



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十三)

瓜氨酸血症 II 型 Citrullinaemia type II

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



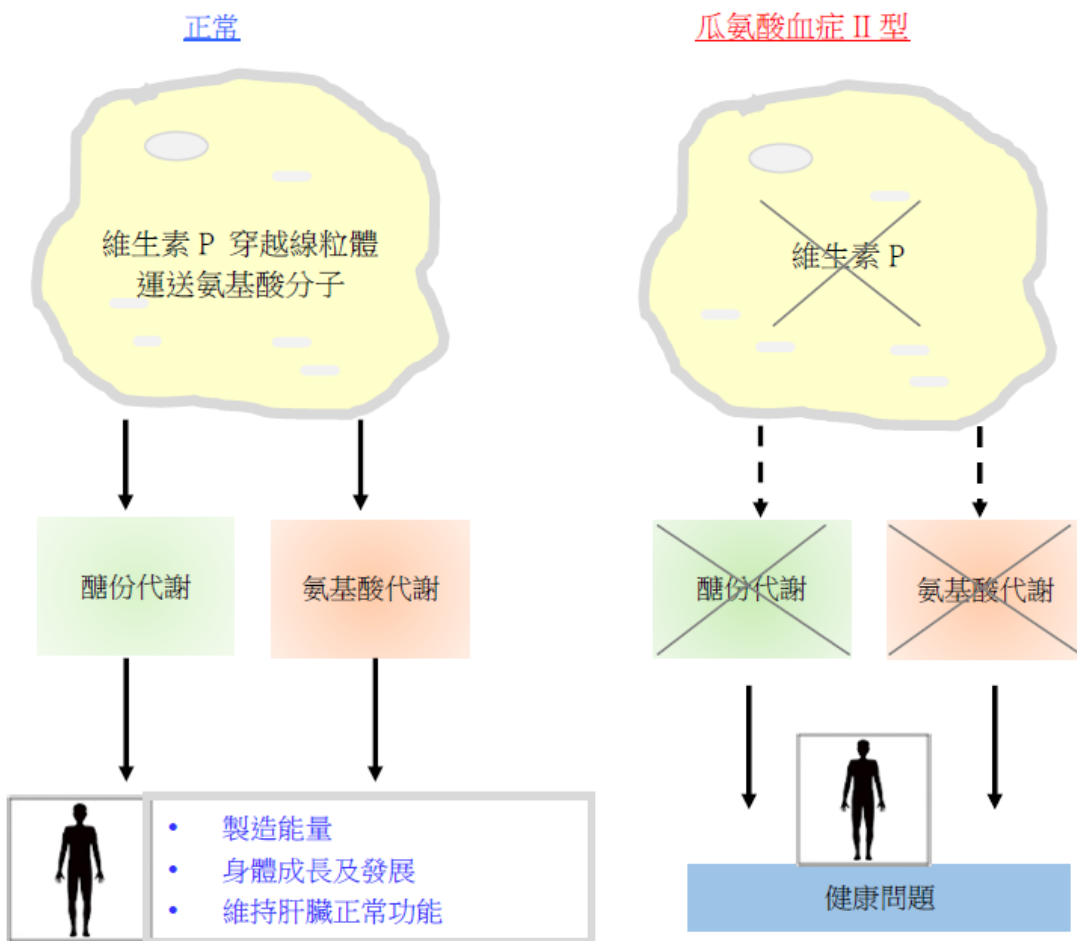
醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

甚麼是瓜氨酸血症 II 型？

瓜氨酸血症 II 型是一種罕見但可治療的遺傳性代謝病，成因是患者身體缺乏一種名為「維生素 P」(Citrin) 的細胞蛋白。維生素 P 的主要功用是運送必需氨基酸分子到細胞內負責製造能量的線粒體。缺乏維生素 P 影響著線粒體產生能量及其他重要的代謝過程，包括醣份及氨基酸的代謝過程。結果細胞缺乏能量，有害的物質積聚，造成健康問題。

Citrin 也被稱為「希特林」。

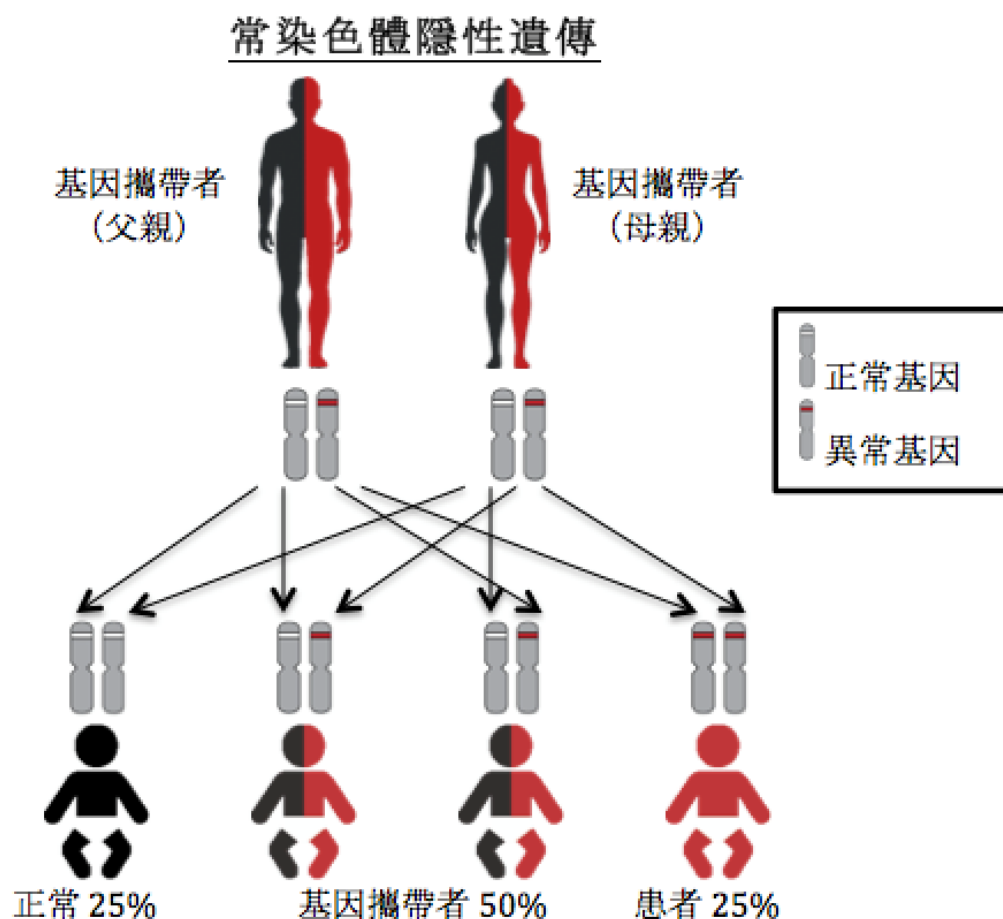
瓜氨酸血症 II 型



瓜氨酸血症 II 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 II 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 II 型的異常基因時，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。



瓜氨酸血症 II 型有甚麼徵狀？

患有瓜氨酸血症 II 型的嬰兒出生時表現健康。但在不同年紀，患者可能有不同的徵狀。

瓜氨酸血症 II 型的徵狀

幼兒期：

- ✚ 肝功能異常：持續黃疸、容易出血、生長緩慢 — 罕見地部份患者因嚴重肝硬化而需要接受緊急肝臟移植手術。
- ✚ 肝功能異常引致的低血糖症：食慾不振、嗜睡、體溫低、乏力、震抖或抽搐。
- ✚ 徵狀於一周歲後逐漸減退。

兒童期：

- ✚ 一般無徵狀 — 可能偏好吃高蛋白質食物。
- ✚ 部份患者體重生長緩慢，血糖偏低和血脂過高。

有些患者在成年期因阿摩尼亞積聚會突然出現徵狀和腦水腫。他們可能會精神錯亂、煩躁不安、多動，無判斷力、易怒、容易有攻擊性的行為、困倦、記憶衰退、手震、抽搐或昏迷。他們過往未必有這些徵狀，但酒精和糖份攝取、服用藥物及／或手術會誘發這些徵狀的出現。

瓜氨酸血症 II 型有甚麼治療方法？

及早治療對患有瓜氨酸血症 II 型的嬰兒是極其有益的，使之能夠過着健康而活躍的生活。他們通常會以限制碳水化合物作為飲食治療，並輔以補充劑。這能夠改善肝功能及促進嬰兒的正常生長。藥物治療有時也是需要的。至於年紀稍長的患者，當血液中阿摩尼亞過量積聚時，可能需要緊急治療及肝臟移植。

即使在沒有徵狀，患者仍需要定期覆診。

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 II 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。