



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (十九)

# 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 Medium-chain Acyl-CoA Dehydrogenase 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

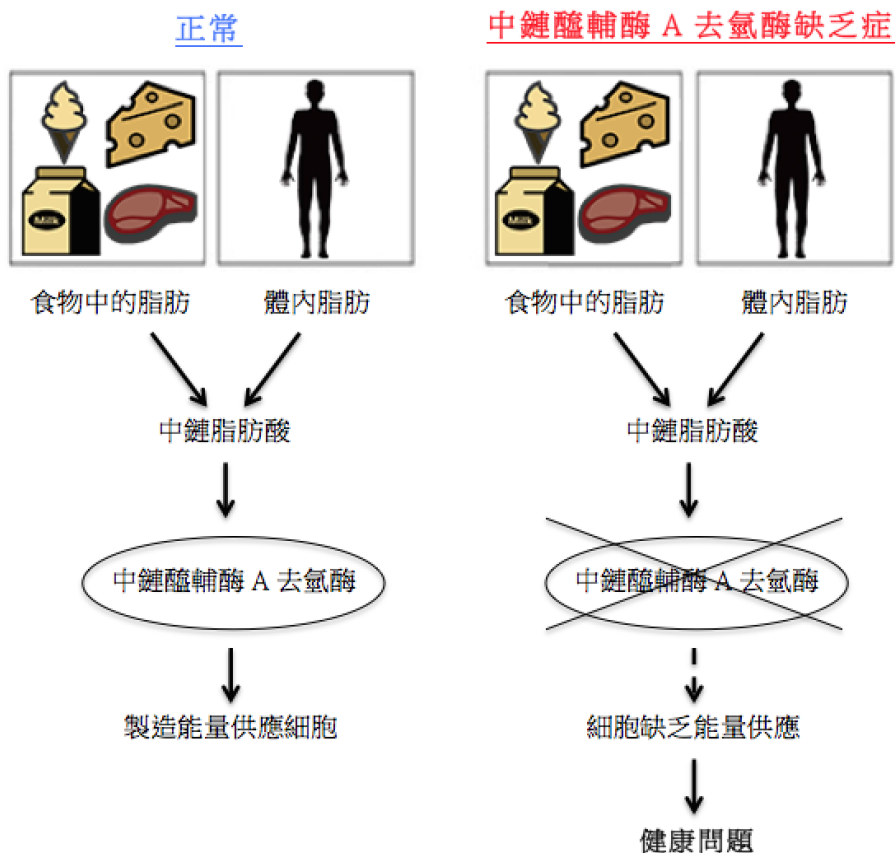
## 甚麼是中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症？

中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙。病因是一種稱為「中鏈醯輔酶 A 去氫酶」(簡稱 MCAD) 的缺乏或功能障礙，因而令身體不能有效地處理名為「中鏈脂肪酸」的脂肪酸。

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。脂肪酸是要靠名為酶的特別定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。

患有中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的患者需依靠葡萄糖作為主要能量來源。當葡萄糖被耗盡時，身體又無法成功地利用脂肪酸製造能量，低血糖症便可能出現。同時，中鏈脂肪酸及其它有害的代謝物會積聚於身體，並對身體造成損害。

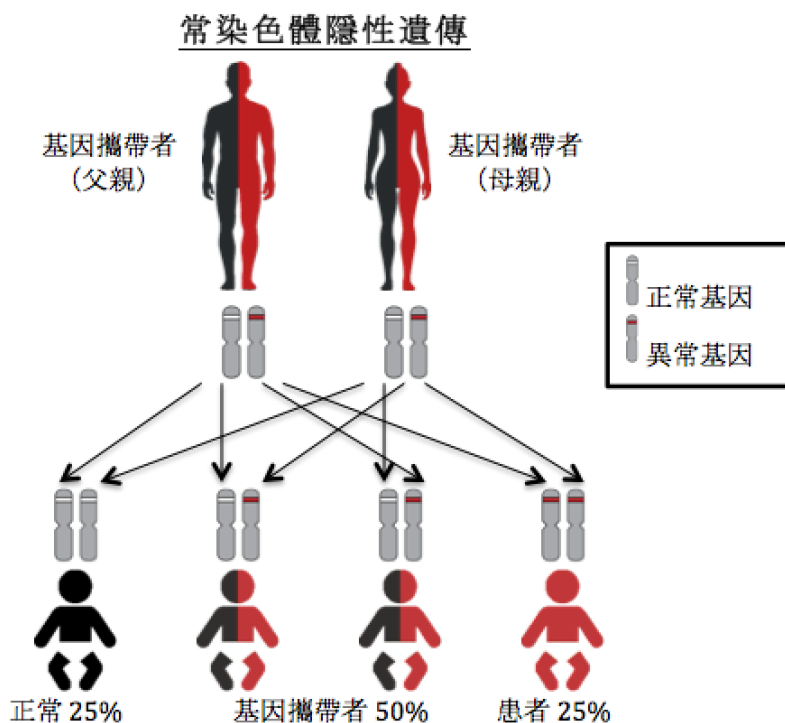
### 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency



## 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症是怎樣遺傳？

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。

中鏈醯輔酶 A 去氫酶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中鏈醯輔酶 A 去氫酶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。



## 患有中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症怎麼辦？

只要配合適切治療，患有中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症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，許多患有中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的嬰兒都獲得及時的診斷和治療，而避免了疾病徵狀的出現。

然而，如果未能及時被診斷，患者可能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。

## 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的潛在徵狀

-  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（低血糖症）

## 治療中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症有甚麼方法？

代謝病兒科醫生和營養師會為患有中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的嬰兒提供專家建議和適切治療。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。

中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的患兒可正常飲食。然而，請注意以下幾點：

- 即使身體狀況良好，也應避免於初生期和嬰兒期長時間禁食。中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的患者可抵受禁食的能力會隨年齡而變；一般來說，年齡越輕，可禁食的時間越短。
- 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的，目的是於生病期間或胃口欠佳時讓你的嬰兒得到適當的照顧，並提供額外的含糖食物，好好地預防急性代謝危機。這包括常見的身體不適，如發燒，腹瀉或嘔吐。如果情況沒有改善或孩子拒絕服用含糖飲料，他或她可能需要在醫院接受治療。

## **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中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。