



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十)

精氨基琥珀酸血症 **Argininosuccinic Acidaemia**

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

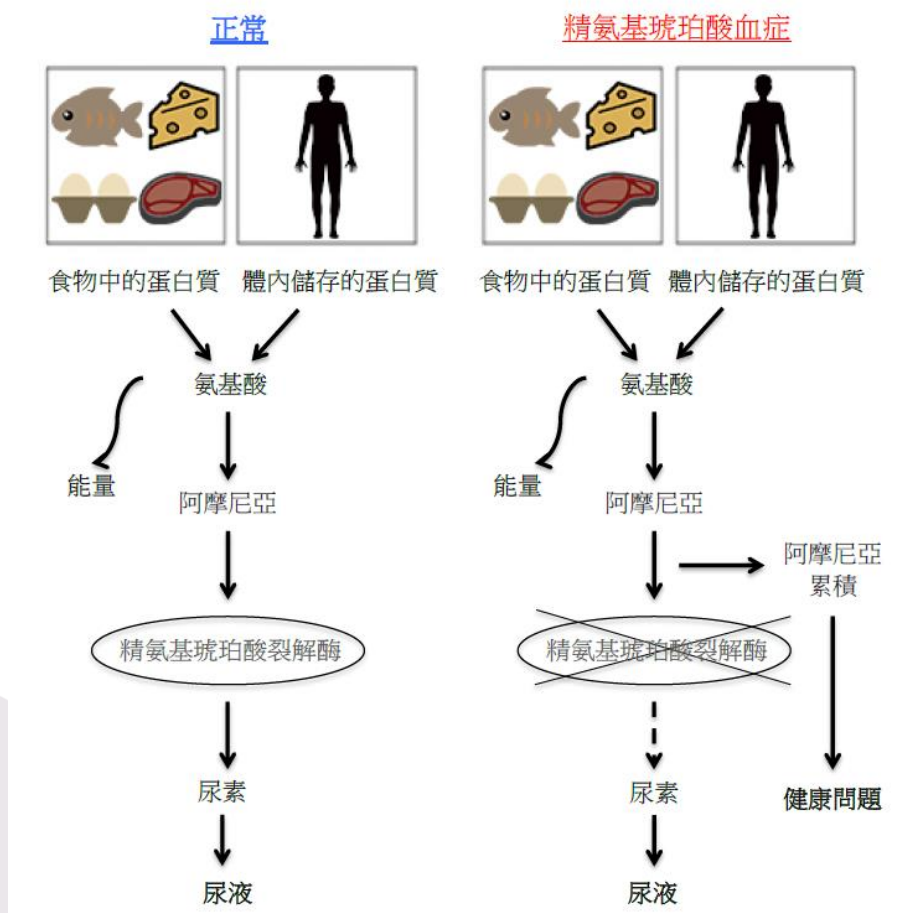
甚麼是精氨基琥珀酸血症？

精氨基琥珀酸血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，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。過量的氨基酸會轉化成對腦部極之有害的阿摩尼亞。身體有一套叫「尿素循環」的機制，將阿摩尼亞快速轉化成尿素，然後隨尿液排出體外。這個由六種特別的酶所組成的排毒機制，亦負責產生一種名為「精氨酸」的氨基酸。

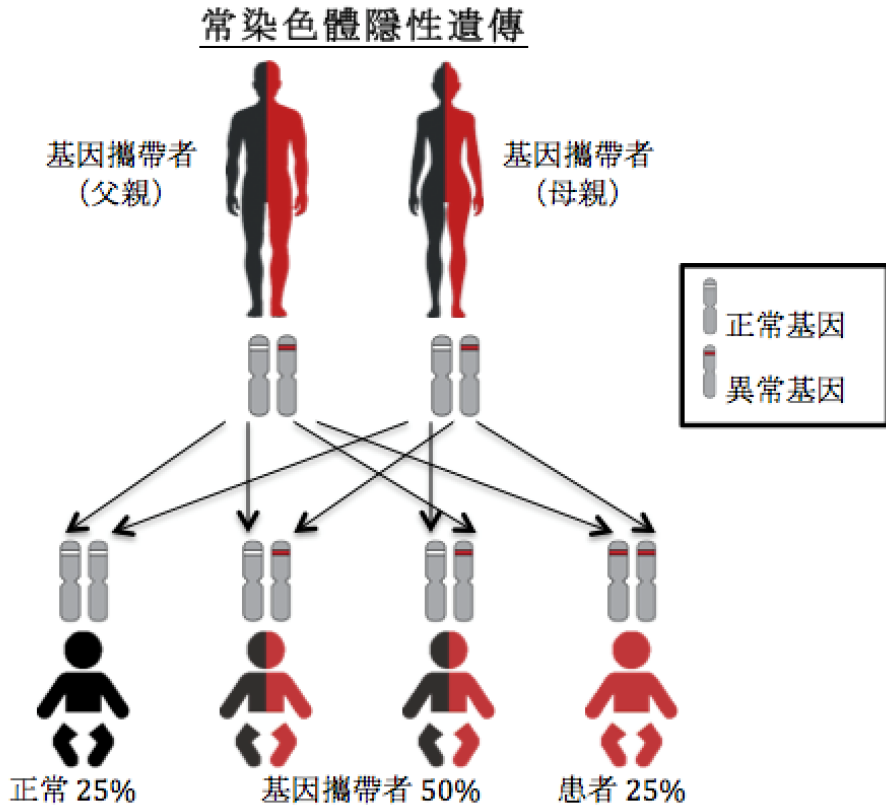
患上精氨基琥珀酸血症的嬰兒缺乏了尿素循環中的一種酶，名為「精氨基琥珀酸裂解酶」，因而令尿素循環不能有效地運作。結果，有害的阿摩尼亞積聚於體內，而維持血管健康的精氨酸含量亦變得不夠。這導致長遠的健康問題包括腦部損傷、高血壓及肝臟疾病。

精氨基琥珀酸血症 Argininosuccinic Acidaemia



精氨基琥珀酸血症是怎樣遺傳？

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。精氨基琥珀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精氨基琥珀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。



精氨基琥珀酸血症有甚麼徵狀？

患有精氨基琥珀酸血症的嬰兒在出生時看似健康，但很快就會出現症狀；因為阿摩尼亞可於出生後幾天內大量積累，而導致急性代謝危機。

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。當嬰兒長時間沒有進食或當出現感染、發燒或胃部不適時，會容易誘發急性代謝危機，如果沒有及時接受治療，患者可能會惡化至抽搐、昏迷，甚至危及生命。

如能及早得到適當治療，患有精氨基琥珀酸血症的嬰兒是可以過著健康的生活。

精氨基琥珀酸血症的徵狀

- ✚ 食慾不振、噁心、嘔吐、生長緩慢
- ✚ 身體冰冷、呼吸困難急促
- ✚ 煩躁不安或嗜睡、身體軟弱、肌肉乏力或痙攣、中風、抽搐、昏迷
- ✚ 肝臟腫脹、頭髮乾燥脆弱

徵狀因人而異。有些患者病情輕微，甚至到成年還沒有徵狀，但是出現急性代謝危機的機會仍然存在。有些患者從沒有出現急性代謝危機，但也有機會出現健康問題，例如肝臟纖維化、高血壓、學習障礙或腦癇症等。

精氨基琥珀酸血症有甚麼治療方法？

患有精氨基琥珀酸血症的嬰兒須要接受低蛋白飲食治療及服用精氨酸補充劑。重要的是要進食定時，避免過長時間禁食。有些病人同時需要藥物治療。

患有精氨基琥珀酸血症的嬰兒於沒有任何徵狀期間亦需往代謝科兒科醫生進行定期覆診。重要的是要預先編製一個特別的照顧方案，以便於生病期間或食慾不振時採用，以預防急性代謝危機。

我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？

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精氨基琥珀酸血症的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。