



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (十八)

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症 Carnitine Palmitoyltransferase II 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

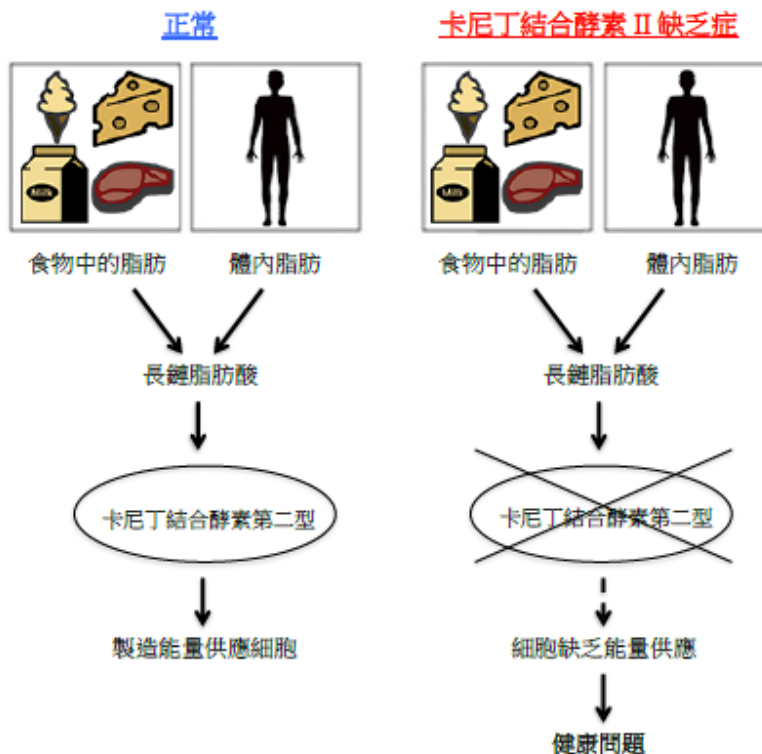
甚麼是卡尼丁結合酵素 II 缺乏症？

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙。脂肪酸氧化障礙患者不能分解脂肪成為脂肪酸，從而製造能量。

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。脂肪酸要靠名為酶的特別化學物質去分解成為能量，不同的酶會分解特定不同的脂肪酸。當中「卡尼丁結合酵素第二型」(簡稱 CPT-II) 這種酶主要負責處理分解「長鏈脂肪酸」。

當 CPT-II 不足或不能有效運作時，長鏈脂肪酸便不能被分解並轉化為能量。當脂肪不能提供能量時，醣份便成為主要的能量來源。當醣份大量消耗時，低血糖症便會出現。此外，當身體不能有效地分解脂肪酸時，有害的代謝物會積聚於身體，造成健康問題。

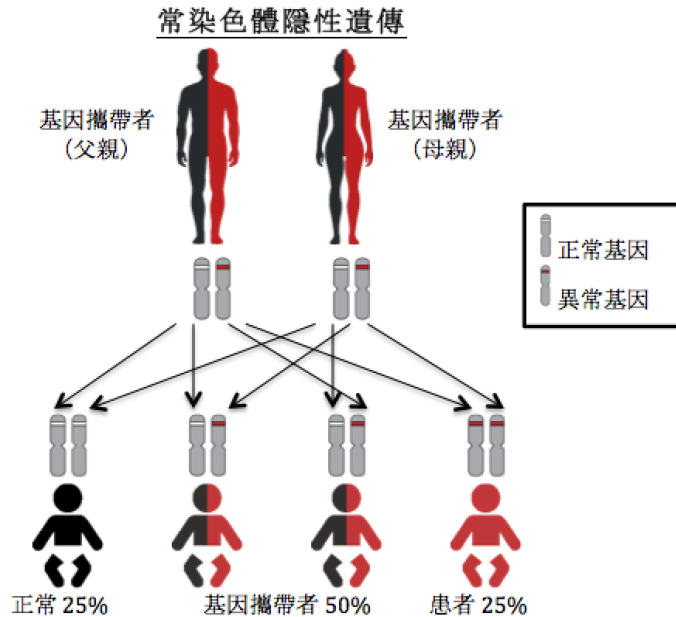
卡尼丁結合酵素 II 缺乏症 Carnitine Palmitoyltransferase II Deficiency



卡尼丁結合酵素 II 缺乏症是怎樣遺傳？

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。

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症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結合酵素 II 缺乏症的異常基因時，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。



卡尼丁結合酵素 II 缺乏症有甚麼徵狀？

大部份卡尼丁結合酵素 II 缺乏症的患者直至青少年期或成年初期都沒有徵狀。只有部份重症患者在出生不久或嬰兒期出現徵狀，甚至會發生急性代謝危機。

急性代謝危機是指患者因為代謝障礙，而導致病情在短時間內變得危重。感染、發燒、胃部不適或長時間沒有進食，都會容易誘發急性代謝危機。

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症患者的急性代謝危機徵狀

- ✚ 極度嗜睡/不安
- ✚ 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）
- ✚ 呼吸困難，抽搐，昏迷

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症的患者在青春期或成年初期常常出現肌肉乏力或痙攣，尤其在劇烈運動後、受冷後、禁食或受感染後。嚴重時，患者會因肌肉受損溶解引致尿液變紅和腎衰竭。

更嚴重的患者也有可能出現以下的健康問題：

- 心臟腫大和心律不正
- 肝功能欠佳及腫大
- 肌肉張力低 (肌肉及關節軟弱乏力)
- 先天性腎臟、眼睛及腦部缺陷

卡尼丁結合酵素 II 缺乏症有甚麼治療方法？

代謝病兒科醫生及營養師會提供專家意見及適切治療。治療目的是維持足夠能量供應身體，及避免有害的代謝物積聚而引發急性代謝危機。

重要的是，家長應定時向患有卡尼丁結合酵素 II 缺乏症的嬰兒提供餵食，不能讓他們長時間禁食。

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。這計劃讓你知於生病期間或胃口欠佳時如何照顧你的嬰兒，並提供額外的含糖食物，好好地預防急性代謝危機。

有需要時，患者可能要接受終生治療：

- 低脂肪、高碳水化合物的飲食治療
- 服用左旋肉鹼 (L-carnitine)。它是一種安全的天然物質，有助身體細胞產生能量，並幫助身體清除有害物質。
- 服用中鏈甘油三酯油。它是一種含有中鏈脂肪酸的油，可為身體提供能量。

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結合酵素 II 缺乏症的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。