

生活晴報

M E G A L I F E



272

NOV 2012

For body and mind

www.megalife.com.hk

\$25

送Hada CRiE Cool
日立冰肌離子清潔及
保濕器

On Cover

鄧麗欣 黃宗澤
等·我愛你

Beauty

滋潤乾燥臉部
保濕乳液比併

Health

見微知著
了解身體
給你的暗號

Diet

反璞歸真
原始人飲食減肥法

28、35、42、49歲……

女性難逃「7」的變化



遺忘的人 被社會 一群不該 小腦萎縮症

新的治療方法。
就可以快一步找到新突破及
專注去研究罕有病，
每多一個研究人員

更要珍惜與家人相處的機會。
行得走得很感恩，
幸福不是必然，健康也不是必然。

小腦萎縮症協會副主席

曹綺雯



陳浩然

香港中文大學生命科學學院教授

不知道大家有沒有玩過一個名為「肢體同心」的遊戲呢？四人為一組，各人分別指派為「腦」、「眼」、「手」、「口」四個身體部分，然後完成指定任務。遊戲的原意當然是要帶出齊心才能事成的道理，同時你也會體會到我們的身體也是這樣互相協助。但當你「腦」、「眼」、「手」、「口」只剩下「腦」時，你會怎麼辦？七年前，香港播了一套日劇《一公升眼淚》，賺人熱淚。因為女主角年紀輕輕，又是品學兼優的「三好學生」，還是運動健將！但命運卻偏偏選上她，患了一種足以令她失去一切榮耀的不治之症。她

不能再繼續學業，因為她已寫不到，也說不清。她曾是籃球健將，但如今只能輪椅代步。彷彿把有美好前程的高材生一切的夢想，一切的抱負，一夜間，無情地摧毀了！這就是小腦萎縮症。自此，我們知道世上有種可怕的疾病名叫「小腦萎縮症」。他們聽得到，但說不清；看得見，但寫不好。

但抹乾眼淚後，大家又有沒有忘記現實生活中活生生有批小腦萎縮症患者正在很努力地活着？現時，香港曾被轉介的疑似病症約三百位，而已確實小腦萎縮症就有一百多位。

陳浩然

健康心得

- 1 看電影放鬆腦袋
- 2 定時跑步因過程中能將
- 3 參與學生活動



Daily Schedule

日程表：

7:30am	起床
8:00am	食早餐及檢查電郵
8:45am	回實驗室
9:00am	上課或開會包括與學生的會議及與同事的會議
1:00pm	午餐不定，通常在新亞書院學生飯堂，尤愛咖喱豬排飯
2:00pm	視察研究生過去一星期的研究進展，再作指導及預備下星期的進度
6:30pm	晚餐
7:30pm	參與學生活動如水運會、陸運會、各類workshops等
9:00pm	回家與家人相聚
10:00pm	工作
12:00am	跑步
1:00am	睡覺

曹：曹綺雯 陳：陳浩然

遺傳了發病率近乎百分百。 —曹綺雯

究竟甚麼是小腦萎縮症？

陳：小腦萎縮症算是罕有病，但醫學上分類卻很廣泛。舉凡令小腦有退化徵狀都叫小腦萎縮。這麼廣的定義很難做研究的！所以又再分為遺傳性及非遺傳性，而我專注遺傳性研究，遺傳性中又再細分顯性和隱性。現時，醫學界對顯性研究較多，隱性較少。因此，泛指遺傳性小腦萎縮症現時最少有五至六十種，而顯性已知基因突變有三十六種。簡單而言，小腦萎縮症就是小腦、腦幹和脊髓產生退化性萎縮，從而影響行動和說話。

曹：的確，小腦萎縮症大多腿部先出現問題。走路不穩，行行下跌低，如醉酒般。然後，說話不清，接着不能控制手。因不能控制小肌肉，故寫字很困難。因控制不了喉嚨肌肉，故吞嚥容易噎到。視力方面？漸漸也會看見重影。你可想像小腦萎縮症患者漸漸失去自理能力，可謂多重殘障。有病甚至連用手指指着自己鼻子也辦不到，走路不能走直線。最難受是小腦萎縮症患者只是行動及溝通出問題，認知意識還是很清晰。

陳：很多人將小腦萎縮症與老人痴呆症及帕金森症混淆。三言兩語很難詳盡解釋如何區分。簡單比較小腦萎縮症及老人痴呆症，前者因小腦的萎縮而形成，小腦主要控制肌肉，所以小腦萎縮症患者較難控制肌肉行動及說話。而老人痴呆症是大腦受損，基本是認知問題，故老人痴呆症患者多善忘，較嚴重更連親人也記不起。小腦萎縮症患者溝通不到是口部肌肉問題，而非腦部認知問題。

曹：溝通不到確是很磨人！行不好用助行

架及拐杖就可以了，最壞情況是手腳都無力，但也可坐輪椅。但說不清，就難溝通。即使只想表達要熱茶而非冷水，也掙扎甚久。我爸爸到最後期都已聽不到他在說甚麼。吞嚥也很困難。初期會將凝固劑放進液體中，後來甚至要開胃喉灌奶維持生命。事實上，很多病患都是死於肺炎。因吞嚥出問題，往往容易卡在食道裏，引發肺炎。

小腦萎縮症可以預防和治療嗎？

陳：致病原因大多遺傳，少數基因突變。遺傳機率頗高，若父母一方發病，子女不分性別罹患率高達五成。發病時間由二十至四十歲始，隔代遺傳更一代比一代早。因此，與其說預防，倒不如說是遺傳病輔導。然而，要進行相關輔導有兩個前題成立才可以。第一，屬於遺傳性；第二，要知道由哪種基因引起，才能透過驗DNA檢查出致病基因。若確定家庭有遺傳病基因，便開始進行輔導如家庭計劃。若遺傳病風險高或會建議這對夫婦未必適合有小孩子。從家庭計劃着手可確定致病基因不會傳至下一代，但較消極。不過，從預防而言是沒辦法中的辦法。若病者已確診有小腦萎縮症基因暫時則沒辦法可預防。換言之，現階段只能從家庭計劃入手，生育前避免小腦萎縮症。

曹：最恐怖是如果你遺傳了，發病率近乎百分百。當時我也有問醫生，會不會食藥或多做運動就可延遲發病？然而，暫時是沒有的。即使治療方法都是沒有藥物可服用，最多做物理治療。有些病人甚至放棄覆診。

曹綺雯，小腦萎縮症協會副主席。家人中，爸爸及六兄弟姊妹中有四人患上小腦萎縮症。原本在浸會大學任教語文的她毅然放棄高薪厚職，零七年成立香港小腦萎縮症協會，全身投入協會工作。「香港小腦萎縮症協會」是一個專為小腦萎縮症病友及家屬而設的非牟利自助慈善團體。曹綺雯希望藉着協會，促進社會人士對小腦萎縮症的認識及關懷、提高醫學界的關注、正視病友在生活、情緒及心靈方面的需要，以及為他們爭取應有的福利及合理權益。現時協會病友連家屬有一百三十多人。

陳浩然，香港中文大學生命科學學院教授，致力研究小腦萎縮症，同為小腦萎縮症協會顧問。最近，陳教授及其團隊以跨學科方法研究小腦萎縮症的致病原因，結果刊載於全球權威科學期刊《美國國家科學學院院刊》。陳教授的研究從實驗模型及病患者樣本中發現細胞中的CAG三核PM酸RNA分子會擾亂核糖體的功能。具毒性的CAG三核PM酸RNA分子會干擾蛋白質「核仁素」的功能，阻止「核仁素」在細胞核內製造核糖體，最終引發小腦細胞凋亡，導致小腦萎縮症。

陳：現時對已證實患小腦萎縮症有治療效用的藥物確是沒有，但歐美國家有臨床試驗工作進行中。那他們試的是經過實驗室研究確定初步有效的藥物。英美遺傳學的研究單位會招募病人，這些病人有特定症型，也在特定階段。因有些藥是初期，有些是中期。一經招募就會進行為期可長可短的研究，再評估藥效，只是至今嘗未有突破發展。

教授最新發現可如何幫助病人？

陳：我現時進行的研究暫時嘗未到達臨床階段，但就針對前人較少注意的方向。正如剛才提及，小腦萎縮症有三十六型，當中有六型致病原因是一樣，但影響腦袋不同地方，故出現不同病徵。我們主要看RNA致病原因，有別於過往很多研究看蛋白（protein）的方向。蛋白已研究十多年，也有些成功研究，但RNA的研究零八年才開展。一零年我們亦向這方面進行。數據顯示，小腦細胞核在發病過程扮演重要角色。長遠而言，我們的研究方向會朝小腦細胞核對小腦影響及發病過程中扮演的角色去尋找治療方法。研究仍在進行中，但先找到新的方向，下一步就有希望找出藥物去抑壓，最少減低小腦退化速度。

曹：其實，知道陳教授研究時真的很開心！因為大多數人都研究較「大路」的病，罕有疾病很多時被忽略，所以陳教授真的很難得！小腦萎縮症病患受折磨長達幾十年，有會友更是二十多歲就發病，但他大腦清

醒，不過功能慢慢退化。如果正常活下去，真的會有七至八十歲。這幾十年如何過呢？

陳：有家屬問我，陳教授你是不是研究遺傳病？我答他，是，做小腦萎縮症。他追問，除了小腦萎縮症，還研究甚麼病？我就答他，沒有了，主力小腦萎縮症。若從研究人員角度，研究經費很重要的，我可選擇金錢導向項目。但我認為罕有病很需要多些研究人員參與。因為每多一個研究人員專注這項研究，就可快一步找到新突破，新方法。

曹：過程中經費有沒有遇過壓力？

陳：哈哈！其實每一天都面對這個問題。我也跟研究生說，當我們最缺乏資金時，也是我們最productive的時候。因為我們每做一個實驗都要想得很清楚，不可讓自己有一個犯錯的機會。我們要想得很清晰，盡量避免犯錯。如果我們這麼小心，長遠對研究是好的。反而有錢可能會鬆懈，今天做錯了，明天再來過。錢用完可再找，但時間不可以。我覺得一個研究人員的研究方向是由他的經歷引發，我可說是巧合吧！九九年在美國參與了一項研究計劃，出席資助單位的週年報告時聽到一位病患的分享：「我不要求大家在我有生之年找出治療方法，但我很希望我的下一代不幸遺傳這病時會有醫治方法。」這番話不斷在我腦海重複，自此我專注小腦萎縮症研究。

曹：陳教授說得對。很多病友希望盡快找到治療方法是為下一代。

曹綺雯

健康心得

- 1 假期約朋友行山
- 2 綠色植物令人心情愉快
- 3 在家中種花，要休息，保持心境愉快



Daily Schedule

日程表：

8:00am	起床
8:15am	做運動如耍太極及拉筋
9:00am	寫作
12:00pm	午餐
1:00pm	到學校進行視學，觀察老師上課並給意見
4:00 pm	協會工作。每年六次大活動，每個月有探訪，每季一次會訊，每兩個月例會
5:00 pm	工作完成
6:00 pm	食晚餐
8:00 pm	到海旁散步或看電視
11:00 pm	睡覺

找不到致病基因就如賭博，最少十年廿年後才知自己有沒有小腦萎縮症基因。 —陳浩然

那位訪問員問我三哥，你覺得怎樣啊？我三哥就答他：等死。

—曹綺雯

曹小姐會不會擔心自己也遺傳？

曹：會。小腦萎縮症有很多型號，發病前抽血就可知你是哪種，會否發病。但我家族至今還未檢查出患有哪種型號，所以抽血也沒用！我四十多歲時真是害怕，妹妹和我都害怕。感覺像有計時炸彈在你身上，而你不知甚麼時候爆炸。

陳：正是我們要繼續找更多致病資料的原因。以曹小姐家庭為例，不知道致病基因，即使檢驗也沒用。只有找到致病基因，生育計劃才可有效進行，否則就如賭博，要十年廿年後才知道自己有沒有小腦萎縮症基因。

曹：起初，我們都不知是小腦萎縮症，只覺患上怪病，更多認為是風濕。爸爸六十歲過身，當時哥哥開始走路經常跌倒但原因不明，但我們沒想過遺傳，只覺家族肩腳特別不好。直至哥哥到台灣檢查，才首次聽到小腦萎縮症。但也僅知道病名。病情會如何惡化？不知道。病人該如何面對？也不知道。就帶着種種疑問回港，其後大哥甚至沒有覆診。接着就輪到姐姐，我們才開始懷疑遺傳。加上，當時看到台灣一篇報導，指有個家庭七兄弟姊妹中有六人患上小腦萎縮症，進一步令我們懷疑是遺傳病。後來，醫生確定了，而我三哥，四哥也相繼發病。

陳：家人現在情況怎樣？

曹：初時十個知道自己患病有十個都接受不到。我家人也不例外。記得有次訪問，那位訪問員問我三哥，你覺得怎樣啊？我三哥就答他：等死。我也未試過與三哥談那麼深入，但那一刻我真的很難受。他們最可憐是沒有前景，沒有盼望。現在情況好些，三哥成為協會執委，負責每期會訊。姐姐則在協會扮演關懷大使，可幸是姐姐說話尚算清晰，經常致電病友給予關心支持。其實，作為家人建立他們的信心很重要，讓他們重拾積極態度。病人通常較為消極，所以若他們可自己做到都盡量讓他們自己完成。寧可讓他們慢慢做，確保他們不會跌倒就可以了！

香港社會普遍認識這種病嗎？

曹：其實不太認識。記得有次探訪小學，

小學生較直率就問病友，你會不會很快死？病友就答：就是死不到才慘！我爸爸活到六十歲，大哥今年也六十七。不過，早幾年播過套電視劇《一公升眼淚》，就多些人聽過這個病名，但很快又被社會遺忘。

陳：這套劇確令香港大眾，甚至大學生，對小腦萎縮症認識多了。很多時跟同學談論研究也要先解釋基本資料。約零五年有個學生跟我說：我終於知道你研究甚麼了！阿sir你有沒有看過這套戲啊？後來我才知《一公



希望多些社企願意提供工作給小腦萎縮症病患。

—曹綺雯

升眼淚》的主角也患了小腦萎縮症，而她是小腦萎縮症一型。

曹：是啊！不過，可惜是香港較少人關注絕症病患的心理狀況。有病友檢查完畢後，醫生直接跟他說：你沒得醫的了！你可以說那位醫生冷靜也好，冷冰冰也好，但就這樣完結了。病患回家後該怎樣做？日後生活怎樣辦？怎樣可延緩病情？其實都很少跟進。

社會可以怎樣援助此類病人？

曹：多點關懷。有時可能只是一級樓梯，他們上不到就是上不到。心態上也不要歧視他們。例如嫌他們行得慢，佔地方大，但移動速度慢。其實，病人要好幾年時間才能接

受患病。有病友告訴我，買了助行架放了幾個月都不用，見到就很不舒服。由拐杖到架，再由架到輪椅，他們都經過很大掙扎。

陳：病患生計如何？

曹：真是很困難。文職較好，有人繼續上班，但勞動性工作很快便不能工作了！家庭支柱更躊躇，很多病友領綜援。有病友更因病離婚，而法庭通常將子女判給健康一方。獨居就要人送飯，因他們買鏟都困難。生活真的很困難，花很多時間做我們輕易做到的動作，但他們的心願卻未必能做到，所以他們真的很堅強！

有病友二十多歲就發病，當時讀時裝設計，但也無奈輟學！他不能繼續自己理想，因不

能再畫圖。因此，我另一個心願就是希望多些社企提供就業給這類病人。他們雖然行動不便，但未至完全失去工作能力，最少電腦還可以用到的。若有社企願意提供工作如，既可讓他們維持生計，更有助重建自信心。

陳：朝社企方向思考是正路的。而我認為醫院醫生與研究人員可多溝通，這對研究有幫助。政府及私人研究組織都可在這方面進行穿針引線。醫療研究當然需要資金支援。除現在政府營運的研究基金外，私人基金又會不會關心這些所謂「罕有病」研究呢？雖然人數不多，但若他們願意支援，最少對香港病人有幫助，長遠言也是好事。