



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (六)

白胺酸代謝異常症

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase 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

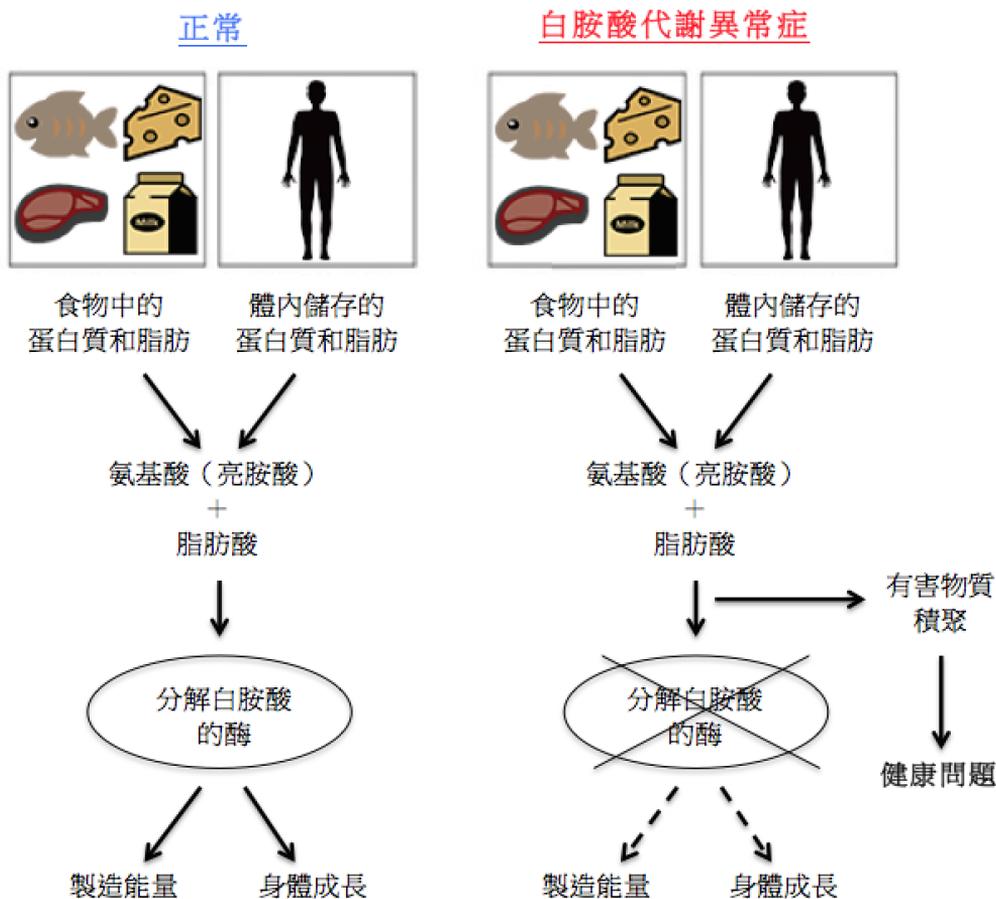
甚麼是白胺酸代謝異常症？

進食時，我們從食物攝取的蛋白質會被分解成其基本單元 - 氨基酸，後者再被特定的酶代謝以作身體的成長及製造能量之用。

白胺酸代謝異常症是一種遺傳性有機酸代謝障礙，患者缺乏了分解白胺酸(又稱「亮氨酸」)的酶。此酶負責分解白胺酸以提供能量，亦會通過分解脂肪製造酮體。在長時間空腹時，酮體是我們身體重要的能量來源，尤其是腦部。

當身體無法正常分解白胺酸時，有機酸會積聚而引致血液過酸(代謝性酸中毒)。白胺酸代謝異常症患者亦因酮體短缺引致血糖水平過低(低血糖症)。代謝性酸中毒和低血糖症均可導致細胞受損，尤其是腦部。

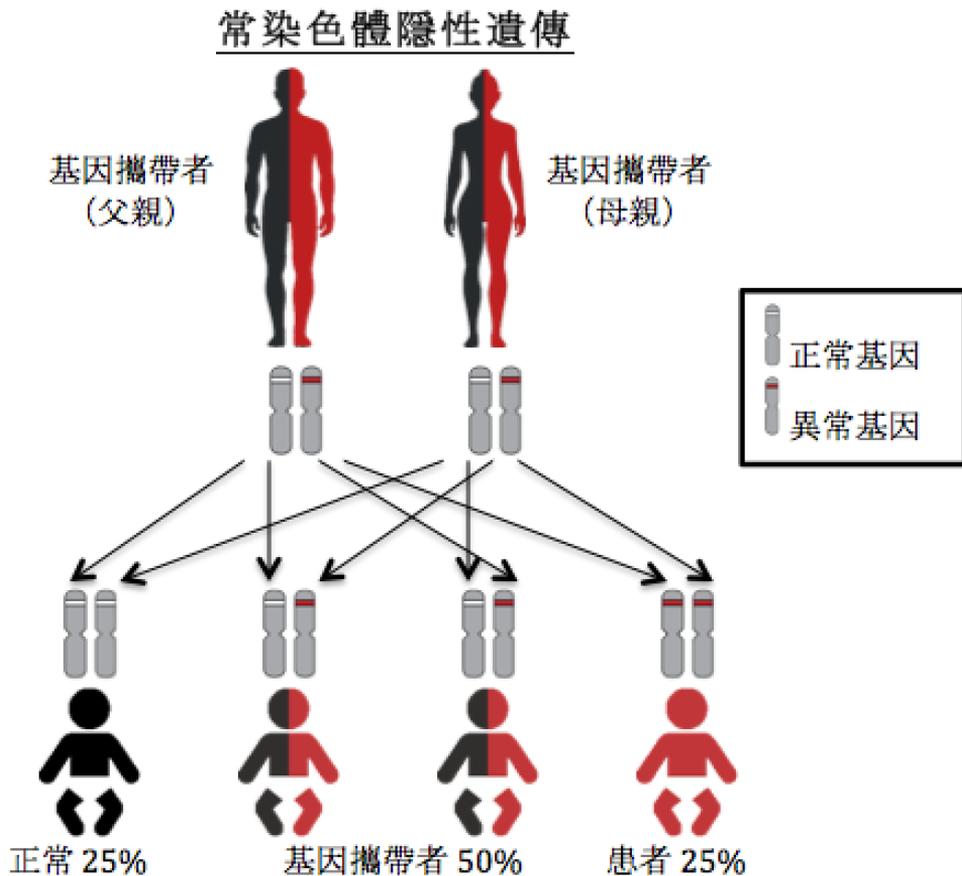
白胺酸代謝異常症 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency



白胺酸代謝異常症是怎樣遺傳？

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。

白胺酸代謝異常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白胺酸代謝異常症的異常基因時，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。



患有白胺酸代謝異常症的嬰兒會有甚麼徵狀？

徵狀因人而異，大部分患者會在三個月至兩歲之內出現病徵，也有少數患者在出生數天內便出現急性代謝危機。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、長時間禁食或進食高蛋白食物，都會容易誘發急性代謝危機。

白胺酸代謝異常症於急性代謝危機時的徵狀

- ✚ 食慾不振
- ✚ 嘔吐、肚瀉
- ✚ 煩躁不安、嗜睡或疲倦、精神不振、軟弱無力
- ✚ 異常行為
- ✚ 低血糖症
- ✚ 呼吸困難
- ✚ 昏迷

及早和悉心的治療可促進患有白胺酸代謝異常症的嬰兒健康生長和發展。然而就算接受治療，白胺酸代謝異常症患者仍有機會出現低血糖及其他白胺酸代謝異常症的徵狀。

未經及時治療，患者通常會腦部永久受損，甚至死亡，所以及早篩查和治療白胺酸代謝異常症是非常重要的。

治療白胺酸代謝異常症有甚麼方法？

治療白胺酸代謝異常症的方法包括：

- ✚ 限制脂肪、蛋白質攝取，進食低白胺酸餐，以預防急性代謝危機
- ✚ 服用左旋肉鹼補充劑，有助排走身體內的有害物質
- ✚ 預先與你的醫生和營養師編製一個特別的照顧計劃，於生病或食慾不振時，進一步限制蛋白質並提供額外醣份，以預防急性代謝危機

重要的是患有白胺酸代謝異常症的嬰兒需飲食定時和避免過長時間禁食。他們亦需由代謝科兒科醫生作定期覆診。

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白胺酸代謝異常症的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括此單張）前往醫院。