

本周提问： 罕见遗传性疾病问题

健康有问题？
把问题电邮到
zbnw@sph.com.sg,
我们请专家帮你解答。
请在Subject栏目上注明：周刊
健康百科，并附上姓名、年龄、
性别及联络方式。



陈赐金医生
陈笃生医院
风湿、过敏与免疫学科部门
高级顾问医生

报道◎陈映蓁

yingzhen@sph.com.sg

问 堂姐的孩子最近被诊断患有遗传性血管性水肿（Hereditary Angioedema），一家人既震惊又担心。我们从没听过这个病症，到目前为止也没听说家族里有其他成员患上这个病。

既然是遗传性疾病，我们其他人就算没有出现过任何症状，是否也该接受检测？

如果不做检测，以致不知道自己患病，最好和最坏的结果是什么？

答 遗传性血管性水肿（简称HAE）是一种罕见的遗传性疾病，特征是身体不同部位会无故且反复出现突发性肿胀，可能受影响的部位包括眼睛、嘴唇、舌头、肠道和喉咙。犯及消化道时，患者可能出现腹痛和呕吐。

遗传性血管性水肿的症状和严重过敏有所相似，因此病患可能被误诊为过敏。不过，发病时如果影响喉部，可能导致窒息以致死亡。其他部位的肿胀也可能导致严重不适，或丧失局部功能。

如果家族中有人被诊断患有遗传性血管性水肿，建议所有直系亲属和其他亲戚接受检测，确认是否也是遗传性血管性水肿患者。

医生诊断前除了仔细询问患者健康史，也会安排验血。首先会检测血清补体4（Complement 4，又称C4）的水平。这是一种存在于血清与组织液中的蛋白质。遗传性血管性水肿的多数个案，C4水平偏低。

在重组医院做检测，验血报告一般在一两个工作日内完成。医生接着会安排第二次验血，以便确认第1补体酯酶抑制素（C1-Esterase Inhibitor）的水平和功能。

遗传性血管性水肿 误当过敏可能致命

遗传性血管性水肿是罕见遗传性疾病，病发时身体会突然反复肿胀。由于症状和严重过敏相似，因此可能被误诊。发病时若影响喉部，甚至可能导致窒息以致死亡。医生建议患者的所有直系亲属及其他亲戚接受筛检。

多在15岁前出现首发症状

在多数病例中，遗传性血管性水肿的病因是由于一种称为SERPING1的特定基因突变而造成C1补体酯酶抑制素不足或缺陷。这是一种蛋白质，作用是调节体内另一种化合物：缓激肽（Bradykinin）的代谢。缓激肽能扮演控制血管通透性的角色，从而调节血压和炎症反应。但缓激肽如果过多，血管会开始渗漏，并导致组织肿胀。

在亚太地区，遗传性血管性水肿的患病率估计为每10万人中有0.02人，但不同国家的患病率有很大差异。我国的患病率估计为每10万人之中有0.33人（即亚太患病率的16倍左右）。

既为遗传性疾病，患者通常会有家族病史。不过，也可能是家族中首个出现SERPING1基因突变的患者。这是一种常染色体显性遗传（autosomal dominant）疾病，即意味着遗传自父母任何一方的变异基因都可能导致这种疾病，而且只要父母任何一方携带变异基因，孩子就有50%的遗传风险。

一般来说，多数患者在婴儿期或成年早期会出现首发症状；多数患者会在15岁前经历第一次血管性水肿发作。不过，也有患者到晚年才出现症状。

接受预防性治疗以免突然病发

确诊后，医生会和患者讨论预防性治疗方案，患者一般须定期服药，以免忽然病发。全球有多种预防性治疗选择，本地常用药物包括口服的Danazol及直接注射到静脉的Berinert。Berinert也可用作忽然发病时的紧急救援药物。医生在制定治疗方案时，也会考虑患者的年龄、身体状况和其他共病症。

常见触发因素

遗传性血管性水肿的患者应该尽快咨询专科医生，除了了解病情和治疗方式，也应该知道有哪些常见触发因素。

根据非盈利组织美国遗传性血管性水肿协会（HAEA）官网提供的资料，有些病发状况似乎毫无原因，但也有一些常见的触发因素，例如：

- 焦虑
- 压力
- 轻微外伤
- 手术（包括牙科治疗）
- 伤风、感冒，或其他病毒感染

遗传性血管性水肿的患者也可能在从事下列活动时忽然出现严重肿胀：

- 打字

诊断遗传性血管性水肿前，医生会安排验血，以便确认C1补体酯酶抑制素（C1-Esterase Inhibitor）的水平和功能。（iStock图片）

必须注意的是：遗传性血管性水肿虽然非常罕见，但可能被误诊为过敏，患者也可能忽略轻微且不常见的症状，结果导致漏诊，甚至是致命的后果。

如果已经被诊断出遗传性血管性水肿，一定要识别发作症状并及时就医，也应该确保所有家庭成员都接受适当的筛检。

家人如果同样患有遗传性血管性水肿，却坚持不接受检测，最理想的状况是一辈子都不会病发，或只是轻微病发，生活品质不受影响。最坏的情况则是呼吸道（即咽喉）在病发时肿胀，这可能会致命。

- 长时间书写
- 用铁锤捶打东西
- 使用铲子（例如挖洞或铲土时）
- 其他体力活动

此外，一些女患者发现病发次数会在来经时提高；口服避孕药或使用荷尔蒙替代疗法时，病发次数和肿胀程度也会提高。

协会也在网站上指出，遗传性血管性水肿非常罕见，因此大部分人（包括医疗专业人士）都可能对这个疾病一知半解。加上症状反复无常，时好时坏，许多患者可能经过很多年都没有被诊断，所以无法对症下药。例如经常有剧烈的腹痛，却未被诊断为遗传性血管性水肿，有时还可能接受不必要的手术。