



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十二)

瓜氨酸血症 I 型 Citrullinaemia Type I

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

甚麼是瓜氨酸血症 I 型?

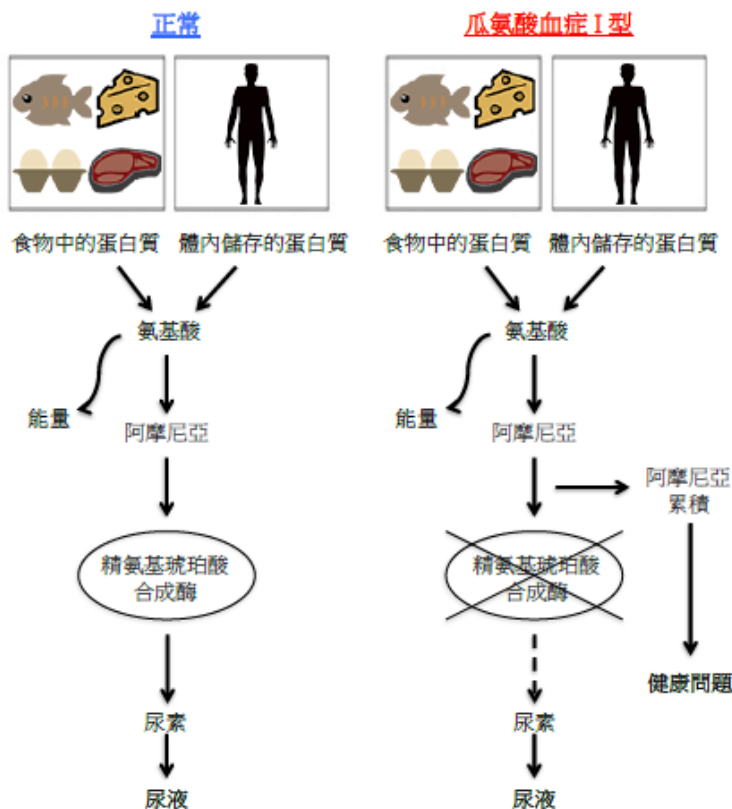
瓜氨酸血症 I 型是一種遺傳性氨基酸障礙。主要病因是缺乏一種酶，名為「精氨酸琥珀酸合成酶」(簡稱 ASS)。

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；在過飢或遇到壓力時，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有害的物質，稱之為阿摩尼亞。阿摩尼亞轉化成尿素，最後隨尿液排出體外。

「精氨酸琥珀酸合成酶」主要負責分解氨基酸，並將阿摩尼亞排出身體外。當「精氨酸琥珀酸合成酶」不能有效地運作時，阿摩尼亞便不能變成尿素，血液中會積聚高水平的阿摩尼亞和有毒物質，這對身體是非常有害的。如果持續過量的阿摩尼亞積聚會嚴重損害腦部。若沒有接受治療，患者可因血液中含有過量阿摩尼亞而導致死亡。

瓜氨酸血症 I 型的其他名稱：精氨酸琥珀酸合成酶缺乏症

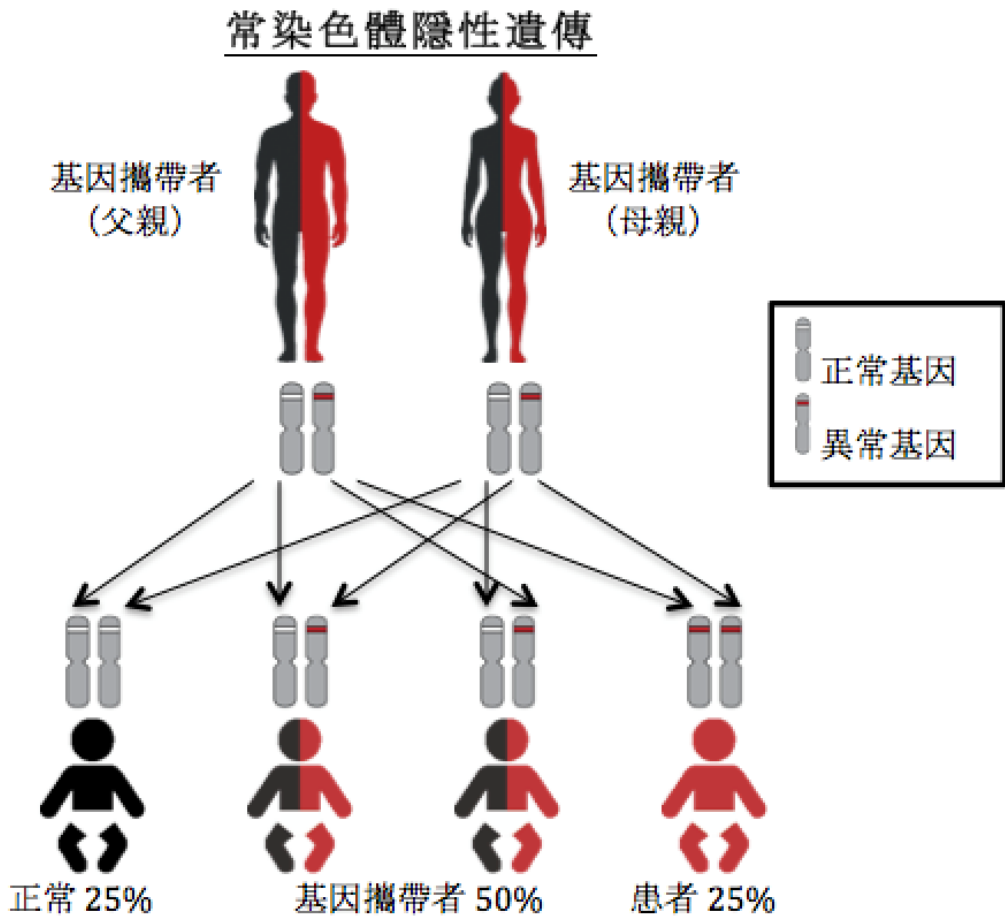
瓜氨酸血症 I 型 Citrullinaemia Type I



瓜氨酸血症 I 型是怎樣遺傳？

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。

瓜氨酸血症 I 型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瓜氨酸血症 I 型的異常基因時，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。



瓜氨酸血症 I 型有甚麼徵狀？

通常患有瓜氨酸血症 I 型的嬰兒於出生時表現正常，但隨著阿摩尼亞在體內積聚，徵狀可於幾天內變得明顯。

瓜氨酸血症 I 型的徵狀

- ✚ 食慾不振
- ✚ 嘔吐
- ✚ 嗜睡
- ✚ 精神不振
- ✚ 煩躁不安

其他有毒代謝物的積累會導致大腦腫脹、呼吸困難、肌張力增高或低下、肌肉乏力、身體冰冷、抽搐或昏迷，這些病情都會危及生命。

在長時間沒有進食、患病或受感染、進食高蛋白餐時都會增加血液內阿摩尼亞的含量，甚至誘發急性代謝危機，使病情在短時間內變得危重。

瓜氨酸血症 I 型有甚麼治療方法？

通過及時和終身的治療，患有瓜氨酸血症 I 型的兒童通常可以健康地成長和學習。及早治療有助於防止阿摩尼亞積聚。

對於瓜氨酸血症 I 型的最有效的治療方法就是低蛋白質飲食。患者應該遵循特殊的餐單，其中包含適量的蛋白質、營養和能量來保障受影響的嬰兒的健康。此外，患者應該服食一些藥物來幫助身體排除阿摩尼亞。

即使沒有徵狀，瓜氨酸血症 I 型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瓜氨酸血症 I 型的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。