



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (二十)

# 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 Very Long-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

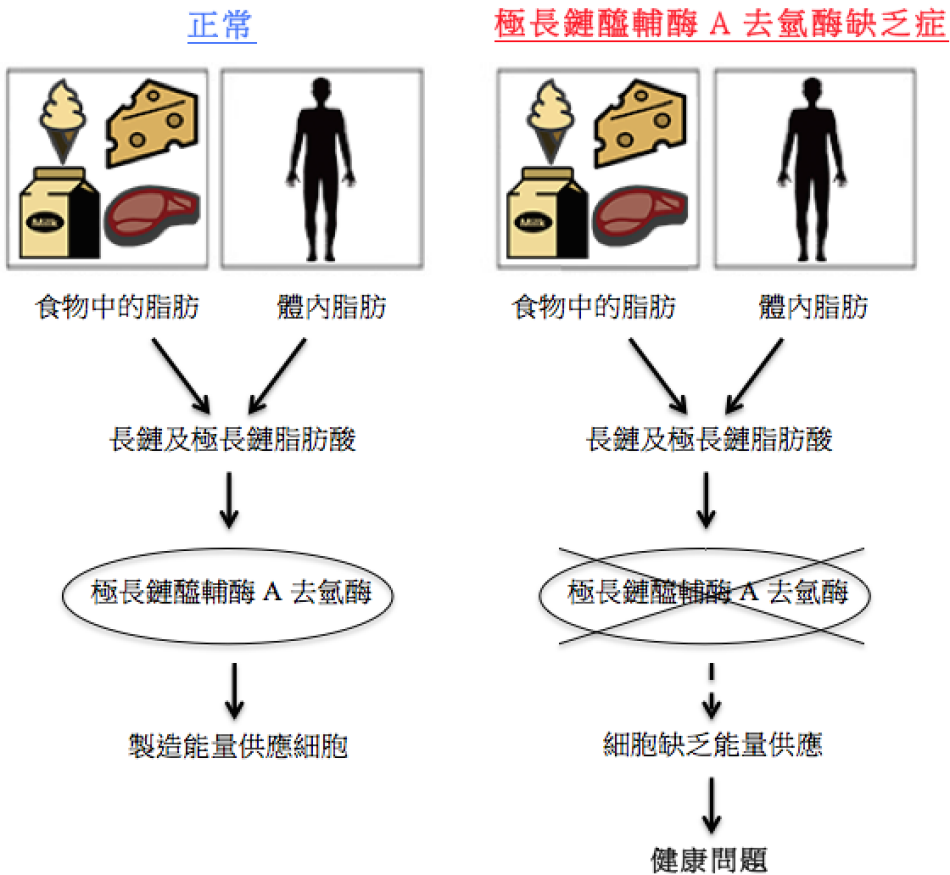


醫院管理局  
HOSPITAL  
AUTHORITY

# 甚麼是極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症？

極長鏈醯輔酶 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「極長鏈醯輔酶 A 去氫酶」(簡稱 VLCAD) 的酶數量不足或功能障礙。若此酶不足，身體不能有效地處理被稱為「極長鏈脂肪酸」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。當極長鏈脂肪酸不能被正常代謝時，它們不能轉化為能量，導致血糖水平過低（低血糖症）和神智不清。同時，其他有毒代謝物也可能在細胞內累積並損害各種器官，包括肝臟、心臟和肌肉。

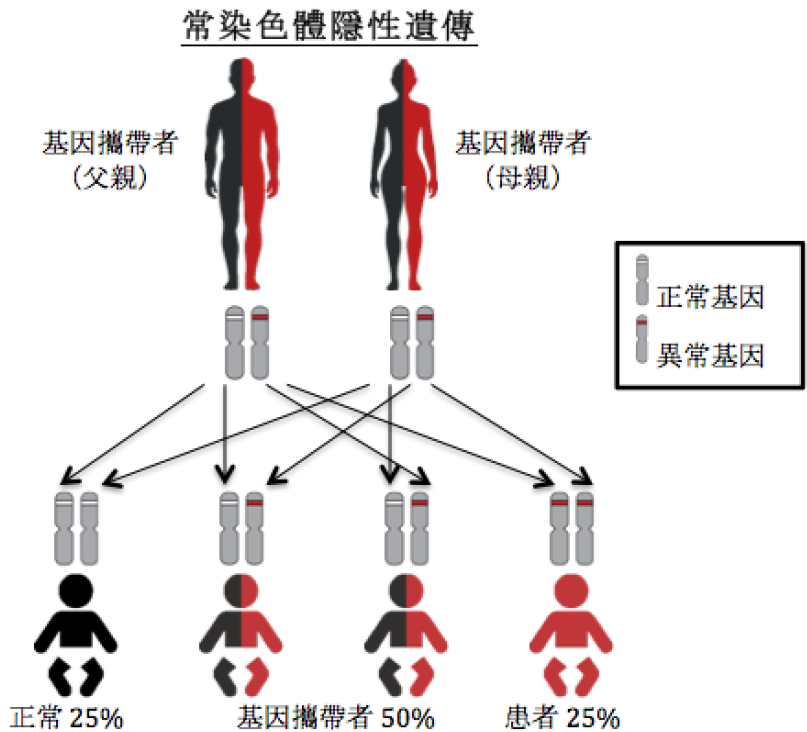
## 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency



## 極長鏈醯輔酶 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。

極長鏈醯輔酶 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極長鏈醯輔酶 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。



## 患有極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的嬰兒會有甚麼徵狀？

極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的徵狀多樣，有些患者病情輕微，有些患者情況較嚴重。症狀可以在嬰兒期或到成年後才出現。

通過初生嬰兒篩查而獲得及早診斷和治療的患兒，有可能不會出現任何徵狀。

若未能及早診斷，患者有可機會在幼兒期或兒童期出現急性代謝危機。

## **極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症可能出現的徵狀**

- ✚ 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）

極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症患者可能出現的其他健康問題，包括：

- ✚ 肝臟腫大和其他肝臟問題
- ✚ 心臟問題，包括心臟腫大和心律問題
- ✚ 呼吸問題
- ✚ 肌肉痙攣，肌肉乏力，有時在運動後出現肌肉衰竭。

## **治療極長鏈醯輔酶 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極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的嬰兒提供專家建議和適切治療。治療目的是防止有害代謝物累積和急性代謝危機發生。必要時，治療過程需終生進行。

重要的是，家長應定時向患有極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的嬰兒提供餵食，以及不能讓他們長時間禁食。

極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症的治療方法因人而異；有些重症患者需要飲食治療或服用左旋肉鹼等。左旋肉鹼是一種安全和天然的物質，有助身體細胞產生能量，並排除有害廢物。

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，讓你的嬰兒能得到適當的照顧，並提供額外的含糖食物，好好地預防急性代謝危機。

## **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極長鏈醯輔酶 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。