



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (八)

# 苯丙氨酸羧化酶缺乏症

## Phenylalanine Hydroxylase Deficiency

關於初生嬰兒代謝病篩查計劃的一般查詢，可致電：

☎ 5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)



醫院管理局  
HOSPITAL  
AUTHORITY

## 甚麼是苯丙氨酸羧化酶缺乏症？

苯丙氨酸羧化酶缺乏症是一種罕見但可治療的氨基酸代謝障礙。患者不能適當地處理構成蛋白質的基本單元 - 氨基酸。

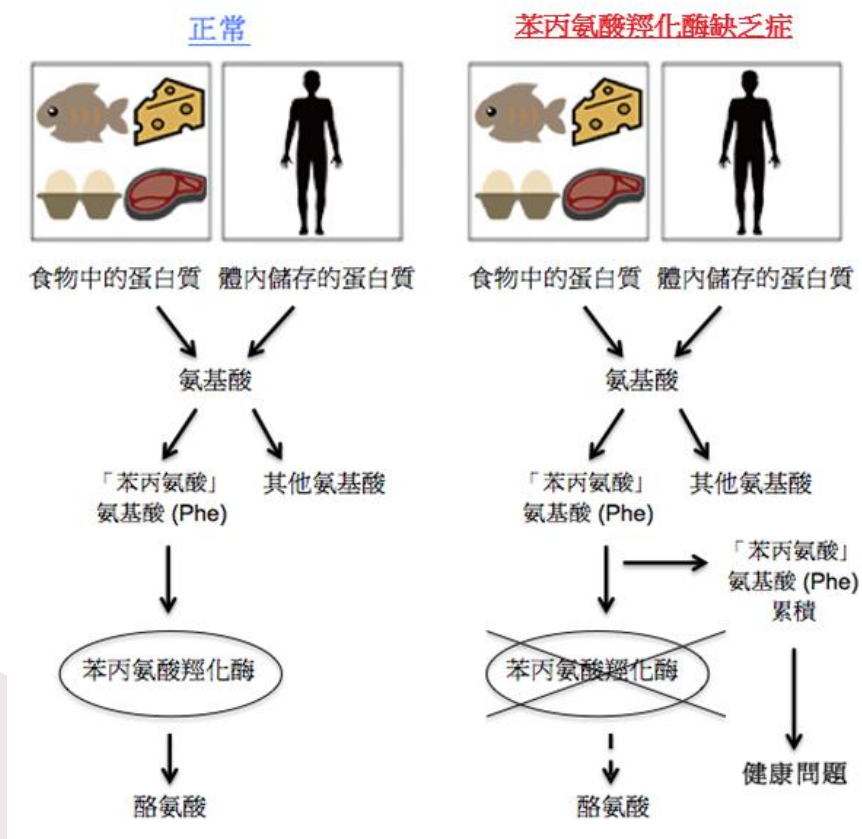
當我們進食時，我們的身體將食物中的蛋白質分解成氨基酸；在過飢或應付壓力時，我們肌肉中的蛋白質亦會被分解成氨基酸。

氨基酸其後會由名為酶的特定化學物質分解以作身體之用。不同的酶會分解特定不同的氨基酸。

患有苯丙氨酸羧化酶缺乏症的嬰兒主要是缺乏「苯丙氨酸羧化酶」(簡稱 PAH)，因而不能有效地將苯丙氨酸轉化成酪氨酸。

在缺乏苯丙氨酸羧化酶或當它不能正常運作的情況下，苯丙氨酸會積聚，以致達到有害的程度，同時導致維持腦部正常功能的酪氨酸不足，長遠的危害包括學習障礙。

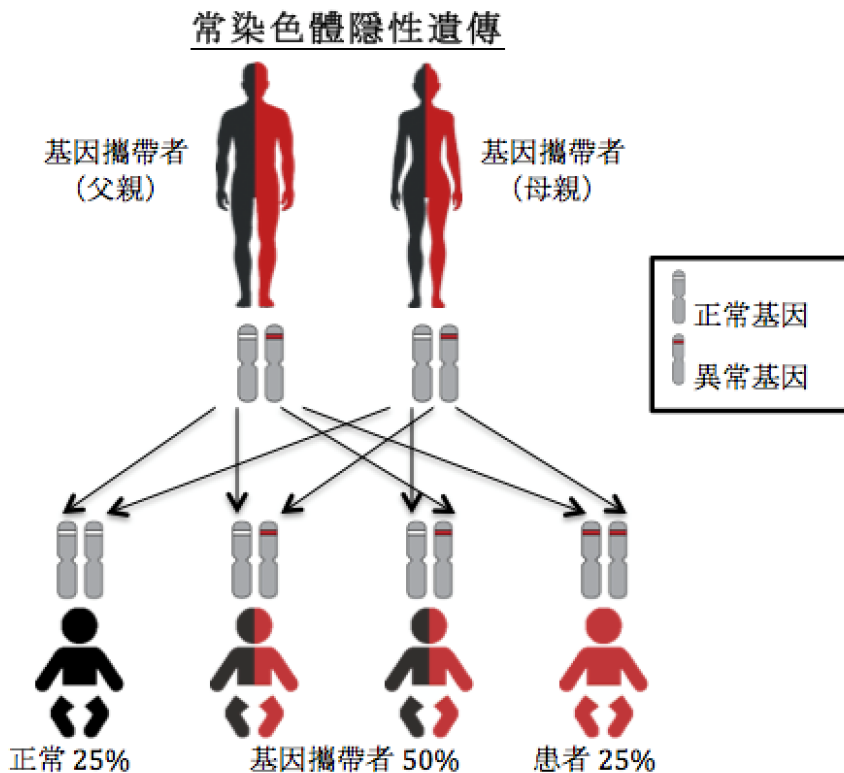
### 苯丙氨酸羧化酶缺乏症 Phenylalanine Hydroxylase Deficiency



## 苯丙氨酸羧化酶缺乏症是怎樣遺傳？

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。

苯丙氨酸羧化酶缺乏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苯丙氨酸羧化酶缺乏症的異常基因時，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。



## 苯丙氨酸羧化酶缺乏症有甚麼徵狀？

患有苯丙氨酸羧化酶缺乏症的嬰兒初生時看似正常，直至成長至數月大，當苯丙氨酸不斷地積聚才漸漸出現早期徵狀。這些徵狀包括漸進而不可逆轉的腦部損害，引致神經系統疾病、學習遲緩及行為問題。

如能及早得到適當治療，患有苯丙氨酸羧化酶缺乏症的嬰兒是可以過著健康的生活。

## 苯丙氨酸羧化酶缺乏症的徵狀

- ✚ 發展遲緩、肌張力低下
- ✚ 學習能力不足、成年的患者思維反應較慢
- ✚ 行為問題、過度活躍、專注力不足
- ✚ 抽搐
- ✚ 生長緩慢、毛髮及膚色變淡、較易患上濕疹
- ✚ 有類似「發霉」或「鼠臭」的體味

另有些個別不常見的情況，嬰兒血液內的苯丙氨酸只是輕度升高，這些嬰兒可以無需接受任何治療，但必須定期監控血液內的苯丙氨酸濃度。

## 苯丙氨酸羧化酶缺乏症有甚麼治療方法？

苯丙氨酸羧化酶缺乏症的患者需要接受飲食治療和服用補充劑，以限制苯丙氨酸的攝取量，避免它過量地積聚，以預防不可逆轉的腦部損害。飲食治療應儘早開始並需終身維持。

患有苯丙氨酸羧化酶缺乏症的嬰兒需要飲用特別配方奶粉，限制高蛋白質食物如奶類(包括人奶及普通嬰兒配方奶)的攝取，以攝取小量足夠的苯丙氨酸，來維持健康的身體和正常的成長發展。

患有苯丙氨酸羧化酶缺乏症的嬰兒於沒有任何徵狀期間亦需往代謝病兒科醫生進行定期覆診。他們需要定期監測血液內的苯丙氨酸濃度，代謝病兒科醫生會按情況調節患者的飲食治療。

## *我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？*

如果你擔心你的嬰兒生病了，請謹記要按照醫生的建議，立即將嬰兒送到附近的急症室，以及將您所獲得有關苯丙氨酸羧化酶缺乏症的特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。