



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十四)

酪氨酸血症 I 型 Tyrosinaemia 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

甚麼是酪氨酸血症 I 型？

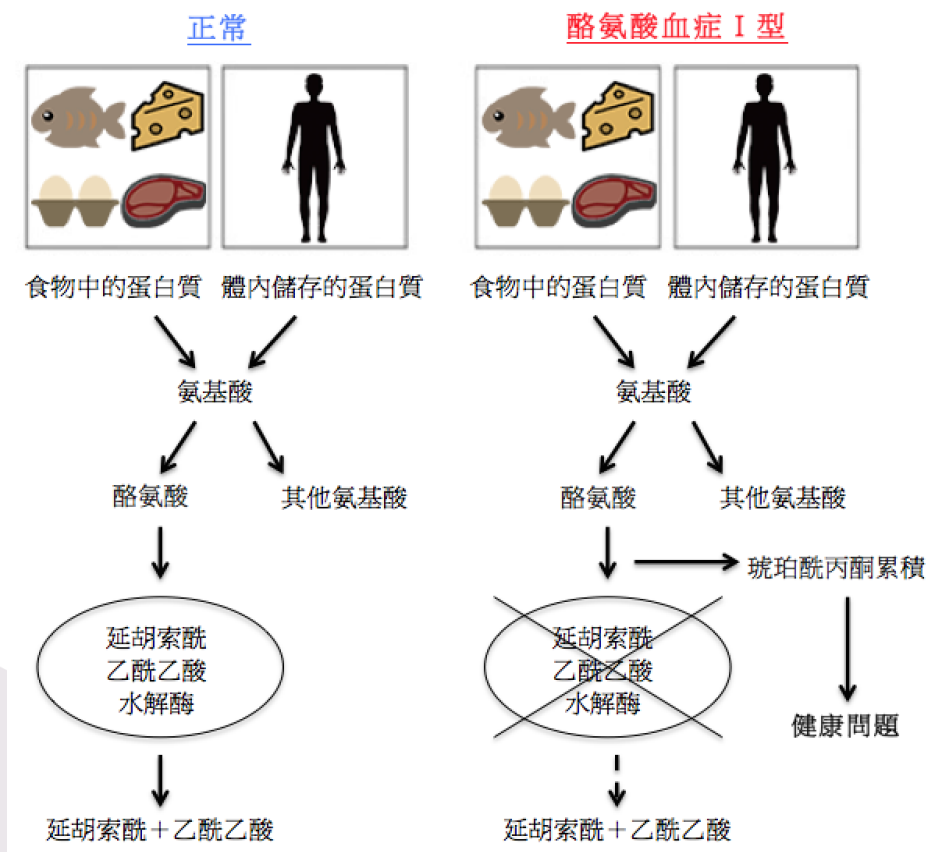
酪氨酸血症 I 型是一種罕見但可治療的氨基酸代謝障礙，患者不能適當地處理構成蛋白質的基本單元——氨基酸。

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。

患有酪氨酸血症 I 型的嬰兒缺乏了一種酶，名為「延胡索酰乙酰乙酸水解酶」(簡稱 FAH)。此酶主要存在於腎臟和肝臟，負責酪氨酸分解過程中的最後一個步驟。

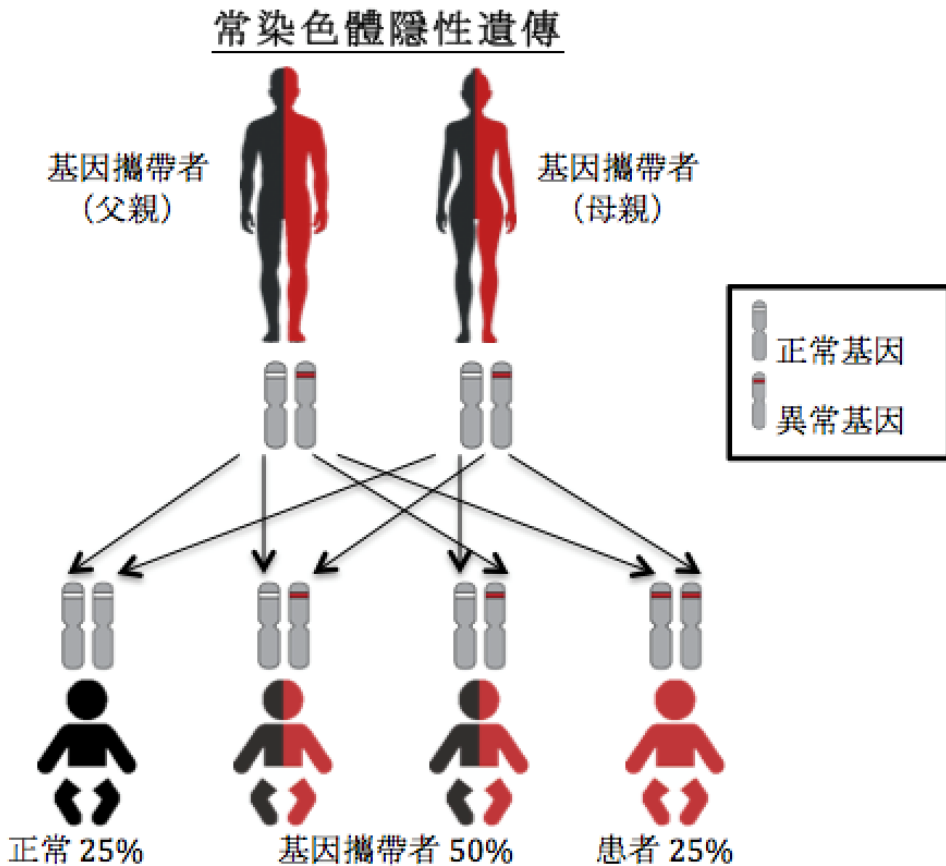
當延胡索酰乙酰乙酸水解酶缺乏或不能正常運作時，酪氨酸及其有害代謝物「琥珀酰丙酮」積聚於血液中，導致嚴重的肝腎損害。

酪氨酸血症 I 型 Tyrosinaemia Type I



酪氨酸血症 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。酪氨酸血症 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酪氨酸血症 I 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。



酪氨酸血症 I 型有甚麼徵狀？

患有酪氨酸血症 I 型的嬰兒出生時看似健康，但隨後逐漸出現肝臟及腎臟損壞。嚴重者可於出生後一至兩個月內發生，亦有些個案待成年後才有徵狀出現。即使同一家庭的患者，徵狀也有所差異。

如得到及時的治療，患兒是可以過著健康而活躍的生活。

酪氨酸血症 I 型的嬰兒病徵

- ✚ 出血、黃疸、水腫、腹水、低血糖
- ✚ 疲倦、乏力、神智不清
- ✚ 肝脾發大
- ✚ 急性及慢性肝衰竭、肝硬化、肝癌
- ✚ 增加感染風險
- ✚ 佝僂病及腎
- ✚ 胃口欠佳、嘔吐、生長緩慢
- ✚ 急性腹痛

小數患者亦會出現神經系統疾病、心肌毛病，以及因胰島素分泌過量而導致低血糖。

酪氨酸血症 I 型有甚麼治療方法？

大部份患者需服用藥物尼替西農 (nitisinone)，並配合飲食治療以限制酪氨酸及苯丙氨酸的攝取。苯丙氨酸是一種氨基酸，它在體內會自然地轉化成為酪氨酸。

即使接受治療，仍有少部份患者會急促發展至急性肝衰竭，並需接受肝臟移植手術。

在治療期間或接受肝臟移植手術後，即使沒有病徵出現，患者仍需定期由代謝病專科醫生覆診。

我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？

患有酪氨酸血症 I 型的嬰兒有急性肝病及出血的風險，受感染的風險亦高。如果你擔心你的嬰兒生病了，胃口欠佳或出血，請立刻求診，將嬰兒送到附近的急症室，以及將您所獲得有關患有酪氨酸血症 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。