



對

於自己突然無故水腫，四十
七歲的黃先生感到莫名其妙。

「我在大約十多歲時，有一次踩單車後突然手掌腫脹，手指脹至無法移動。回家後展示給媽媽看，她說自己身體某部位偶然都會腫脹，我當時心想應該是遺傳吧。之後我間中都有水腫的情況出現，通常一至兩天便消退，所以我也沒有特別理會。」

但自二十歲開始，我經常肚痛，而且相當嚴重，像食物無法『落格』，甚至會不停嘔吐，情況嚴重到要入急症室，當時醫生為我做了很多檢查，照X光及照胃鏡都沒有發現，無法診斷我是甚麼病症。這情況多次發生，大約數個月至半年就發生一次。」黃先生說。

更嚴重的情況在後頭——十二年前，黃先生突然咽喉腫脹、呼吸困難，被送入急症室，但查不出病因，醫生只能處方大劑量抗生素。之後各科醫生會診都沒有定論，幸好其中一位風濕科專科醫生有頭緒，建議他在出院後約見過敏病科專科醫生。

►陳偉明醫生說，遺傳性血管性水腫是由於身體缺乏C1抑制蛋白酶，或體內C1抑制蛋白酶功能異常。



撰文：陳旭英 設計：美術組

忽然腫脹 遺傳性血管性水腫 可奪命

忽然眼腫、面腫、嘴唇腫脹，你會以為身體發生甚麼事？會否擔心是因接觸了甚麼或吃了甚麼東西而引發過敏嗎？
原來有一種疾病，會突然引發身體黏膜腫脹，稱為「遺傳性血管性水腫」，它有別於一般血管水腫，亦非因過敏所致，當咽喉嚴重腫脹時甚至會導致窒息致命，而大部分患者都經歷多年才確診！

無故眼腫

影響視力

十七歲至Allie，兩年前開始多次無故眼腫，影響視力外，也令她承受不少奇異目光。

「眼腫時，我的雙眼腫得像怪物一樣，本來是戴隱形眼鏡的，因擔心眼腫後無法脫下，也不敢再戴了，轉戴

「醫生把我的血液送去外國化驗，終發現我因為一種蛋白質不足，引發這個叫做遺傳性血管性水腫的疾病。」黃先生說。

其後黃先生開始服藥，希望可以減少發作，然而由於以前的舊式藥物會損害肝臟，故只能服用較低劑量，但病情時好時壞，服藥期間仍然每數個月發作一次，病發時會手腫或面腫，面腫時眼睛無法睜開，嘴唇腫至無法吞口水，更遑論進食，有時候甚至會呼吸急促，需要即時到急症室求醫。幸好黃先生當時已確診，有緊急藥物可以使用，否則可能要剖開氣管插喉才能呼吸。

►黃先生的近照，服新藥後不再擔心病發危及性命，神情從容。



有框眼鏡，但當眼腫時，有時連有框眼鏡都無法架上……」Allie說。

父母帶Allie見過不少醫生，都沒有定論，只是處方了抗敏藥。直至年前親友介紹她見兒童免疫、過敏及傳染病科專科陳偉明醫生，陳醫生細心了解病歷後，為Allie進行血液檢查，發現她的血清補體指數略低，而C1蛋白酶水平正常。

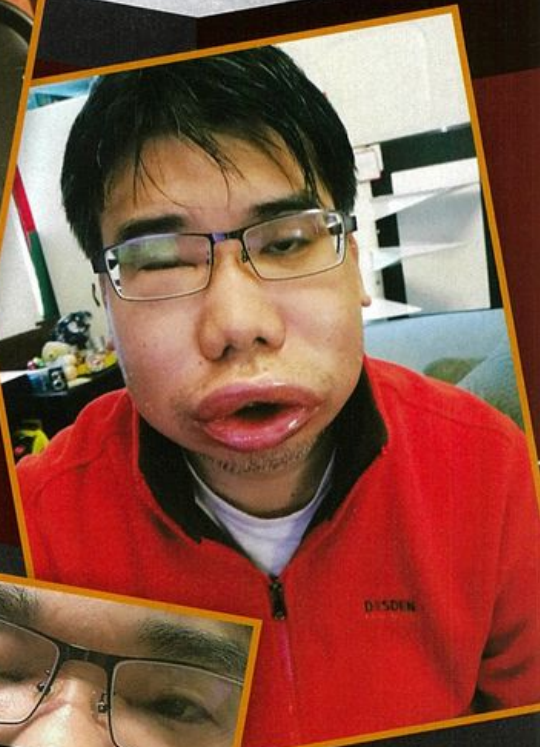
陳醫生再追查，發現Allie父母過去亦曾經出現過一至兩次輕微手腳腫脹的情況，他們當時都不以為意沒有求醫。陳醫生其後建議Allie和家人一同接受基因檢測，終確認父母、Allie和弟弟，都帶有遺傳性血管性水腫疾病基因。

遺傳性血管性水腫患者常見的腫脹部位



▲黃先生病發時手部亦會腫脹，影響日常活動。

▲黃先生病發時，眼、面龐、鼻和雙唇腫脹嚴重。



◀上圖顯示黃先生病發時右眼水腫嚴重，左眼相對輕微；下圖是沒有病發時的對照。

缺乏C1抑制蛋白酶

養和醫院兒童免疫、過敏及傳染病科專科陳偉明醫生說，遺傳性血管性水腫屬較罕見的病症，研究指平均五至六萬人有一名患者。

「遺傳性血管性水腫 (Hereditary Angioedema，簡稱HAE) 患者是由於基因突變或遺傳，引致身體缺乏C1抑制蛋白酶，或體內C1抑制蛋白酶功能異常。此疾病的患者身體會出現免疫發炎反應，體內會不斷產生另一種蛋白質『緩激肽』，這物質會令血管擴張，增加體液通過血管壁進入身體組織，因而形成



水腫。

與其他血管性水腫不一樣，例如由致敏原誘發的一類血管性水腫，大多會伴隨蕁麻疹、風癩、痕癢等徵狀，但遺傳性血管性水腫患者，只會出現水腫而不會痕癢或有蕁麻疹。」陳醫生說。

遺傳性血管性水腫可以影響身體任何部位，最常見腫脹位置包括手腳、面部、腹部、咽喉、腸胃等，突然腫脹的情況可以很嚴重，例如眼腫至無法張開眼睛、影響視力；嘴唇腫脹會影響進食；鼻黏膜腫脹就會鼻塞。

其中最危險是咽喉腫脹，特別當腫脹影響主氣管，由病發到完全阻塞主氣管可能只是數分鐘，未有及時處理可導致窒息死亡。患者病發時主要出現局部性腫脹，而非全身性，所以受影響的位置並不是左右對稱，一般徵狀會維持三至五日才消退，患者



►由於屬遺傳性疾，患者確診後需要追蹤家族成員是否有致病基因。



►如懷疑患上遺傳性血管性水腫，會安排抽血檢驗相關蛋白質及補體水平。

期間會感到非常辛苦，腫脹也十分影響患者日常生活。

一般血管性水腫可以由很多原因誘發，例如過敏、溫度變化、濕度變化、撞擊、磨擦、接觸等，但遺傳性血管性水腫患者病發前未必會有明確的誘發因素，而且誘因也是因人而異，常見的誘因包括壓力、輕傷、手術、感染、荷爾蒙影響等。

陳醫生說，文獻記述病人狀態差、睡眠不足、感冒、接受完牙科程序如洗牙或脫牙等，都有機會刺激病人身體因而病發。由於沒有特定誘因，所以無法預計何時病發，難以預防。

急性治療及長期控制

由於此病較罕見，加上血管性水腫可以由其他原因引致，縱

使大部分病人在青少年時期開始病發，但不少患者病發多年，多番求醫都未能確診。他們也有機會被當作一般過敏症治療，獲處方抗敏藥或類固醇，然而這兩種藥物都無法消退遺傳性血管性水腫的病徵。

「數據顯示遺傳性血管性水腫患者在一生中有一半機會出現咽喉腫脹，萬一影響氣管時會令患者有生命危險，故需要從一般血管性水腫病人中，找出這班遺傳性血管性水腫病人，對症下藥。」陳醫生說。

診斷遺傳性血管性水腫主要透過臨床病徵、追查病歷，以及追查家人是否有同類情況，如有懷疑就需要為求診人士驗血，檢查相關免疫系統指數是否異常，包括血清補體4（簡稱C4）下降、C1抑制蛋白酶水平下降等。如果這些指標都符合診斷標準，就可以確診遺傳性血管性水腫。

確診後會安排相關的基

遺傳性血管性水腫沒有特定誘因引致病發，但文獻記載曾經有患者在接受牙科程序後病發。



黃先生參加試藥計劃，服藥後縱使仍會水腫，但程度較輕微，未試過要入急症室。



士，有機會在沒有先兆下突然咽喉腫脹，阻塞氣管而致命，因此若發現患者的家人同有致病基因，有

之後再用預防藥物控制病情及預防發作，目的是希望減少發作頻率和嚴重程度，有多種藥物可選擇，主要是補充C1抑制蛋白酶以及抑制免疫系統。早期藥物副作用較多，療效亦只有四至五成。現時新式口服藥劑

因檢查，同時因應情況建議病人的兄弟姊妹及父母進行基因檢測。

陳偉明醫生指出，遺傳性血管性水腫大多以顯性遺傳模式遺傳致下一代，而帶有致病基因的人士就會患上此疾病，若父或母帶有致病基因，其子女就有二分之一機會遺傳這疾病，亦有罕見個案是患者自己出現基因突變而發病。由於帶有此致病基因的人

需要一同接受治療。

治療分為急性及長期兩種，急性治療的目的是幫病人盡快消腫。由於發病原因是缺乏C1抑制蛋白酶，情況危急的病人可以即時注射血清，補充所缺乏的C1抑制蛋白酶，或直接注射化學合成的C1抑制蛋白酶；若呼吸困難就需要用氧氣或呼吸機輔助。

▼很多患者在病發時都需要到急症室，注射急救藥物。

急症室
Accident & Emergency
Department



認識 HAE

遺傳性血管性水腫，簡稱HAE，是一種可以危害生命的罕有遺傳疾病，每五至六萬人中便有一個個案。它是由體內C1抑制蛋白酶缺乏或功能異常引起。

HAE徵狀包括身體各部位（包括手、腳、面部和氣道）腫脹。在某些情況下，腸壁腫脹會導致腹痛、噁心和嘔吐，情況可持續數天。

當患者發生咽喉腫脹時特別危險，可能導致窒息死亡。

資料來源：HAE遺傳性血管性水腫病人組織

遺傳性血管性水腫會導致身體不同部位出現腫脹，最嚴重咽喉腫脹，會影響呼吸，甚至窒息。

作用減少，預防發作的有效度達九成。不同藥物都有不同副作用，所以初期服用時要小心觀察。

一家四口一同治療

因眼腫求醫而確診遺傳性血管性水腫，並發現父母及弟弟都有致病基因的Allie，一家人都已開始接受治療及服用藥物。

「遺傳性血管性水腫分一型及二型，一型患者的C1抑制蛋白酶水平低，二型的C1抑制蛋白酶水平則正常，只是蛋白酶的功能異常，所以這位病人屬於二型。初期驗血她的指數變化並不明顯，因此要進行遺傳基因檢測才能確定。」陳醫生說。

十二年前確診的黃先生，由於傳統藥物無法有效控制病情，每年仍然病發三至四次，每次都要入急症室。兩年前他參加新藥研究，有效舒緩身體腫脹反應，至今雖然每兩、三個月都會發作，但沒有以往般嚴重，至少不用再入院已讓他十分感恩。然而他擔心日後藥物推出市場後會價格高昂，他和病友希望政府能關注，把藥物納入資助名冊中。圖