

# 天使綜合症病童 大笑大喊表心聲

罕見遺傳病天使綜合症的患者多欠缺語言能力，惟靠笑聲、叫聲表達心聲。有患者曾於交通工具上叫喊，遭旁人大聲指罵，家人回憶時哽咽道「係個天要我無得揀」，希望得大眾理解和接納。有家屬怕患者擾人，多年不敢帶「小天使」到戲院，有罕見病團體發起戲院包場活動，讓小天使們得以與家人進戲院享家庭樂。

被確診天使綜合症、二十一歲的湯珮君欠缺語言能力，笑容和笑聲是她的溝通方式。湯媽媽回憶，四年前與珮君搭巴士時，她因知道快到站下車，便大聲叫喊提示父母。坐在珮君前面的女士大罵「你嘈夠未啊？」湯媽與湯爸旋即賠不是，並嘗試解釋難以控制珮君的情況，惟對方仍不停指罵「唔係難控制，係你唔識教！」湯媽媽受訪時哽咽道「係個天要我無得揀」。

## 擾人非本意 望大眾理解

十二歲的「小天使」張廷而，數月大時出現發展遲緩，打針時不哭反「笑笑口」，兩歲確診天使綜合症。張媽媽稱廷而鬧脾氣時要用零食哄她，雖知道

公共交通工具上不准飲食，但有時實在別無他法，只能偷偷讓她吃，卻惹來他人側目，令她不好受。

小天使家庭難以如一般家庭享天倫樂。湯媽回憶，曾帶珮君到戲院看電影，但隨着年歲增大，珮君亦會增加聲浪表達內心情緒，她十歲那年曾一起到大會堂看話劇，因珮君在場內大笑大喊，惹人側目，為了不再騷擾他人，自此再沒有帶女兒到戲院。另外，廷而四歲時第一次進戲院，但無法靜靜坐着，要抱她、安撫她。

香港天使綜合症基金會創辦人Jason Chan表示，許多小天使都難以如常人一樣到戲院欣賞電影，因此藉着本月十五日的「全球天使綜合症日」，基金會獲贊助在戲院「包場」。珮君和廷而等患者多年來再次有機會踏入戲院，兩位媽媽皆表示女兒全程投入，看着她們便感快樂。Jason六歲的女兒詠寧則是首次踏進電影院，他形容女兒「異常合作，睇足全場」，很興奮。

天使綜合症(Angelman Syndrome)是一種罕見的遺傳病，病徵包括智力和嚴重語言障礙、步履不穩、癲癇等，患者通常會表現愉悅，容易興奮、大



張廷而及母親加入天使綜合症基金會後，得悉外國正研究治療天使綜合症的藥物而振奮。 褚樂琪攝

笑及經常拍手。自九十年代中期至今，本港每年約有兩至三宗新個案，至今已確診逾五十宗。

記者 朱韻斐

## 訓練技能融入社會



Jason Chan夫婦創立香港天使綜合症基金會，為「同路人」家庭提供支援。

香港天使綜合症基金會上年成立，連結散落在城市角落的「小天使」患者們，為他們提供醫學資訊和工作坊等支援。創辦人並希望促使有特殊需要的兒童和社會更多溝通。

十二歲天使綜合症患者張廷而的媽媽，多年來「孤軍作戰」，直至近月看電視得知香港天使綜合症基金會，隨即上網加入。張媽表示，在會中首次認識面對同樣疾病的同路人；亦首次從會方定期發放的外國醫學資訊中得知，外國正研究治療天使綜合症的藥物，感到非常振奮。

## 基金會支援病者家庭脫困

另一名「小天使」湯珮君的媽媽，多年來未能從醫院得到此病的相關資訊，只能把女兒當一般智障人士照顧，直至去年加入基金會，得知這類

病人能力不差，可繼續訓練其發展而感恩。現時珮君每天到展能中心接受訓練和過團體生活。

香港天使綜合症基金會是由一個病患者家庭於二〇一五年六月自發性成立的非牟利組織，旨在為中港台的天使綜合症家庭提供支援。創辦人Jason Chan表示，基金會現時吸引十九個小天使家庭加入，舉行了多個工作坊、聚會和訓練課程。

另一位創辦人Jason的妻子Joe說，當初得知女兒患病時難以接受，希望與其他家庭分享當時的心路歷程，助他們離開困境；基金本未來會與不同的商營和社福機構合作，希望宣揚「我哋(天使綜合症患者)唔係咁可怕」的意識，只要社會大眾願意多行一步，伸手就可觸及這班小天使，帶他們融入社會。

Jason說，希望藉基金會讓有特殊需要的兒童和社會有更多了解和溝通，「當社會知道病患者的狀況，就能給予適當的幫助」。 記者 朱韻斐

## 罕見病多遺傳 病者家人應同醫

每年二月的最後一天是世界罕見病日，全球約有七千種「罕病」，大約每十五人之中便有一人患上，不過，香港的醫療體制未有對罕病訂立官方定義。醫生指罕病多數是家族性基因遺傳，本港醫療體制對罕病缺乏定義和病人名冊，使病人在醫療及社福上所獲支援有限，期望罕病有更多資源，又建議設立遺傳基因診所，加強醫生對罕病的認知，讓

病者與家人一併接受治療。

## 學者倡設遺傳基因診所

按世界衛生組織資料顯示，每一萬人當中有六點五至十個個案的疾病便定為罕病。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表示，香港雖然有國際認可的醫療系統，但

對罕見病的認知，防治及保障都遠低於歐美國家及亞洲鄰近地區。

鍾侃言指出，因為罕病特殊罕有，醫生對罕病未能有足夠認知，而政府以病人多寡作為分配資源準則，因此一般常見疾病會得到較多資源，相比病友人數少的罕病，例如小腦萎縮症、結節性硬化症等，所得的支援較少。他期望當局會對罕見病投放更多資源，設立遺傳基因診所，讓患者及家人可以一併接受治療，紓緩他們的身心壓力。 記者 陳聰