

# 遺傳性骨骼疾病

輯錄自「遺傳性骨骼疾病」的講座內容  
講者：香港大學李嘉誠醫學院兒童及青少年科學系臨床副教授**鍾侃言醫生**及  
矯型及創傷外科科學系臨床副教授**杜啟峻醫生**

遺傳性骨骼疾病泛指由基因變異引起的骨骼疾病，患者在日常生活、求學、就業等方面均面對挑戰，適切的治療和支援可幫助他們跨過障礙。

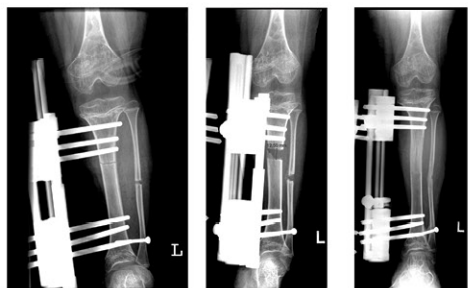
## 六類遺傳性骨骼疾病

遺傳性骨骼疾病主要與六類基因變異有關，基因結構異常是其中之一。皮膚、骨骼、軟骨等重要組織都是由骨膠原組成，當基因變異影響骨膠原氨基酸的排列，骨骼會較易變形或折斷。俗稱「玻璃骨」的成骨不全、脊椎骨骺發育不良、馬凡氏綜合症 (Marfan Syndrome) 等都是因基因結構異常所致；腫瘤相關基因也可導致骨骼問題，甚至誘發惡性腫瘤；若控制發育模式的基因發生變異，會引起軟骨發育不全、指甲鱗骨綜合症等疾病。

有些基因變異不會直接引發骨骼問題，而是影響身體的酵素功能，令蛋白無法被分解並積聚在關節和重要器官，影響骨骼，甚至智力發展，黏多醣症便是一例；亦有基因變異影響神經或肌肉功能，如杜氏肌肉萎縮症 (Duchenne Muscular Dystrophy)、蕾特氏綜合症 (Rett Syndrome) 便是因肌肉功能不全而造成的骨骼問題；多基因的染色體異常也會對骨骼造成影響，較為人熟悉的有唐氏綜合症，患者因關節較柔軟而容易脫臼，並可能出現頸椎壓迫神經線的情況。

## 手術改善骨骼問題

有部分遺傳性骨骼疾病的患者因骨骼發育受影響，個子比較矮小，在生活上會遇到很多不便，需要通過改變生活環境及提供便利設施讓他們生活變得方便。有些患者會選擇手術改善骨骼問題，其中肢體延長和矯正術是較常用的方法來改善身高。手術是指利用外固定架幫助患者逐步矯正各種骨骼問題，醫生會先切斷需要矯正或延長的骨骼，再以



左脛骨延長術，通過半年時間把小腿骨延長六厘米

外固定架將之每日延長一毫米，期間須輔以動態式復康肢架伸展患處周圍的神經線、血管、韌帶等軟組織，讓筋腱保持柔軟，有利患者康復。治療期間須進行步行練習，有助促進骨骼愈合。

## 罕見疾病「侏儒症」

俗稱「侏儒症」的骨骼發育異常是其中一種遺傳性骨骼疾病，已知的病症超過250種。這類病症不常見，每二千至五千個嬰兒中會有一位患者。患者的特徵是四肢、身軀及頭顱的大小、形狀及硬度異常、身型矮小且不合比例等。醫生一般透過臨床評估、放射性評估、骨質形態檢查、生化學質及基因異常檢測進行診斷。

## 了解患者需要

及時而正確的診斷是非常重要的，確診可消除患者及家長心中的不確定性，幫助他們



小而同罕有骨骼疾病基金會2017年農曆新年聚會



小而同與大學生義工暢遊海洋公園

了解病症對家庭的影響。同時，醫生亦可根據診斷結果，就各種病症的特徵進行針對性治療。以變形性骨發育不良為例，患者須避免脊椎矯形手術，否則會對骨骼造成過度刺激而令病情惡化；至於SHORT綜合症（Short Stature, Hyperextensibility, Hernia, Ocular Depression, Rieger Anomaly, and Teething Delay）的患者則須注射生長激素，手術治療並無幫助；近年更有針對基因變異的藥物治療，如他汀類藥物就對軟骨發育不良有理想療效。

患者在生活、學習、就業等方面均需要支援，不少人因身材矮小而出現身份危機，或需要心理輔導紓解困擾；患者在使用公共設施時或會遇到困難，只要在環境上作出小改動如將門把、電梯按鈕或洗手盤位置稍為調低，已可解決不少問題；學校及僱主須作出相應安排，以方便患者學習和工作。

## 小個子 大作為

2013年中，骨骼發育異常病人支援組織「小而同罕有骨骼疾病基金會」成立，該會信念是「小個子，大作為」，除了支援患者家庭，亦致力教育大眾正確認識此類疾病。患者雖然個子小，但能力不比別人差，只要有適當的配合和支援，也可以有大成就。

另外，“Little People Care Alliance”項目為罕有骨骼疾病患者提供支援及協助，獲得香港大學2017年學院知識交流獎。

## 常見問題

### 問1 長短腳是否需要治理？

答1 約三成人有不同程度的長短腳，如果雙腿長度相差0.5至2厘米，使用鞋墊已能改善情況。如差別超過2.5厘米，且走路時覺得不平衡，便需要考慮治理，以避免因長短腳引致其他骨骼問題，例如脊柱側彎。

### 問2 如何及早察覺嬰兒患有遺傳病？

答2 現時本港有幾種針對嬰兒階段的遺傳病篩查，如聽覺、甲狀腺功能、G6PD酵素等，透過這些篩查可以在早期發現嬰兒患有遺傳性疾病，以便及早為患者提供適切的治療和支援。