

Marfan

Hong Kong Marfan Syndrome Association

香港馬凡氏綜合症協會



2018年會員大會
暨
十周年誌慶午宴

2018年12月1日

工作報告(2008-2018)

- 2008年註冊為非牟利病人自助組織
- 2009年5月16日成立典禮 (醫管局總部)



公開專題講座



區永谷醫生、沈文萍護士長、朱敏華藥劑師



崔紹漢博士



謝德富醫生、朱敏華藥劑師

醫護人員專業培訓

區永谷醫生



鍾侃言醫生



車錫英教授



何嘉麗醫生



政策倡議

香港兒童醫院諮詢會



葛量洪醫院院長與病友組織交流會



香港罕見病聯盟成立典禮暨兩岸三地交流會



公眾教育 - 藝術推廣

免費電影分享會

見證不同家庭面對罕病兒所展現的愛與希望 釋放正能量



HANDLE WITH CARE

Women artists whose lives have been affected by Marfan syndrome are building an exhibition to raise awareness of the potentially deadly condition, writes Jessica Hooper.

The exhibition, titled 'Handle with Care', is a collection of artworks created by women who have been diagnosed with Marfan syndrome. The artists, who are of various ages and backgrounds, have used their art to express their experiences and the challenges they face. The exhibition is a testament to their resilience and creativity.



The strength and fragility of ceramics represents their own characters

The exhibition 'Handle with Care' is a collection of artworks created by women who have been diagnosed with Marfan syndrome. The artists, who are of various ages and backgrounds, have used their art to express their experiences and the challenges they face. The exhibition is a testament to their resilience and creativity.



公眾教育 – 廉政公署光中行：逾52,000小學生參與



公眾教育 – 電視節目



鏗鏘集

星期日檔案



公眾教育 – 電台訪問



新城電台 “人生馬拉松”



商業電台 “有誰共鳴”

香港電台 “精靈一點”



公眾教育 – 報章雜誌

- South China Morning Post、明報、經濟日報、星島日報、東方日報、蘋果日報、都市日報、文匯報、AM730、China Daily、Standard、忽然一周、TVB Zone

馬凡氏綜合症年輕人可猝死

年 輕人突然猝死，原來與影響心血管的馬凡氏綜合症 (Marfan's Syndrome) 有關。有本港心臟科醫生估計，本港患者至少有1000人。專科醫生指出，此病死亡率高達12.5%。患者通常有明顯外表特徵，包括身材異常高大瘦瘦、手指腳趾特別長 (又稱蜘蛛指)、手臂平伸時或長過半身等，市民如有以上特徵，懷疑自己是病患者，應馬上找內科醫生檢查。 實習記者李啟發報導



這名男、女確定是年青、就送到醫院定期觀察情況。他續稱，由1987年至今年4月，共接獲379宗主動脈撕裂病人，當中32人是「羅德氏」患者，年齡介乎20至63歲。患者年齡中位數是24歲，死亡率更高達12.5%。死亡主因是出現嚴重併發症如大動脈破裂。

馬凡氏綜合症，又名「羅德氏」，是一種罕見先天性遺傳疾病。致病原因是人體內一些基因出現異常情況。患者因遺傳或基因突變，以致身體組織結締 (Connective Tissue) 先天性較家人脆弱，以致容易心臟血管、骨質、眼睛、肺部等均會出現異常。包括體內水腫腫脹、視網膜脫落、肺氣腫及心臟主動脈膨脹等。有本港心臟科醫生估計，中國人患病率高達每10萬人約1人，由此推算本港患者至少約1000人。產後亦有個案估計，每5000人就有1人患病。暫時沒有根治方法。

大羅喉、手指腳趾特別長、手臂平伸時或長過半身、高而細長及關節過度鬆弛等。男女發病機會均等，約十分鐘發。此病是顯性遺傳病。父或母一方為患者約佔。據講下一代機會達50%。病人部分患者從家人遺傳而得病，三成八因基因突變而得病。常見發病年齡為30至40歲。

身材高瘦手指腳趾特長

心臟科內科副顧問醫生方力 (圖) 昨日在記者會上指出，患者通常有明顯外表特徵，包括身材異常高

方力又指出，懷孕婦女患者亦要注意，因為他們的主動脈，會比一般更脆弱，因為遺傳性很高，更需考慮

對運動，特別是有極端運動如花式足球，但可以打羽毛球、乒乓球、桌球等。他指出，如能及早診斷並進行醫治，可大大減低出現併發症時間。如診斷是患者，他呼籲市民，如懷疑自己是「羅德氏」患者，應馬上找內科醫生檢查。

罕見遺傳病勿劇烈運動

他指出，患者平頭後一般會戴軟式泳帽。且忌定期檢查身體。包括每年做一次心臟超音波及聽力檢查等。方力稱，「羅德氏」患者要避免激烈運動，特別是有極端運動如花式足球，但可以打羽毛球、乒乓球、桌球等。他指出，如能及早診斷並進行醫治，可大大減低出現併發症時間。如診斷是患者，他呼籲市民，如懷疑自己是「羅德氏」患者，應馬上找內科醫生檢查。



這因為問題是神經系統，目前並無藥物或手術療法。惟有患者早發現，才能進行作任性的運動或進行，例如檢查血脈管血質是否穩定受壓或隨前而導致破裂，減少心臟性運動造成更大損傷。



他解釋患者最好對病情是患者若發現心臟病人員應較少數，所以發病時多被誤認為心臟病來處理，誤診及延誤醫治。即使不幸死亡，亦可斷絕遺傳於後代心臟病。

「高瘦一族」或染致命怪病

【本報訊】近年，高瘦族流行又或又病，是不少人士最關心的話題。香港「高瘦一族」或可染致命怪病「羅德氏」病。馬凡氏綜合症之症候，有石骨質有體弱、高而細長及手指腳趾特別長。這病是罕見遺傳性病人基因，如心臟血管、骨質、眼睛等，皆會出現異常。以為體弱而病，過去五年發病的約40萬名病人，4.6人因死亡，死亡率達12.5%。多於因心臟病而死亡。醫士提醒，若身有上述特徵，可考慮做基因測試及其基因治療。



貌似模特兒 有苦自知

像模特兒的體格，高而細長，身高177厘米，有100磅，擁有模特兒般的體格，卻有致命怪病「羅德氏」病。這名患者有明顯外表特徵，包括身材異常高大瘦瘦、手指腳趾特別長 (又稱蜘蛛指)、手臂平伸時或長過半身等，市民如有以上特徵，懷疑自己是病患者，應馬上找內科醫生檢查。 實習記者李啟發報導

病源傳成基因突變
心臟科內科副顧問醫生方力指出，馬凡氏綜合症 (Marfan's Syndrome) 是一種罕見遺傳性怪病。主要病源是基因突變。患者有明顯外表特徵，包括身材異常高大瘦瘦、手指腳趾特別長 (又稱蜘蛛指)、手臂平伸時或長過半身等。這病是顯性遺傳病。父或母一方為患者約佔。據講下一代機會達50%。病人部分患者從家人遺傳而得病，三成八因基因突變而得病。常見發病年齡為30至40歲。

衣櫃屬於超為異類例
心臟科內科副顧問醫生方力指出，馬凡氏綜合症 (Marfan's Syndrome) 是一種罕見遺傳性怪病。主要病源是基因突變。患者有明顯外表特徵，包括身材異常高大瘦瘦、手指腳趾特別長 (又稱蜘蛛指)、手臂平伸時或長過半身等。這病是顯性遺傳病。父或母一方為患者約佔。據講下一代機會達50%。病人部分患者從家人遺傳而得病，三成八因基因突變而得病。常見發病年齡為30至40歲。

預早發現有預防

馬凡氏綜合症是染色體遺傳的問題，目前無藥物或手術療法。可說「無藥可治」，但絕對可以避開死亡輪。患者推遲發病時間，例如避免進行劇烈運動，並降低血壓。減少壓力都是有致辦法，才能避免再次發生。如美國女排選手海曼 (Fa Hymen) 於1988年在比賽場上，因主動脈破裂而離世。驗屍時才確診是馬凡氏綜合症患者。她年約才31歲。或者2001年的中國男子排球選手朱啟才30歲，死於急性主動脈破裂。事後證實同樣是患者發病的事件。不過，臨生發病前，把握各種徵狀定得以及早確診。這是很難做到的，因為此病實在少人認識。全港患者才不過四、五百人。高瘦族體人最好向專科作基因測試或心臟病專家處。早醫早治，對此症有認識。才能這病預防。此病是顯性遺傳病。父或母一方為患者約佔。據講下一代機會達50%。病人部分患者從家人遺傳而得病，三成八因基因突變而得病。常見發病年齡為30至40歲。

綜合療法

1. 心臟：精心護理心臟，避免過度運動，以減輕心臟負擔及主動脈血管壓力。平時應注意血液循環減少主動脈壓力。如患者已患大動脈脈管病應進行手術，防止主動脈進行性擴張或破裂。
2. 骨：對因基因突變，有需要可以減低骨質，防止骨質向下塌，與骨質的變形可能影響於心臟影響功能。應可透過手術矯正，但未必必要不作手術治療。
3. 眼：應小心護理視網膜，或視力矯正解決視網膜的障礙。

到學校分享如何照顧馬凡學生



2015.10.7

衷心感謝

- 感謝貴校關心及支持馬凡氏綜合症學生及家長！
- 適當地安排體育活動和學習生活，對馬凡氏綜合症學生來說，生死攸關！
- 提高警覺，你或許可以幫助找出潛在的馬凡氏綜合症患者，避免悲劇發生。



到學校分享抗逆自強經歷



廉政公署「青年藝墟」
小學生集體藝術創作計劃

路德會沙崙學校 創作分享

換個角度看世界 愛上藝術創作



海外聯繫

- 拜訪美國馬凡基金會
US Marfan Foundation
- 拜訪台灣罕見疾病基金會
- 拜訪台灣馬凡之家



友會活動

- 香港卓護義工協會會員大會
- 香港心律會：應邀擔任“關心健康生活繪畫比賽”評判
- 香港小腦萎縮症協會攝影展
- 香港黏多醣症互助小組會員大會



探訪病友



義工服務



義工服務



義工服務



康樂活動



會員聚餐



回覆公眾、傳媒查詢

- 電郵回覆70個公眾查詢
- 大部份是懷疑家人有馬凡病的本地個案，小部份是內地、澳門及外國的查詢
- 電郵／電話回覆本地傳媒對馬凡病的查詢



未來工作重點

- 提升公眾人士對馬凡病的認識
- 強化醫護界對馬凡病的警覺與關注
- 向兒童醫院爭取馬凡病童綜合服務
- 爭取衛生署優化遺傳科服務
- 凝聚更多病友及家人，互相扶持同行





香港馬凡氏綜合症協會AGM 暨
十週年誌慶午宴(2018.12.1)

入會申請表

本會是一個非牟利組織，由馬凡氏綜合症病友及家屬自發成立，旨在發揮助人自助精神，以達致拯救患者生命、提升病友及家屬生活質素的目標。歡迎馬凡氏綜合症病友、家屬及支持者加入本會。

本人是**患者／家屬／支持者**
現申請加入成為**基本會員／聯席會員**（*患者及家屬是基本會員，支持者是聯席會員）

申請人姓名：(中) _____
(英) _____

出生日期：_____ 性別：_____
電話：_____ 手機：_____
電郵：_____
地址：_____

患者現況：
確診年份：_____ 覆診醫院：_____

有否其他親友患有馬凡氏綜合症：

有，請說明：

父 母

兄弟姐妹 _____ 人

子女 _____ 人

沒有

是否曾接受手術治療：

是，請說明：

心血管

其他 _____

否

會費

	入會費（一次性）
基本會員／聯席會員	HK\$50

請將會費以劃線支票（抬頭：香港馬凡氏綜合症協會），或以現金存入／轉賬至本會中國銀行（香港）戶口（012-875-0-040655-8），並將入數紙副本連同本申請表寄回本會：香港鰂魚涌康山花園第六座地下。

申請人簽署：_____ 日期：_____

以下由本會填寫

核實簽署：_____ 入會日期：_____

會員編號：_____

香港馬凡氏綜合症協會

病友及家屬於2002年6月開始定期聚會，分享經歷、互相支持，並透過舉辦免費醫學講座、印製單張、接受傳媒訪問、設立網站、探訪病友，增強病友、家屬、前線醫護人員及公眾人士對馬凡氏綜合症的認識和警覺。

2008年8月協會正式註冊為非牟利病人互助組織，獲醫護人員及專業人士支持組成顧問團。執行委員會由病友及家屬義務組成。

宗旨及使命

- 增加馬凡氏綜合症病友及家屬對馬凡氏綜合症認識，促進康復，減低復發機會
- 成為病友與醫療機構間之橋樑，讓病友得到全面照顧
- 團結病友，維護及爭取合理權益和福利
- 提高醫護人員對馬凡氏綜合症的警覺性和認識
- 推廣社會人士對馬凡氏綜合症的正確認識，關注和接納病友

我們需要您的支持和幫助

- 關注和協助推廣有關馬凡氏綜合症的資訊，讓更多人對這個危及生命的疾病有警覺性
- 關心和支持病友，消除對患者的誤解或歧視，幫助他們預防病發、早日康復
- 加入本會成為會員或義工，發揮助人自助精神
- 捐款資助香港馬凡氏綜合症協會的工作

你的善款可能救回隱藏猝死危險的年輕生命！

本會顧問團

趙瑞華醫生 鄭力翔醫生 區永谷醫生 鄭永強教授
張敬瓏醫生 周啓東醫生 周亮醫生 林德深醫生
郭安慶醫生 崔永雄醫生 倫建成醫生 陳耀志醫生
何嘉麗醫生 鍾侃言醫生 何重文醫生 車錫英教授
崔紹漢博士 吳炳連律師 倫藻章會計師 沈文萍護士長
張嘉慧小姐

電話：27943010

通訊地址：香港鰂魚涌康山花園第六座地下

電郵：hkmarfan@gmail.com

網址：www.marfan.org.hk



Hong Kong Marfan Syndrome Association
香港馬凡氏綜合症協會

認識

Knowing Marfan Syndrome

馬凡氏綜合症



甚麼是馬凡氏綜合症?

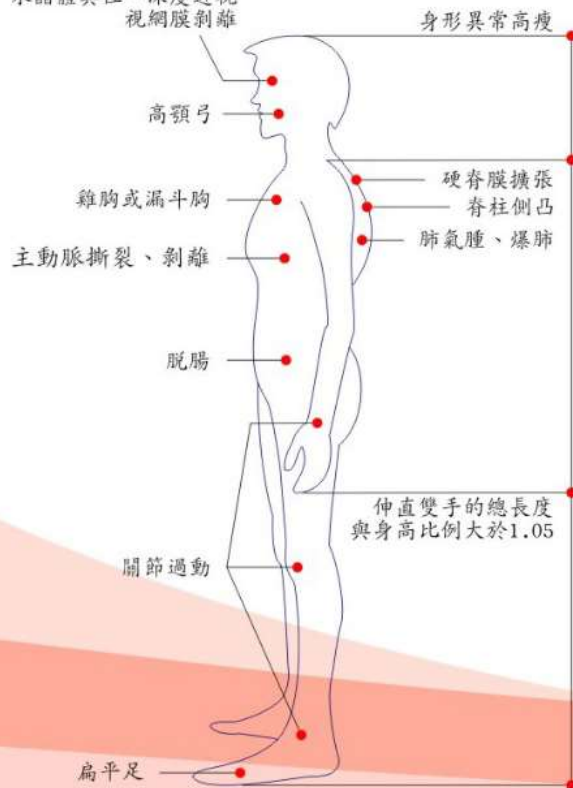
患者的身體結締組織(Connective Tissue)先天性較常人脆弱，導致心臟、血管、肺部、骨骼及眼睛易生病變。這是一種可遺傳的疾病，患病率與種族、性別無關。據英美等國統計，每5千至1萬人有1人患上此病。由於香港沒有正式統計資料，實際患者比率可能更高。

致病原因

患者的第15對染色體異常，可遺傳自父或母其中一方，亦有1/4患者是因胚胎基因突變而成。此病為顯性遺傳病，患者下一代有一半機會患上此病。

可能發生的病變

水晶體異位、深度近視
視網膜剝離



典型病徵

患者病況或身體受影響程度輕重各異，典型病徵包括：

1. 心血管系統

- 心臟二尖瓣閉鎖不全、脫垂或倒流，引致心律不正及影響心臟功能
- 主動脈組織較為鬆散脆弱，當心臟泵血時，主動脈受壓力衝擊，會漸漸擴大，令主動脈血管壁出現裂痕甚至撕裂。當血管擴大至危險程度，必須進行心臟外科手術



2. 骨骼

- 多骨瘦如柴
- 手指及腳趾特長
- 手臂平伸時或長過身高
- 部份患者脊柱彎曲(脊柱側凸)
- 胸廓異常(俗稱雞胸或漏斗胸)
- 關節連接鬆散



3. 肺部

- 部份患者會出現氣胸或俗稱「爆肺」的情況



4. 眼睛

- 多數患者有深度近視
- 嚴重者更有眼內水晶體脫垂及視網膜剝落現象

5. 神經系統

- 患者容易出現脊膜膨出(Dural Ectasia)，嚴重者可導致腹痛、腿部麻痺及軟弱無力

馬凡病表徵診斷參考量表(MARFAN DX)

美國馬凡基金(Marfan Foundation)製作了一套馬凡氏綜合症表徵診斷參考量表，專供醫護人員初步診斷參考，如表徵總分達7分或以上，應作進一步檢查，包括心血管檢查或/及基因檢測等，詳見：www.marfan.org/dx/home
本會將主要表徵譯成中文，詳見：marfan.org.hk/marfan3.php

診斷及治療

馬凡氏綜合症可由有經驗的醫護人員進行檢查以作診斷，包括：

- 追溯家族病史
- 心臟超聲波
- 眼底檢查
- 骨骼檢查

如能及早診斷，並進行適當治療將可大大推遲發生併發症的時間，有助延長患者壽命

定期檢查

- 定期進行心臟超聲波、電腦掃描或相關檢查以監察心臟功能及主動脈血管大小

生活模式改變

- 調節生活節奏，避免緊張刺激
- 避免劇烈及撞擊性運動
- 避免長期負重壓力

藥物治療

- 服用降血壓藥物(如β受體阻斷劑Beta-blockers)，降低血壓對主動脈血管造成的壓力

外科手術治療

- 心瓣置換手術
- 主動脈血管修補/置換手術

馬凡氏綜合症患者通常有明顯的外表特徵，經訓練的醫護人員應不難診斷。可惜由於此病較為罕見，醫護人員和患者本身一般對此病缺乏警覺性，往往未能及早診斷以控制病情，以致病人出現嚴重併發症，如急性心臟主動脈撕裂，需要進行緊急心臟外科手術；不幸者更可能因延誤診治而猝死。因此，增強醫護人員、公眾及患者對馬凡氏綜合症的認識及重視，實刻不容緩。

多謝您的支持！



○香港馬凡氏綜合症協會

- Website: www.marfan.org.hk
- Email: hkmarfan@gmail.com
- 郵寄: 香港鰂魚涌康山花園第六座地下
- Facebook: 香港馬凡氏綜合症協會
Hong Kong Marfan Syndrome Association