



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (三)

甲基丙二酸血症 (甲基丙二酰輔酶 A 變位酶缺乏)

Methylmalonic Acidaemia **(Methylmalonyl-CoA mutase deficiency)**

關於初生嬰兒代謝病篩查計劃的一般查詢，可致電以下服務熱線：
衛生署醫學遺傳服務：2361 9979



香港特別行政區政府
衛生署



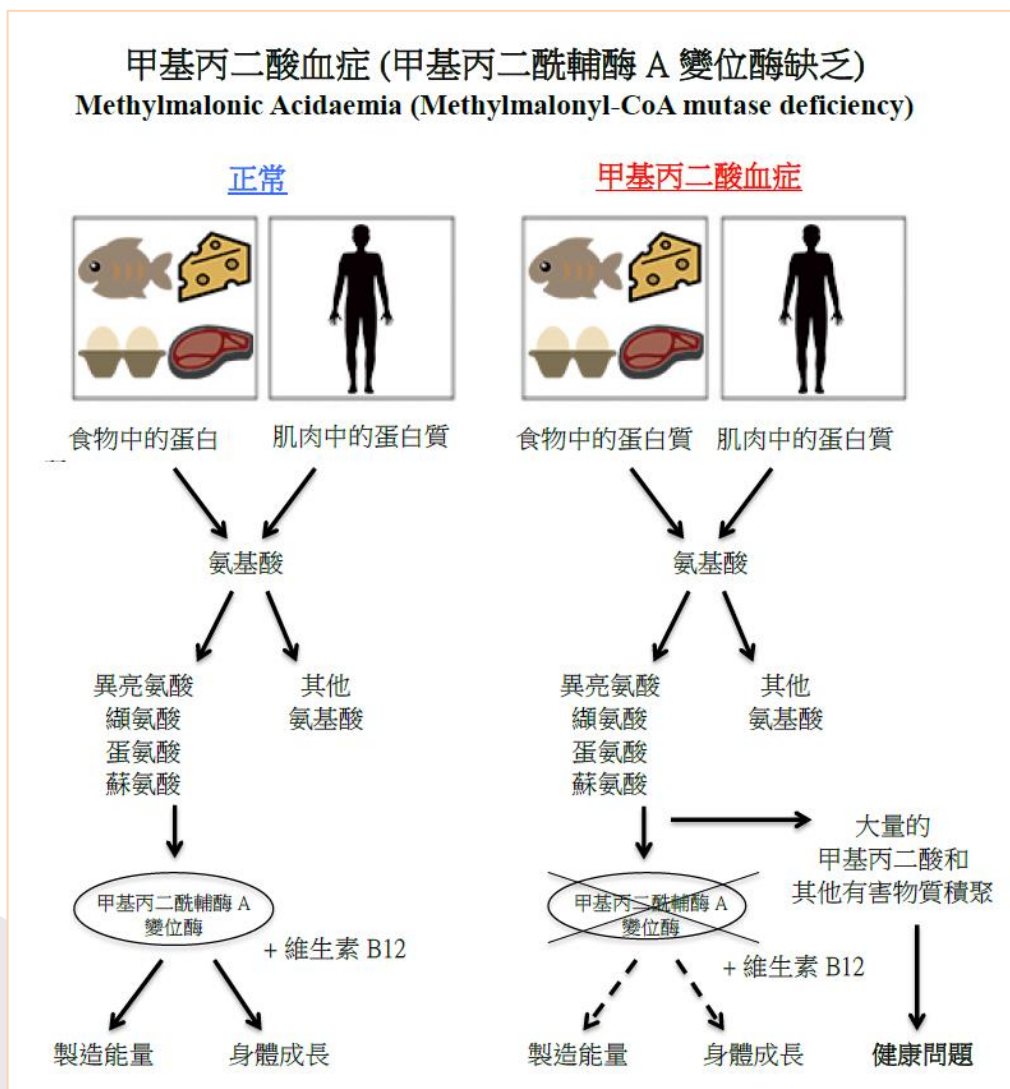
醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

甚麼是甲基丙二酸血症(甲基丙二酰輔酶 A 變位酶缺乏) ?

因缺乏甲基丙二酰輔酶 A 變位酶而引致的甲基丙二酸血症是罕見但可以治療的有機酸代謝障礙，患者不能適當地處理構成蛋白質的基本單元 — 氨基酸。

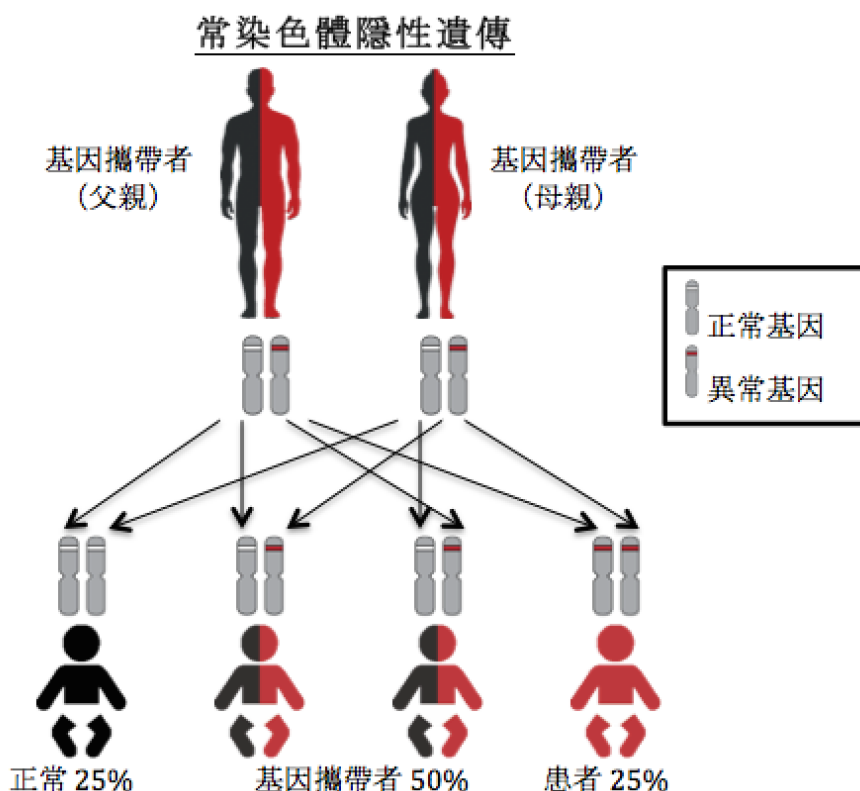
當我們進食時，身體將食物中的蛋白質分解成氨基酸；在過飢或應激狀態下，我們肌肉中的蛋白質亦會被分解成氨基酸。氨基酸其後會由名為酶的特別化學物質分解以供身體之用，不同的酶分解特定不同的氨基酸。

當嬰兒缺乏了甲基丙二酰輔酶 A 變位酶，身體便不能催化四種氨基酸(異亮氨酸、纈氨酸、蛋氨酸及蘇氨酸)的代謝過程。當這四種氨基酸不能被運用時，有害物質會於體內積存，導致健康問題。



甲基丙二酸血症是怎樣遺傳？

每個人都有一對基因，由父母各自遺傳一條，基因指導身體製造所需的酶。甲基丙二酸血症是經常染色體隱性遺傳的疾病。只有當嬰兒從父及母同時遺傳兩個甲基丙二酸血症的異常基因時，其身體所製造的酶便不能發揮正常功能，甚至乎身體完全不能製造所需的酶。



患有甲基丙二酸血症的嬰兒會有甚麼徵狀？

患有甲基丙二酸血症的嬰兒出世時一般身體健康，但由於有毒物質累積，他們通常會於出世數天內出現急性代謝危機。

急性代謝危機是指患者因為代謝障礙，而導致病情在短時間內變得危重。感染、發燒、胃部不適或長時間沒有進食，都會容易誘發急性代謝危機。若沒有及時接受治療，患者可能會惡化至抽搐、昏迷，甚至危及生命。

甲基丙二酸血症的徵狀

- ✚ 食慾不振、噁心、嘔吐、生長緩慢
- ✚ 煩躁不安、嗜睡、精神不振、軟弱無力
- ✚ 肌肉痙攣、姿勢或動作異常
- ✚ 身體冰冷、呼吸困難急促
- ✚ 中風、抽搐、昏迷

徵狀因人而異，有些孩子病情輕微，甚至到成年還沒有徵狀；但出現急性代謝危機的機會仍然存在。有些患者從來沒有出現急性代謝危機，但也有機會出現健康問題，例如腦部受損、智力殘疾、發育不良、易受感染、胰腺炎、心臟、腎臟、肝功能障礙和視力障礙。

治療甲基丙二酸血症有甚麼方法？

若能盡早接受治療，患有甲基丙二酸血症的嬰兒可顯著受益，過得健康活潑。

患者需要使用特殊飲食和補充劑治理，有些病人同時需要服用藥物。重要的是要定時進食和避免過長時間禁食。

患有甲基丙二酸血症的嬰兒於沒有任何徵狀期間仍需往代謝科兒科醫生進行定期覆診。預先與你的醫生和營養師編製一個特別的照顧安排，於生病或食慾不振時採用，可有助預防急性代謝危機。

我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？

若你憂慮你的嬰兒有不適，請務必遵從醫生建議，立即安排嬰兒到鄰近的急症室，並帶同您所獲得有關甲基丙二酸血症的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括此單張）前往醫院。