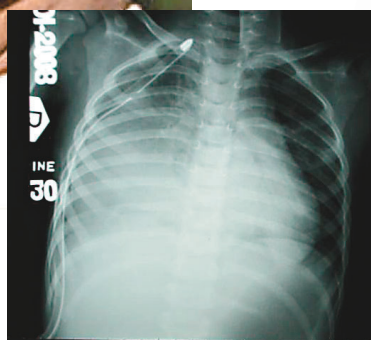
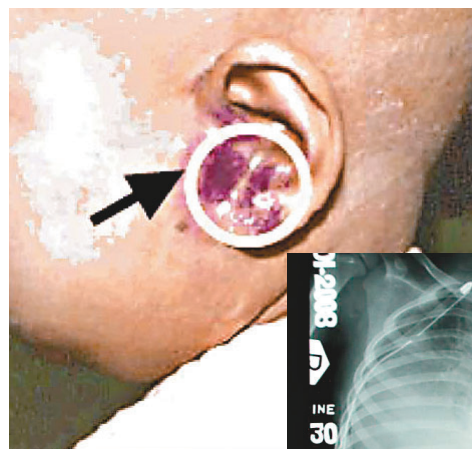




乘「虛」而入 無力抵抗 認識免疫功能缺陷病的

10大警示



小朋友接二連三患上傷風感冒，都令父母擔心不已，懷疑是否

免疫系統出現了問題。輕微的傳染病如上呼吸道、皮膚、口腔、耳部感染或腸胃炎在兒童十分普遍，絕大多數都在短時間內自己復元。

但若感染反覆出現，而且病情久治不癒，家長就要提高警覺了，因為這可能表示孩子的身體機能或免疫系統出現缺陷。如果未能及早診斷出病症，在缺乏治療和護理的情況下，反覆感染隨時會危及患者性命。

免疫系統像一支軍隊，擔當起保護身體，抵抗病毒或細菌侵襲的重任。要保家衛國，軍隊不但要有精壯的士兵，銳利的武器，還要有嚴密的部署、指揮和協調，於外敵入侵時迅速發攻，並適時鳴金收兵。

免疫系統「病」了？

所以，免疫系統的運作極其複雜，需要多種免疫細胞、抗體、及負責傳遞訊息的細胞因子發揮正常的功能。任何一個成員或步驟出錯，都可能產生不同程度的免疫缺陷。

免疫系統失效可由多種因素引起。外在因素如嚴重營養不良、糖尿病、腎病及免疫抑制治療會令免疫功能下降，增加感染的機會。

而因為基因變異以致免疫細胞的功能受損或免疫系統出現紊亂的免疫缺陷，都統稱為原發性免疫缺陷病 (Primary immunodeficiency disorders)。

嚴重免疫缺陷可致命

目前醫學界已發現超過150種原發性免疫缺陷病，當中約120種已找出致病

基因。患者以丙種球蛋白缺乏症佔大多數(60-70%)，尤以無丙種球蛋白血症(X-linked / Autosomal recessive agammaglobulinemia)最為嚴重；患兒多於幼兒期間反覆患上肺炎、中耳炎、鼻竇炎、腸胃炎、關節炎、腦膜炎或毒血症，並須終身接受丙種球蛋白注射。

嚴重聯合免疫缺陷病 (Severe combined immunodeficiency disease) 於嬰幼兒期間發病；患兒的淋巴細胞及丙種球蛋白嚴重不足而引起致命感染，若不及時診斷、控制感染並進行血幹細胞移植，患兒便會失去性命。

威奧二氏綜合症 (Wiskott-Aldrich syndrome) 及慢性肉芽腫病 (Chronic granulomatous disease) 都是在嬰幼兒期間比較常見的免疫缺陷病；前者除反覆感染外，還會有嚴重濕疹、自身免疫紊亂及血小板不足引致出血，而後者則經常於皮膚、肛門和內臟出現膿腫，以及反覆受到細菌、真菌及結核桿菌感染。

原發性免疫缺陷病屬罕有病症，約每5,000個初生嬰兒中才有1人患上此類疾病。以香港每年有50,000至

免疫功能缺陷病的十大警示

- 1) 一年內出現8次以上的耳部感染
- 2) 一年內發生2次以上嚴重的鼻竇感染
- 3) 一年內出現2次以上肺炎
- 4) 一年內發生2次以上嚴重感染，如胸膜炎、骨髓炎、蜂窩組織炎、敗血症
- 5) 一歲以上幼兒的口腔或皮膚持續出現念珠菌感染
- 6) 深層皮膚或器官反覆出現膿腫
- 7) 接受抗生素治療達兩個月以上效果仍欠佳
- 8) 需以靜脈注射抗生素控制感染情況
- 9) 嬰兒體重不增加，生長發育遲緩
- 10) 家族中曾有人患上免疫功能缺陷病

60,000名嬰兒出生推算，每年約有10至15名初生嬰兒可能罹患此症。

不少免疫缺陷病屬X-連鎖隱性 (X-linked recessive) 遺傳，基因缺陷隱藏於X染色體內而絕大多數只在男性發病，因此整體上先天性免疫缺陷病的患者以男性居多。

反覆感染要留意

小朋友經常發燒、傷風咳嗽，是否免疫系統有問題？其實在學兒童一年十次八次普通傷風感冒並不出奇，而且香港兒童患上鼻敏

感和哮喘的情況非常普遍，症狀易與「傷風感冒」混淆，因而好像「病唔斷尾」。

家長若懷疑小朋友的免疫系統出現問題，應詳細紀錄症狀，過往的病史及對治療的反應。美國 Jeffrey Modell 基金會及紅十字會就免疫功能缺陷病列出10種可能出現的臨床特徵 (見上表)，如果發現孩子有其中任何一項病徵，宜盡快求醫並進行檢查。若家族成員有免疫缺陷病或曾因接種活性疫苗導致播散性感染，應諮詢醫生意

見才為嬰孩接種預防疫苗。

如何診斷免疫缺陷病？

懷疑患有免疫缺陷的病人需由醫生進行有系統的評估，包括病歷、家族史的檢討，以及體格檢查。基本的檢驗如血液常規檢查及血清免疫球蛋白測定已經可以提供重要的資料。中性白血球或淋巴細胞數量異常、血小板數量及體積偏低、或免疫球蛋白下降，都有可能是免疫缺陷病的提示。

如需進一步檢查，免疫專科醫生會為患者安排相關的免疫功能試驗。

基因診斷是確診免疫缺陷病的重要技術，並且為患者和家庭成員提供重要的遺傳資料。醫生會為家人提供輔導，因應遺傳模式及風險進行基因篩檢，除了可以為未有明顯徵狀的人士及早診治，而且可以為計劃生育的夫婦評估將基因缺陷遺傳下一代的機會，並可用作產前檢查。

2000年至今港大兒科研究實驗室已為本地、中國及亞太地區近400名病人及其家人進行基因分析，確診超過140名免疫缺陷病患者及130名攜帶致病基因的家庭成員。

病人需要專業護理

免疫缺陷病的治療關鍵在於及



李珮華醫生
香港大學李嘉誠醫學院
兒童及青少年科學系
臨床助理教授

早發現病症，訂立治療方針。部分病人需長期服用抗生素預防感染，免疫球蛋白不足的患者則需定期接受丙種球蛋白注射。有些嚴重的免疫缺陷病宜進行造血幹細胞移植，重建免疫功能以達至根治之目的。瑪麗醫院在過去20年間為超過20名患上免疫缺陷病的兒童進行造血幹細胞移植，成功率達75%。

關懷病者 展望將來

患上免疫缺陷病的兒童日常與一般孩子無異。適當地服用預防感染藥物，定期接受替代治療，及早治理感染可以令患者如常學習和工作，享受正常家庭及社交生活，並且開展人生抱負。然而，他們經常要承受傳染病的威脅及針藥之苦，家長亦會感到沉重的壓力和擔憂，很需要他人的了解和關懷。

現時瑪麗醫院兒科正與一群患上免疫缺陷病的兒童及家長籌組病人互助組織，除彼此鼓勵之外，亦希望藉此喚起社會大眾對免疫缺陷病的關注和警惕。

造血幹細胞移植為嚴重免疫缺陷病帶來根治的希望，近年基因治療亦迅速發展，歐美國家亦有一些成功例子。在可見的將來，基因治療會成為醫治免疫缺陷病的重要方法。



劉宇隆教授
香港大學李嘉誠醫學院
兒童及青少年科學系
系主任及講座教授