

中大學者花 8 年製 小腦萎縮症名冊



日劇《一公升眼淚》的女主角罹患小腦萎縮症，身體漸差，最終離世，故事賺人熱淚。專門研究小腦萎縮症的中文大學生命科學學院教授陳浩然，8年前起籌備製作小腦萎縮症名冊，至今為約 50 名患者確診，團隊更由檢驗一種病，發展到可驗出約 300 種與腦退化有關的基因，協助患者找出致病元兇。

為百人測試基因一半確診 尚八成未找到

陳浩然於 2009 年透過小腦萎縮症協會了解患者心聲，他們的病徵通常被統稱為運動障礙，亦有患者連續覆診 30 年都不知病因，「他們不管有沒有藥醫，至少想知是什麼病」，遂萌生製作小腦萎縮症病人名冊的念頭。

陳與威爾斯親王醫院醫生、病友組織合作，於 2010 年起推動病人名冊，在 2012 年獲批准為獲轉介病人作基因測試。陳表示至今共接觸約 100 名患者，當中約一半被確診小腦萎縮症，而根據亞洲病發率推算，相信本港應有 250 至 300 名患者，換言之，或仍有八成患者未被納入名冊。

陳形容名冊工作遇到「瓶頸位」，「部分醫生對罕見病不是太過為意，有些是家屬誤以為病人年紀大引致，沒有求醫」，他認為要增加宣傳提高社會對小腦萎縮症的認識。

兼可驗 300 種腦退化基因 助找致病元兇

隨着技術發展，陳的團隊不僅能為病人檢測小腦萎縮症基因，亦能檢驗一系列約 300 個與腦退化有關的病變基因，更發現小腦萎縮症與某種常見病的病理相通，為治療常見病帶來新方向。

憂失資助 研究恐煞停

陳說，研究主要靠政府資助，包括研究資助局、食物及衛生局轄下的醫療衛生研究基金等，金額由 80 萬元至 120 萬元不等，為期兩至三年，而捐款收入佔整體收入不足兩成，若無法取得研究經費，研究項目恐面臨被「煞停」。

「約 10 年前試過耗盡資助，要用自己錢，一至兩年只得學校基本資助」，而團隊去年申請的 5 個研究項目亦「全軍覆沒」，無法取得共 2000 萬元資助。他說研資局的結果尚待 6 月底揭盅，「如果都取不到資助，不知道怎樣算」。

本港罕見病研究不多，「多年來（罕見病）項目十隻手指都數得完」，陳認為罕見病研究的誘因不大，例如罕見病從未被納入醫療衛生研究基金的「優先課題」，「缺乏誘因，研究人員多數留在自己熟悉的範疇」，他建議將罕見病加入優先課題類別，吸引更多人才。

目前小腦萎縮症有逾 40 種類型，病徵相近，需靠基因測試逐一分類。面對考驗，陳浩然從未停止研究罕見病，「資金不足是困難，亦是動力來源」，他期望《一公升眼淚》的悲劇不再重演，各類型患者日後可對症下藥。

(明報記者 許芳文)

(鳴謝：本文原載於 2018 年 5 月 29 日明報。現徵得轉載權，萬分感激，特此鳴謝。)