



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (九)

# 六 - 丙酮酰 - 四氫蝶呤合成酶缺乏症 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthase 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

## 甚麼是六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症？

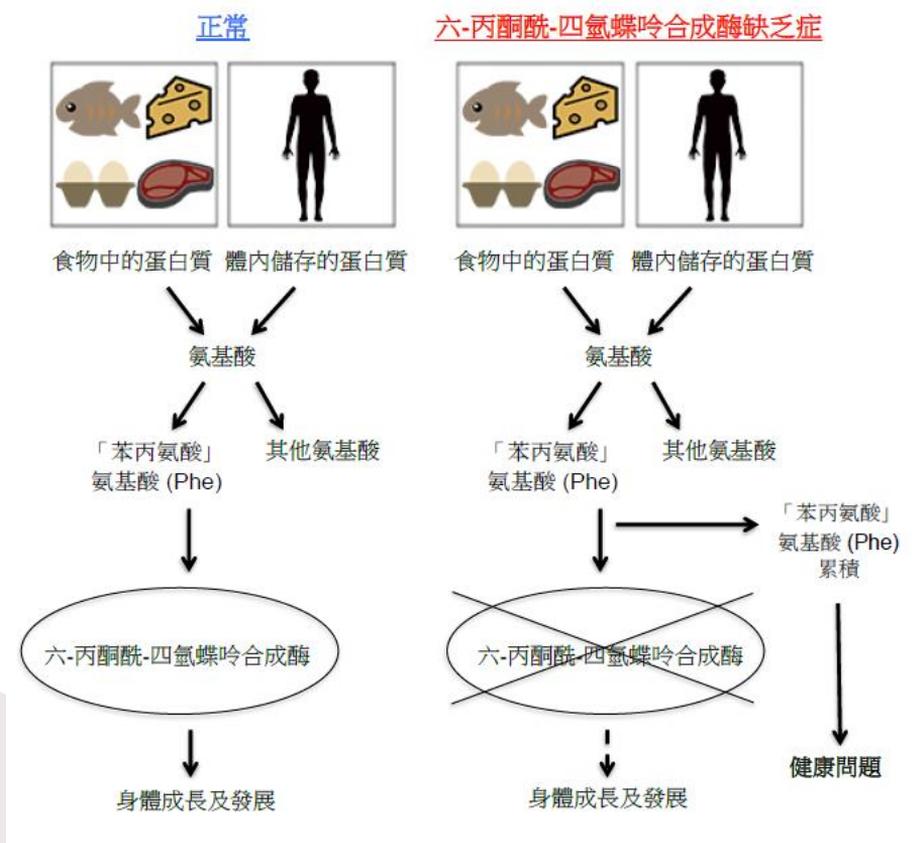
六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症是一種罕見但可治療的氨基酸代謝障礙。患者不能適當地處理構成蛋白質的基本單元 – 氨基酸。

進食時，我們的身體將食物中的蛋白質消化並分解成氨基酸。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。當中亦有些酶需要有輔酶協助其正常運作。

患有六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的嬰兒缺乏了一種負責製造「四氫生物蝶呤」(簡稱 BH4) 的酶，名為「六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶」。

BH4 是一種必需輔酶，缺乏它時，會影響其它酶不能把苯丙氨酸 (phenylalanine) 轉化成酪氨酸 (tyrosine)。這會令維持腦部功能極其重要的酪氨酸變得不足夠，而神經細胞的信息傳遞亦因此受到影響。此外，苯丙氨酸長期積聚體內亦會造成腦部受損。

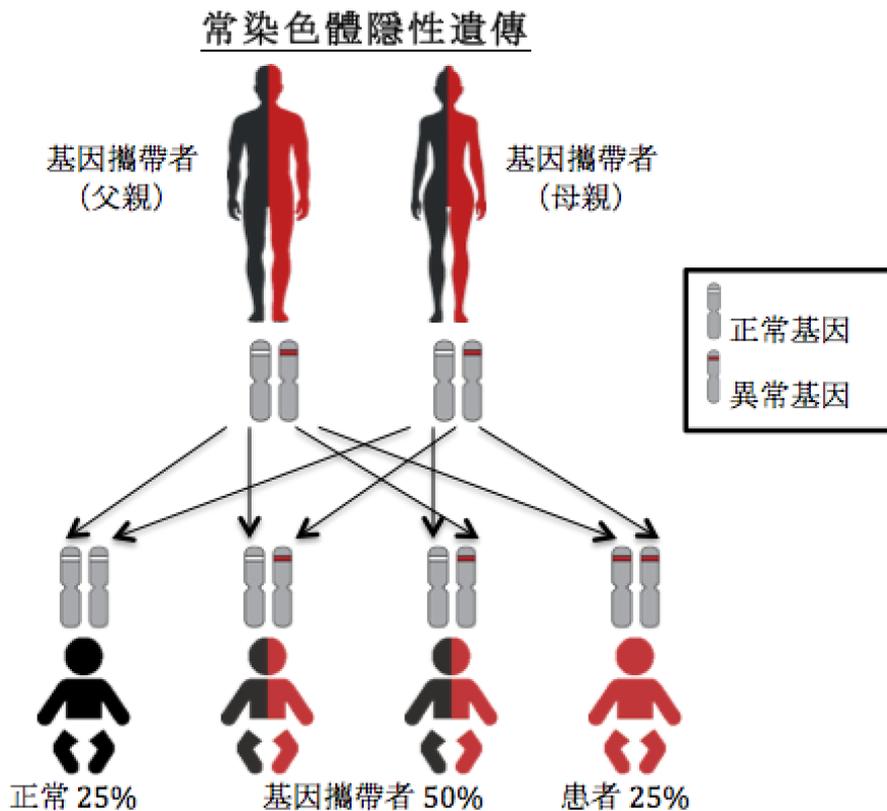
### 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthase Deficiency



## 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成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。

六-丙酮酰-四氫蝶呤合成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六-丙酮酰-四氫蝶呤合成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。



## 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症有甚麼徵狀？

六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的嬰兒初生時看似正常，但會逐漸浮現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，患有六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的嬰兒是可以過著健康活躍的生活。

## 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的徵狀

- ✚ 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

## 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症有甚麼治療方法？

患有六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的嬰兒需要補充 BH4 並接受藥物治療，以協助維持神經信息的傳遞，及預防不可逆轉的腦部損害。

患有六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的嬰兒於沒有任何徵狀期間亦需往代謝兒科醫生進行定期覆診及驗血。

## 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六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症的藥物和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。