked hypophosphataemia in adults. <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993>
- Pharmaceutical Benefits Scheme, Department of Health and Aged Care, Australian Government. PBAC Public Summary Documents – May 2022. <https://www.pbs.gov.au/industry/listing/elements/pbac-meetings/psd/2022-05/files/burosumab-psd-may-2022.pdf>

- Tung JYL, Wong S, See QWS, Chan J, Kuong E. Use of burosumab in two young children with X-linked hypophosphataemic rickets in Hong Kong: two case reports. Hong Kong Med J 2024 Dec;30(6):506–8.
- XLH Link's Website. <https://www.xlhlink.asia>
- 社會福利署網頁 · 公共服務 · 《為低收入的殘疾人士照顧者提供生活津貼計劃》。
https://www.swd.gov.hk/tc/pubsvc/rehab/cat_supportcom/scpd/alcpd/
- 香港兒童醫院網頁 · 《性聯遺傳型低磷酸鹽症》。
<https://www31.ha.org.hk/hkch/Patients/DiseaseInfo/XLH>
- 香港特別行政區政府網頁 · 新聞公報 · 《立法會三題：支援照顧者的措施》 · 2024 年 3 月。
<https://www.info.gov.hk/gia/general/202403/27/P2024032700227.htm>
- 國家藥品監督管理局網頁 · 《国家药监局附条件批准布罗索尤单抗注射液上市》 · 2021 年 1 月。
<https://www.nmpa.gov.cn/zhuanti/cxylqx/cxypxx/20210115092032178.html>

###