



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十一)

楓糖尿病

Maple Syrup Urine Disease

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

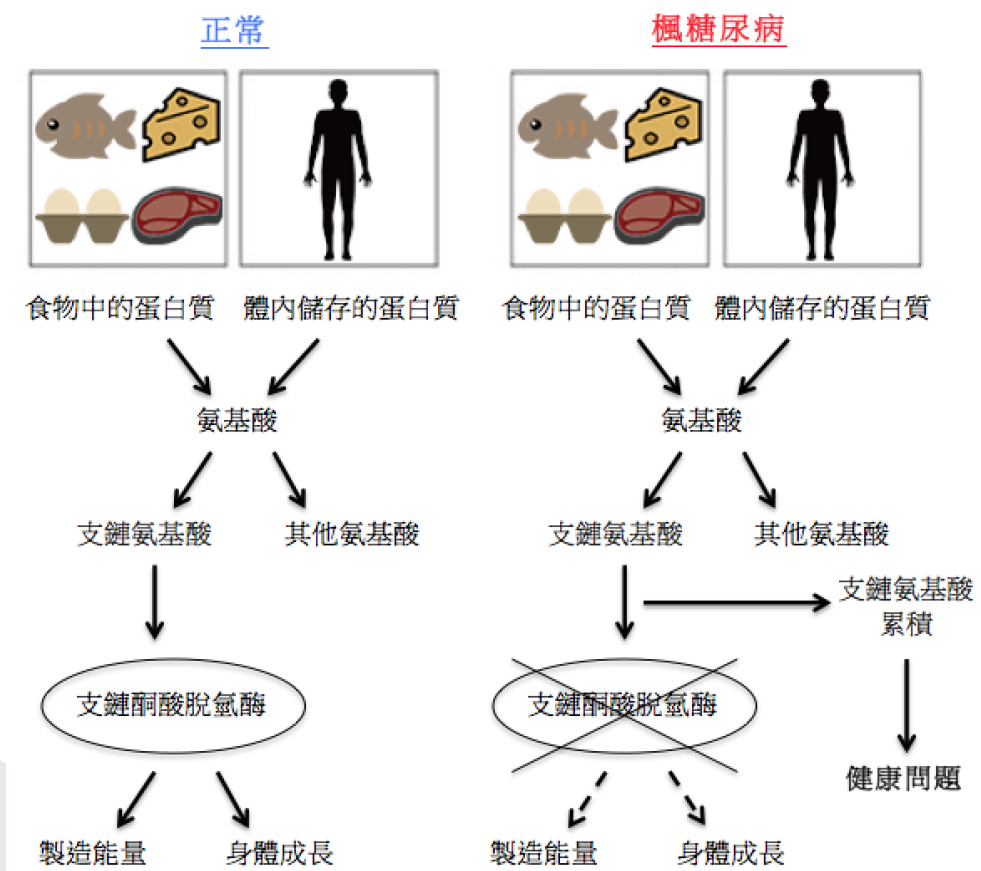
甚麼是楓糖尿病?

楓糖尿病是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。

我們進食時，身體消化食物中的蛋白質成為氨基酸；在肌餓和應激狀態下，身體亦把儲存於肌肉內的蛋白質轉化為氨基酸。這過程透過特定的酶去促成，以致身體可以把氨基酸好好地運用。不同的酶促成不同的氨基酸代謝。

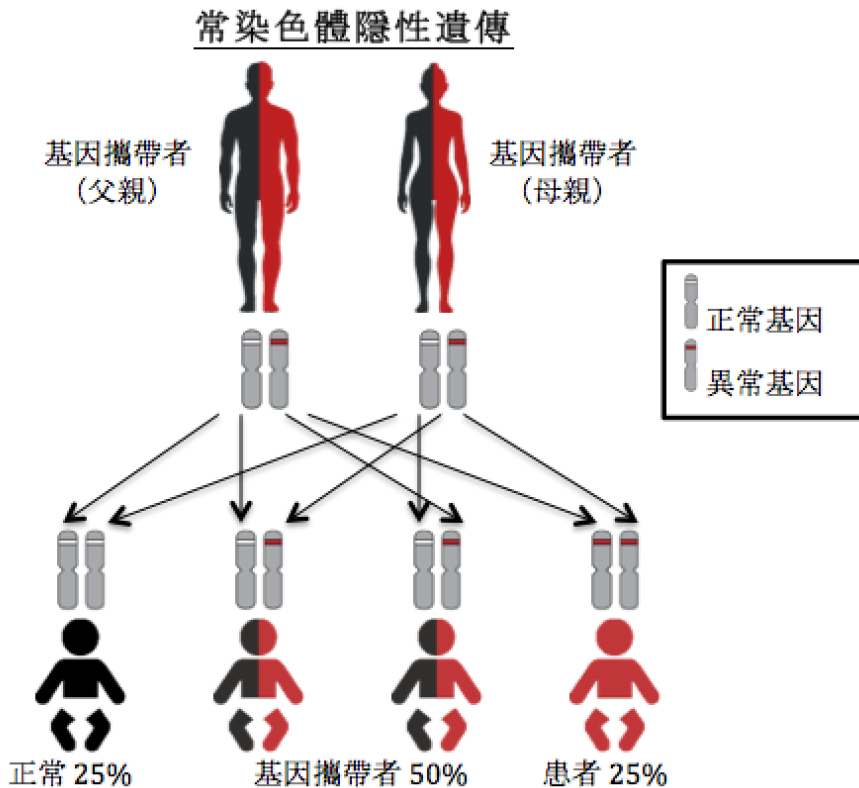
患有楓糖尿病的嬰兒缺乏一種名為「支鏈酮酸脫氫酶」(簡稱 BCKAD) 的酶。它負責分解三種支鏈氨基酸：亮氨酸、異亮氨酸和纈氨酸。若它們不能被分解及供身體運用，有害的代謝物便會積聚，造成健康問題。這些積聚的代謝物會令嬰兒的尿液及汗液有楓糖漿的氣味。

楓糖尿病 Maple Syrup Urine Disease



楓糖尿病是怎樣遺傳？

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。楓糖尿病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楓糖尿病的異常基因時，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。



楓糖尿病有甚麼徵狀？

患有楓糖尿病的嬰兒一般出生時看似健康，但數天後因有害的代謝物積聚而引發急性代謝危機。

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，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。

楓糖尿病的徵狀

- ✚ 食慾不振、噁心、嘔吐、生長緩慢
- ✚ 煩躁不安、困倦、睡不安寧、軟弱無力
- ✚ 尿液有糖漿氣味
- ✚ 肌肉痙攣，引致不正常體位、姿勢、動作
- ✚ 身體冰冷、呼吸困難急促
- ✚ 抽搐、昏迷

徵狀因人而異，有些孩子病情輕微，甚至到成年還完全沒有徵狀，但是出現急性代謝危機的機會仍然存在。

楓糖糖尿病有甚麼治療方法？

為了避免有害的代謝物積聚於體內，楓糖糖尿病患者需接受飲食治療和服用補充劑。治療必須儘早進行，而且是持續終生的。

患者需要限制高蛋白質食物包括奶類(人奶及一般配方奶) 的進食量，飲用沒有亮氨酸、異亮氨酸和纈氨酸成份的特別配方奶粉，亦可能需要服用異亮氨酸和纈氨酸補充劑。這些飲食治療方案目的是給予身體適量的支鏈氨基酸，以供孩子成長發展和維持健康之用。

即使沒有徵狀，楓糖糖尿病的患者需定期往代謝科專科醫生覆診，也需要監察患者的營養狀況及血液內的氨基酸水平。有需要時代謝病專科團隊會調校飲食治療方案。

另外，事先與你的醫生和營養師討論和編製一個可行的計劃，讓你的孩子在疾病期間或食慾不振時能好好地預防急性代謝危機。

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楓糖尿病的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。