

囊腫性纖維化

囊腫性纖維化是遺傳疾病，目前仍未有治療的方法。囊腫性纖維化可能會影響身體多處，其中以肺部和消化系統所受的影響最為嚴重。

白種人最常患上囊腫性纖維化。大約每2,500個初生嬰兒中，便有一個會患上這種基因遺傳疾病。非洲人和亞裔人患上此病則較少。

診斷

大約每五個患者之中，便有一個在出生時即被診斷為患有囊腫性纖維化。他們的腸道被大量黏稠的胎糞阻塞（在正常情況下，每個嬰兒出生後不久，都會將黑色焦油般的排泄物排出體外），這種情況可能需要動手術。

約有一半患有囊腫性纖維化的患者在嬰孩時證實染有此病，這是由於他們沒有像正常的嬰孩般生長或增加體重。這是由於胰臟未能製造所需的化學物質——酶。酶會在食物離開胃部時進入腸道；沒有酶，食物中的脂肪便不能消化。由於脂肪在消化前已直接排出腸道，患有此病症的小孩不能吸取脂肪中的熱量和營養，即使正在發育，體重也難以增加。此外，由於糞便中有大量脂肪，故患者的大便通常十分油膩，而且發出惡臭。

約有一半患有囊腫性纖維化的人會重覆感染胸腔感染和肺炎。

其他病徵

囊腫性纖維化是種「多系統」疾病，能影響身體多個器官。可是，大多數病徵都跟肺部和腸道有關。

在健康的人的肺部裏，有若干分量的黏液經常在氣道表面流動，其功能是帶走代謝廢物和細菌。但由於囊腫性纖維化的患者所分泌的黏液太黏稠，所以不能如常發揮作用。這些黏液正好為細菌提供理想的繁殖環境。

囊腫性纖維化患者的胸肺可能會不斷受細菌感染。如果不及早治理，這些感染可能會變成不治之症。病徵包括久咳、有痰（唾液和黏液）、氣喘以及進行日常活動時感到呼吸困難。

患者在證實患有囊腫性纖維化後如未得到適當治療，會持續排出油膩的糞便、腹痛以及難以正常地體重增加。便秘也是常見的病徵；腸道有時甚至會完全堵塞，導致嚴重腹痛。

其他囊腫性纖維化的病徵包括：

- 鼻內長出細小的息肉
- 手指甲和趾甲的弧度增加，指甲底部和皮膚之間的淺溝紋逐漸消失
- 肝臟和脾臟脹大
- 糖尿病
- 女性出現生育問題；男性甚至會不育

囊腫性纖維化是怎樣遺傳的？

人體裏的每一個細胞都有 22 對染色體和 1 對性染色體。染色體負責攜帶操控細胞生長和運作的基因。

導致囊腫性纖維化的異常基因位於第7對染色體。英國人大約每20個便有1人的體內有這種囊腫性纖維化基因，基因突變會在第7對染色體的其中1條發生。這些人被稱為囊腫性纖維化基因的病原攜帶者，他們沒有任何囊腫性纖維化的病徵，因為只有當第7對的兩條染色體同時發生囊腫性纖維化突變時，病徵才會出現。假如父母同是病原攜帶者，孩子患上囊腫性纖維化的機會即為四分之一。

疾病的嚴重性會受不同類型的基因突變所影響。

長遠展望

為了找出因囊腫性纖維化而引致的肺病的療法，醫學界投放了大量金錢和而努力研究基因治療。現時天生患有囊腫性纖維化的小孩的壽命已逐漸延長，可是仍比一般人為短。患者壽命平均超過 30 年；不過，在現今先進治療幫助下，患者存活至 50 歲左右的機會多於八成。

囊腫性纖維化檢驗

假如家裏曾經有人患上囊腫性纖維化，這些人在婚前可接受檢驗，查看自己是否帶有囊腫性纖維化基因。如果夫婦二人均為病原攜帶者，或者他們有孩子已患有囊腫性纖維化，他們可在發現懷孕初期接受「絨膜絨毛取樣」檢驗，以檢查胎兒是否正常。醫生會從胎盤中取出活組織（組織樣本）檢查。可是，這樣做可能會導致小產。如果活組織檢查顯示囊腫性纖維化呈陽性結果，父母可選擇作終止妊娠手術（人工流產）。

治療

囊腫性纖維化患者須每天接受胸肺物理治療——用力按摩胸腔表面以減低黏液的黏稠度。醫護人員會教導囊腫性纖維化病童的父母怎樣做。年紀較長的兒童和成年人則須學習怎樣自己進行物理治療。

囊腫性纖維化患者如有任何胸肺感染，必須立刻以抗生素治療。大部分患者須在進食正餐或零食時一併服用膠囊藥物，以補充身體缺乏的胰臟酶，令身體能有效地消化食物。

除此之外，還有其他可行的療法，適合不同的患者，例如：

- 每日口服或吸入抗生素，以防止肺部受到感染
- 接受吸入性抗哮喘治療
- 使用皮質類固醇片劑
- 使用一種名為 pulmozyme 的藥物，減低唾液的黏稠度
- 用藥物改善便秘情況，或令補充酶的化學物質更活躍
- 為患有囊腫性纖維化的糖尿病患者注射胰島素
- 用藥物治療由囊腫性纖維化引起的肝病
- 為患者提供充足氧氣，幫助呼吸
- 幫助患有囊腫性纖維化的男性克服不育問題

索取更多資料

UK CF Trust
<http://www.cftrust.org.uk>

Cystic Fibrosis Foundation
<http://www.cff.org/>

智康資源中心
電話：(852) 2849 2400
傳真：(852) 2849 2900
電郵：info@healthwise.org.hk
網址：www.healthwise.org.hk

本資訊謹用作參考用途，如欲索取詳細意見及專業建議，請向您的私人醫生查詢。

Supported by
www.healthwise.org.hk



Sponsored by
BUPA



Assured by
The University of HK

