



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (十六)

# 卡尼丁吸收障礙 Carnitine Uptake Deficiency

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

## 甚麼是卡尼丁吸收障礙？

卡尼丁吸收障礙是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙，病因是一種稱為「肉鹼轉運酶」的數量不足或功能障礙，使身體內的卡尼丁從腎臟漏走，以致細胞內缺乏足夠的卡尼丁運用。

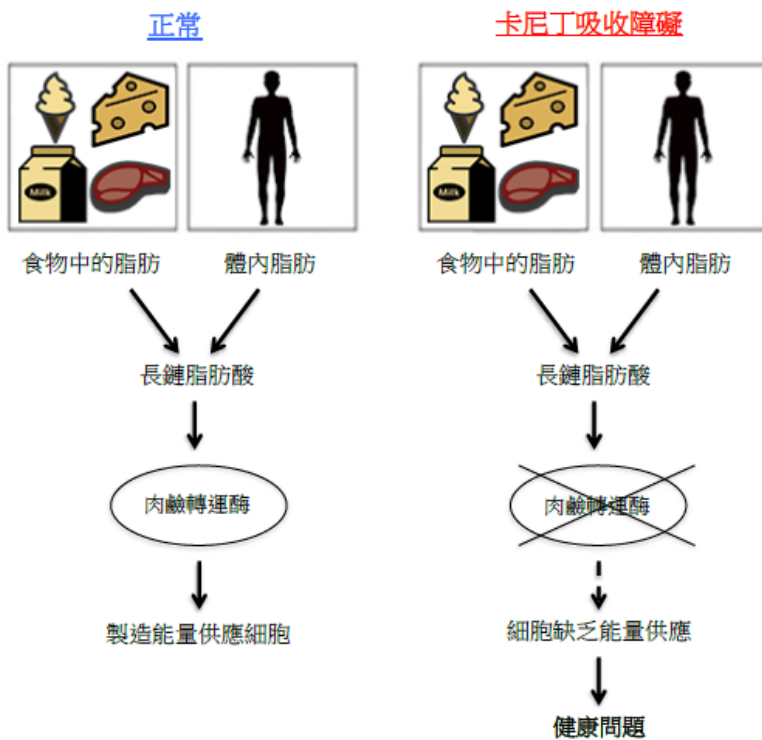
卡尼丁是食物中常有的一種天然物質，它有助細胞處理脂肪和產生能量。

當細胞內卡尼丁含量不足時，會令到長鏈脂肪酸不能在細胞中的線粒體內被完全氧化和分解，從而未能產生能量，導致肌肉無力和血糖水平過低（低血糖症）。其他有害代謝物也可能在細胞內積聚並損害各種器官，包括肝臟，心臟和肌肉。

卡尼丁吸收障礙的其他名稱包括：

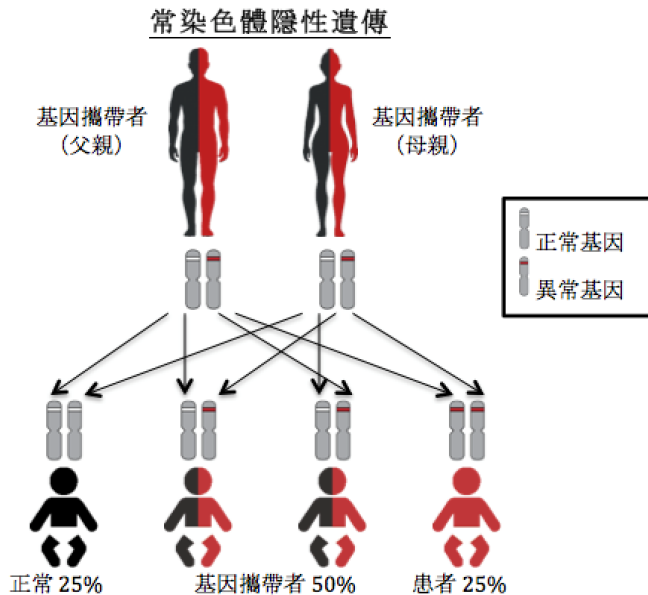
- 肉鹼轉運酶缺乏症
- 系統性原發性肉鹼缺乏

### 卡尼丁吸收障礙 Carnitine Uptake Deficiency



## 卡尼丁吸收障礙是怎樣遺傳？

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。卡尼丁吸收障礙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卡尼丁吸收障礙的異常基因時，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。



## 嬰兒患有卡尼丁吸收障礙怎麼辦？

只要配合適切治療，患有卡尼丁吸收障礙的兒童可以擁有健康生活及正常的成長發展。通過初生嬰兒篩查，許多患有卡尼丁吸收障礙的嬰兒都獲得及時的診斷和治療，而避免出現疾病徵狀。然而，如果沒有及時被診斷，患者可能會在幼兒期或兒童期病發，甚至出現稱為「急性代謝危機」的情況。

### 卡尼丁吸收障礙的潛在徵狀

- ✚ 極度嗜睡
- ✚ 行為改變/易怒
- ✚ 食慾不振
- ✚ 噁心，嘔吐
- ✚ 腹瀉
- ✚ 肌肉軟弱無力
- ✚ 血糖水平過低（低血糖）

卡尼丁吸收障礙患者可能出現的其他健康問題，包括：

- ✚ 血液中氨含量過高，繼而可能影響大腦發育
- ✚ 肌肉張力過低（肌肉和關節鬆軟）和肌肉軟弱、無力
- ✚ 肝臟腫大
- ✚ 心臟問題，包括心臟腫大和心律問題
- ✚ 呼吸問題

## 治療卡尼丁吸收障礙有甚麼方法？

代謝病兒科醫生和營養師會為你的嬰兒提供專家建議和照顧。必要時，治療需終生進行。

治療的目的是防止有毒代謝物累積和急性代謝危機的發生。重要的是，家長應定時向患有卡尼丁吸收障礙的嬰兒提供餵食，以及不能讓他們長時間禁食。

具體治療包括服用左旋肉鹼。它是一種安全和天然的物質，有助於身體細胞產生能量和排除有害廢物。大多數患者需終身服用左旋肉鹼。

另外，事先與你的醫生和營養師討論和編製一套護理計劃也是非常重要。這計劃目的是於生病期間或胃口欠佳時讓你的嬰兒得到適當的護理，並提供額外的含糖食物，從而有效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卡尼丁吸收障礙的任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。