



初生嬰兒代謝病篩查計劃  
資料小冊子系列 (二十三)

# 生物素酶缺乏症

## Biotinidase 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



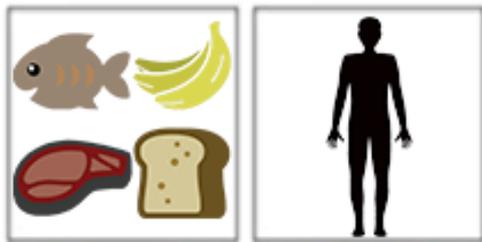
醫院管理局  
HOSPITAL  
AUTHORITY

# 甚麼是生物素酶缺乏症?

生物素酶缺乏症是一種遺傳病，患者身體不能使用和再循環生物素。生物素是一種維生素，身體需要它來幫助處理碳水化合物，蛋白質和脂肪代謝。當缺乏生物素時，有害物質可能在身體中累積並導致嚴重的健康問題。

## 生物素酶缺乏症 Biotinidase Deficiency

正常



食物中的蛋白質、脂肪和碳水化合物

體內儲存的蛋白質、脂肪和碳水化合物

↓

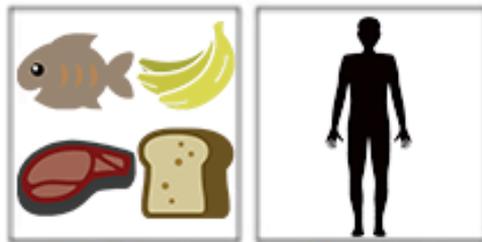
氨基酸 + 單糖 + 脂肪酸

↓

「生物素酶」 (Biotinidase) + 「生物素」 (Biotin)

製造能量      身體成長

生物素酶缺乏症



食物中的蛋白質、脂肪和碳水化合物

體內儲存的蛋白質、脂肪和碳水化合物

↓

氨基酸 + 單糖 + 脂肪酸

↓

有毒物在身體組織內積聚

↓

~~「生物素酶」 (Biotinidase)~~

↓

健康問題

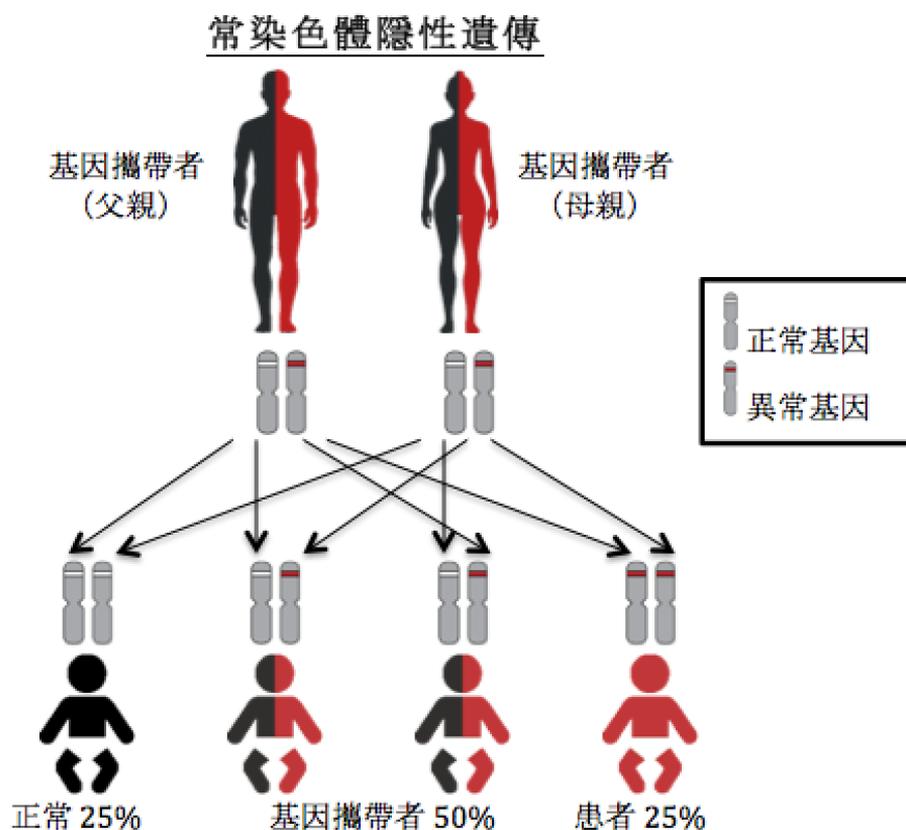
↓

製造能量      身體成長

## 生物素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。

生物素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生物素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。



## 嬰兒患有生物素酶缺乏症會有甚麼徵狀？

重症生物素酶缺乏症患者可從出生後一周到幾個月內開始出現症狀，有些甚至會經歷急性代謝危機。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。當嬰兒在處於應激狀態下，例如長時間沒有進食或受感染，會容易出現急性代謝危機。

## 患有生物素酶缺乏症而可能出現的徵兆和症狀

早期徵兆包括：

- ✚ 肌肉軟弱無力
- ✚ 皮疹
- ✚ 脫髮
- ✚ 聽力和視力缺損
- ✚ 發展遲緩

有些兒童可能會出現嚴重症狀，包括：

- ✚ 食慾不振和嘔吐
- ✚ 極度疲倦
- ✚ 呼吸急促
- ✚ 抽搐昏迷

## 有甚麼方法治療生物素酶缺乏症？

患有生物素酶缺乏症的嬰兒若能接受早期治療，可顯著受益，過得健康活潑。

終身服用生物素補充劑可以預防病發。

重要的是，家長應定時向患有重症生物素酶缺乏症的嬰兒餵食，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個可行的護理計劃，目的是於生病期間或胃口欠佳時為孩子提供額外醣份，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，請謹記要按照醫生建議，立即將嬰兒送到附近的急症室，以及將您所獲得有關生物素酶缺乏症的藥物和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。