

我是一個麻煩人

醫學再進步，世上總有些怪病，長期潛藏體內，到它發惡攻擊時，病患者往往無力招架……

十八歲那年，Kelly要不是感冒菌入心臟，相信要心臟病發入院面臨死亡時，才知道自己身患怪病。

那年她決定此後不談戀愛，不結婚、不生兒育女，不以老師為終生職業，因為她患上全港不多於一千個病患、隨時猝死的怪病——「馬凡氏綜合症」。



周慕慈醫生指出，「馬凡氏綜合症」的病人體形瘦長，再加上心臟的檢查，確診不難，可惜病例不多，醫護人員對此較易忽略。

甚麼朋友。」她說。

由於心臟有問題，體育課堂上她只能靜靜地坐在一旁，羨慕着同學可以追趕跑跳滿場奔跑。小息時亦是自己一人獨坐一隅，偶然被同學拋下一句「ET（外星人）」，她亦只好一笑置之，默默承受，因為連她自己亦覺得長相奇怪，完全不像爸媽姊弟。

她的童年在寂寞中度過，家人對她的關注亦少。上了中學，她為了引起家人注意，努力埋首功課學業，每次考試成績保持在頭三名以內。那時，她已決定要當老師。

但大學一年級時，一場偶然的感冒，將她所有計劃都打亂……

感冒入心 麻煩現身

Kelly說，她從小就患病，幸好自己卻懵然，所以她的童年並不太痛苦，只是在「眾孩子當中，她的長相不一樣，變得鶴立雞群——」小學時期已高出別人一個頭，手腳特別長，但卻瘦得像皮包骨，加上我臉上架着千百度近視眼鏡，這副長相令我沒有

那年，Kelly感冒菌入心臟，因為患先天性心臟病緣故，當時醫生十分關注，做足所有相關檢查，發現她心臟二尖瓣鬆弛，未能正常開合，令心室收縮時，血液往心房倒流，心律出現不正常，還有全身



▲患上這種會令身體多個器官都受牽連的病症，患者須長時間覆診及進出醫院接受手術。

「麻煩病」外貌特徵

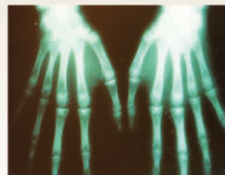
馬凡氏綜合症患者表徵明顯，包括以下多項：

- 1) 身形長得又高又瘦；
- 2) 兩手張開與肩平行時的長度，大過自己的高度；
- 3) 手指十分長，指骨關節突出及鬆弛，可屈曲幅度大；
- 4) 心口胸骨骼突出或凹下；
- 5) 脊柱可能出現側彎或駝背情況；
- 6) 因為眼球的晶體脫位及有嚴重屈光問題，所以病人自小視覺矇矓及有深度近視。

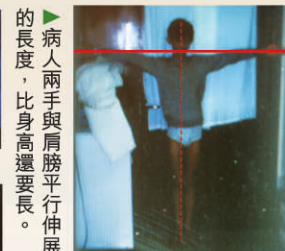
*除外表外，病人最常有心臟二尖瓣閉鎖不全問題，及大動脈組織脆弱。



▲手指長及指骨突出。



▲X光照下，可見異常長的手指骨。



▲病人兩手與肩膀平行伸展的長度，比身高還要長。
▲拇指彎曲幅度大，差不多碰到手腕。

血管比常人異常薄弱易裂，當時醫生亦感奇怪。其後經群醫會診，發現她患上的是非常罕有的「馬凡氏綜合症（Marfan Syndrome）」。「家人一直以為只是心臟病，小時候的醫生亦不知真正病因，其實如果能及早斷症，可能病情可以控制，危險度亦能減低……」Kelly無奈地說。

而因為對疾病的無知，Kelly幾乎因此送命。事緣她之前為了治

馬凡氏綜合症病人，因遺傳或基因突變，心臟、眼球、血管均不正常，隨時有生命危險，一生中要面對不同手術，每天經歷黃昏日落後，不知有沒有明天的日子。

感冒曾服食中藥一段時間，後來才知自己血管特別脆弱，某些中藥有凝血作用，會增加血管撕裂危機，她慶幸自己沒有出現血管撕裂，否則今天已無法跟記者訴說自己患病的故事。

這次因感冒函入心臟而得知自己患病真相，總算是不幸中之大幸，醫生處方了薄血藥給她作暫時治療，同時轉介她往葛量洪醫院做心導管檢查及跟進治療。

基因突變 病淹全身

究竟甚麼是「馬凡氏綜合症 (Marfan Syndrome)」？

養和醫院心臟專科醫生周慕慈解釋，因為遺傳或基因突變，令病人的第十五對染色體變異，以致全身的締結組織 (Connective Tissue) 較常人脆弱，影響範圍包括眼睛、心臟血管、骨骼、肺部等，是一種綜合性的疾病。女和男的病患率一樣，患病機會不高，機會只有三千至五分之一。但因常染色體顯性遺傳，病人會有一半機會傳給下一代。不過，Kelly 家族中無一案例，相信是胚胎基因突變所致。

「表徵加上心臟超聲波檢查，已可以診斷病症出來，但患病率不多，醫生對此警覺性較低，多數在病徵惡化時，才逐一治療，如果提

想到術後復元的痛楚，想到手術危險性高，Kelly 初時打算投降放棄，任由病情發展。

「不過，想到手術失敗，都只不過是死在手術台上，可以一了百了，總過好血管撕裂導致殘廢，自己辛苦，家人亦被連累，所以最後都答應做。」結果，Kelly 打贏了這一仗。

續約人生 苦笑度日

這十多年來，Kelly 前後面對不下十次的手術，大如心臟手術，小的如眼球更換晶體手術，而最讓她深切傷痛的，就是因膝疼痛而引起的一連串事件。

○一年，Kelly 的右膝突然疼痛，以致行動不便，如此無關重要的病徵，她怎樣也想不到原來亦是「馬凡氏綜合症」所致。門診醫生找不着病源，最後竟然懷疑隆起的肚皮下藏有子宮肌瘤，肌瘤造成轉化性的膝痛，於是轉介至婦科。當時醫生認為影像檢查未能確診，有可能肌瘤太大，故要開腹檢查及切除，誰知結果裏面甚麼都沒有。

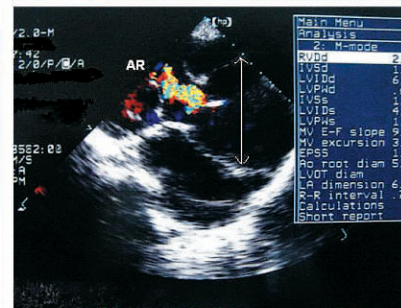
「因為我這類病人，每涉及血管的事都是大件事，加上傷口大，最後因血管問題而住進 ICU，好冤枉。」Kelly 深深不忿地說，那一次要一年才康復，但腳痛問題卻

早診斷，是有方法可以控制病情的。」周醫生說。

其實 Kelly 的一米七身高，但只得八十磅體重的骨架外表，是非常明顯的馬凡氏病徵。

脆弱人生 不婚不生

雖然已診斷出患上馬凡氏綜合症，但未必能百分百控制病情。Kelly 當時有薄血藥幫助，但心室



▲超聲波圖顯示病人主動脈脈大（箭嘴示）及主動脈心瓣倒流。

血液倒流情況已日益嚴重，心肺功能衰弱，走路時已見氣促無力。九五年，她輪候到葛量洪醫院做心導管檢查時，病情已嚴重到連檢查都有危險，導管有機會刺穿容易撕裂的大動脈。由於病情不能再拖延，醫生隨即安排她接受更換二尖瓣手術。

「入院前，我都沒有太擔心。到手術後，卻有種被標籤為長期病



▲因為二尖瓣閉鎖功能不全，導致心房血液倒流，影響心肺換血功能，長久下心臟就會脹大，X光照中可見病人的心臟已明顯發大。

血管易裂 九死一生

其實 Kelly 已比其他病友幸運，

此病患者一般都會在十多歲時病發，但她在接近完成學業時，嚴重的病徵才出現，加上天生樂觀，畢業後仍堅持工作，生活可算正常。但不幸來到二千年，她心臟的大動脈開始擴張發大，令她再次面對死亡威脅。

「因為病人的大動脈壁較薄弱，血液流動時會令動脈逐漸脹大，嚴重的會造成血管撕裂。正常大動脈約二至三厘米寬，但 Kelly 的已脹大幾倍，接近九厘米，情況極之危險。」周醫生說。

數年間，想到要再在同一位置剖開胸骨做主動脈置換手術，

仍存在。一直到了○三年，才診斷出膝痛病源頭是來自於脊椎中有一個囊腫（脊椎囊腫也是馬凡氏綜合症其中一個併發症），經過微創手術才得以解決。

經過這次，原是樂觀的 Kelly 開始沉默起來，不知何時又再出現奇怪病徵，又要為着治療而進出醫院，即使小小的手術，亦會因為天生血管脆弱，每次都要住院個多月，隨時有猝死可能，她就連洗牙也不敢。

「我不再為日後打算，計劃已沒有意義，生命每次都似在手術台上續約回來，我只好活一日過一日。」Kelly 苦笑說。囧



患上「馬凡氏綜合症」的人，縱使能積極面對，但前路茫茫，明天能否繼續，有時真要看天了。



▲馬凡氏綜合症病人全身締結組織較為脆弱，眼球亦會受影響，如 Kelly 便因晶體天生脫位，而要進行晶體摘取手術。



病人做心臟外科手術前，需要做的檢查包括心導管檢查。

下期預告：大隻佬？

世上真的有種病，憑外貌就能斷症？！四十二歲的陳先生，就是如此神奇地被救回一命。

沒有任何不適的他，去年遇上一位醫生朋友，察覺他外貌與幾年前有所變化，好像鼻子變大，下巴比以前突出，牙隙變得疏闊、嘴唇變厚、手指又肥又短……這位醫生朋友急忙叮囑他見醫生檢查清楚，因為連串明顯表徵，直指他患上與身體賀爾蒙變化有關的……

因篇幅關係，醫療信暫暫停。讀者如有任何醫療上的查詢或疑問，可將問題電郵至 medicfile@singtaonewscorp.com