



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十七)

卡尼丁穿透障礙

Carnitine-Acylcarnitine Translocase 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

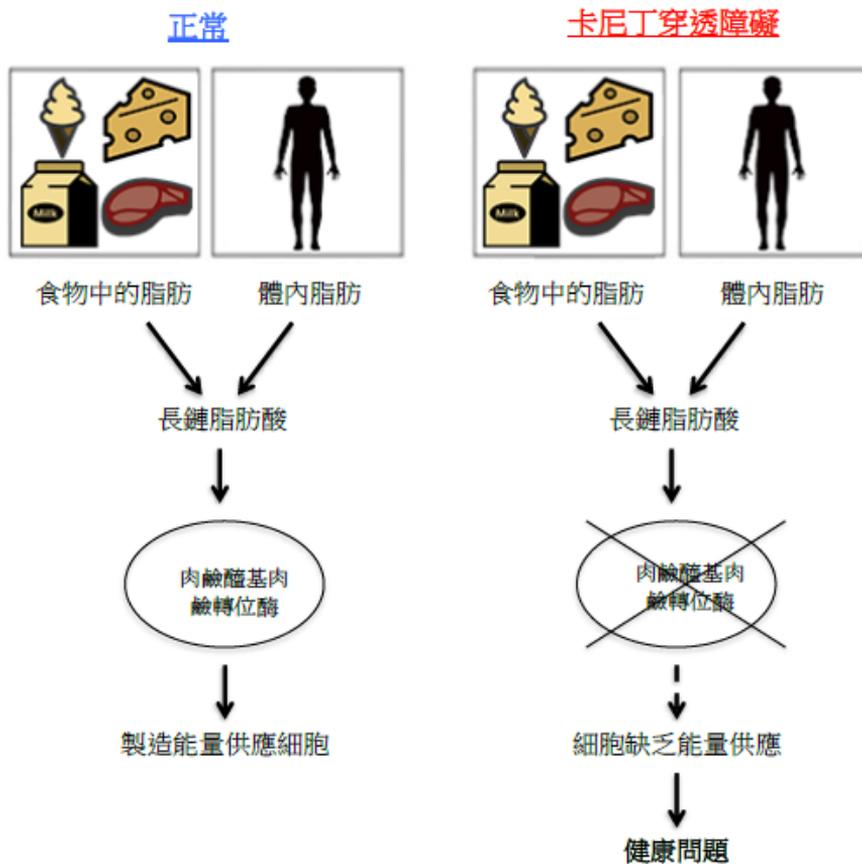
甚麼是卡尼丁穿透障礙?

卡尼丁穿透障礙是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙，病因是一種稱為「肉鹼酰基肉鹼轉位酶」(簡稱 CACT) 的數量不足或功能障礙，引致身體不能有效地運用長鏈脂肪酸。

脂肪酸是心臟和肌肉的主要能量來源。在禁食期間，脂肪酸也成為肝臟和其他器官的重要能量來源。長鏈脂肪酸必須經 CACT 與卡尼丁互相結合才可進入細胞內的線粒體，繼而再被分解成為能量。

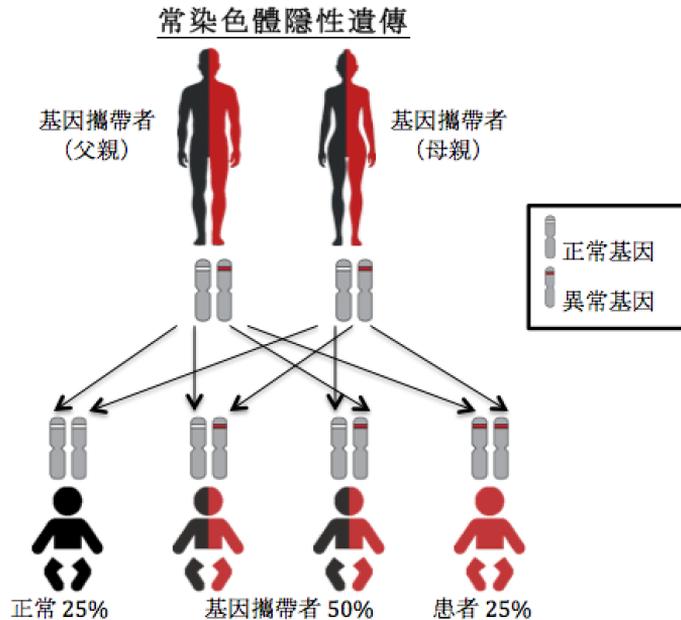
當 CACT 不足或不能發揮作用時，長鏈脂肪酸便不能被分解，從而未能產生能量，引致血糖水平過低（低血糖症）。其他有害代謝物也可能在細胞內積聚而引起其它健康問題。

卡尼丁穿透障礙 Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency



卡尼丁穿透障礙是怎樣遺傳？

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。卡尼丁穿透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穿透障礙的異常基因時，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。



患有卡尼丁穿透障礙的嬰兒會有甚麼徵狀？

患有卡尼丁穿透障礙的嬰兒通常會於出生後的第一周內出現疾病徵狀，甚至出現稱為「急性代謝危機」的情況。

卡尼丁穿透障礙的徵狀

- ✚ 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 (低血糖症)

卡尼丁穿透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，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

治療卡尼丁穿透障礙有甚麼方法？

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害代謝物累積體內和急性代謝危機發生。卡尼丁穿透障礙的治療方法包括：

- 建議跟從低脂肪和高碳水化合物的特別飲食餐單
- 服用左旋肉鹼。它是一種安全的天然物質，有助於身體細胞產生能量及幫助身體排除有害廢物。

重要的是，家長應定時向患有卡尼丁穿透障礙的嬰兒提供餵食，不能讓他們長時間禁食。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穿透障礙的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。