



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (二十四)

經典型半乳糖血症 Classic Galactosaemia

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

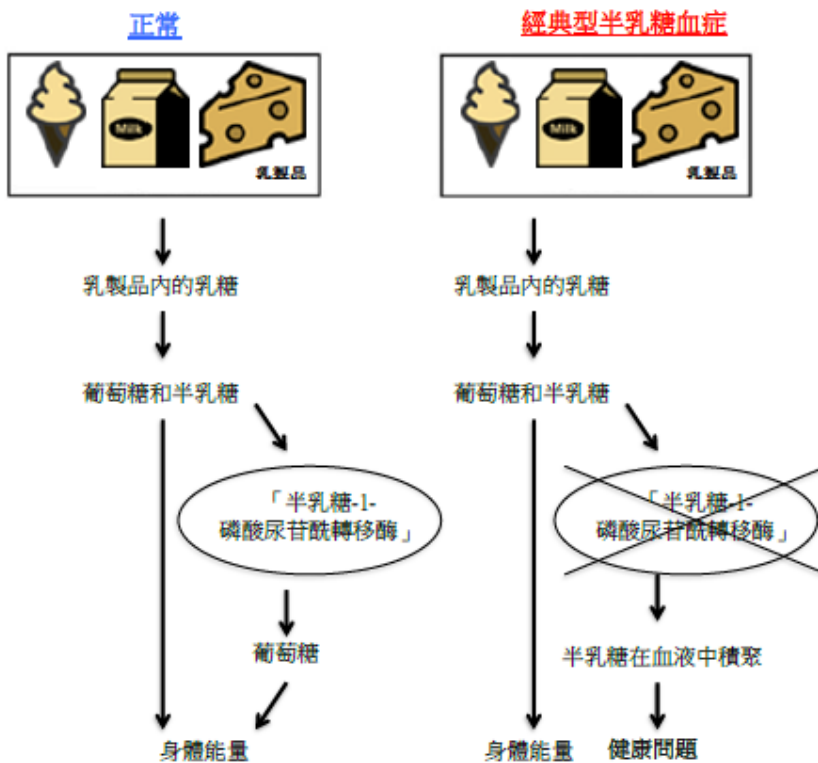
甚麼是經典型半乳糖血症？

經典型半乳糖血症是一種遺傳性代謝病。患者不能正常地將半乳糖分解。

半乳糖是乳糖的組成部分，它存在於所有含有牛奶的食物。患有半乳糖血症的兒童缺少一種酶，學名為「半乳糖-1-磷酸尿苷酰轉移酶」（簡稱 GALT）。

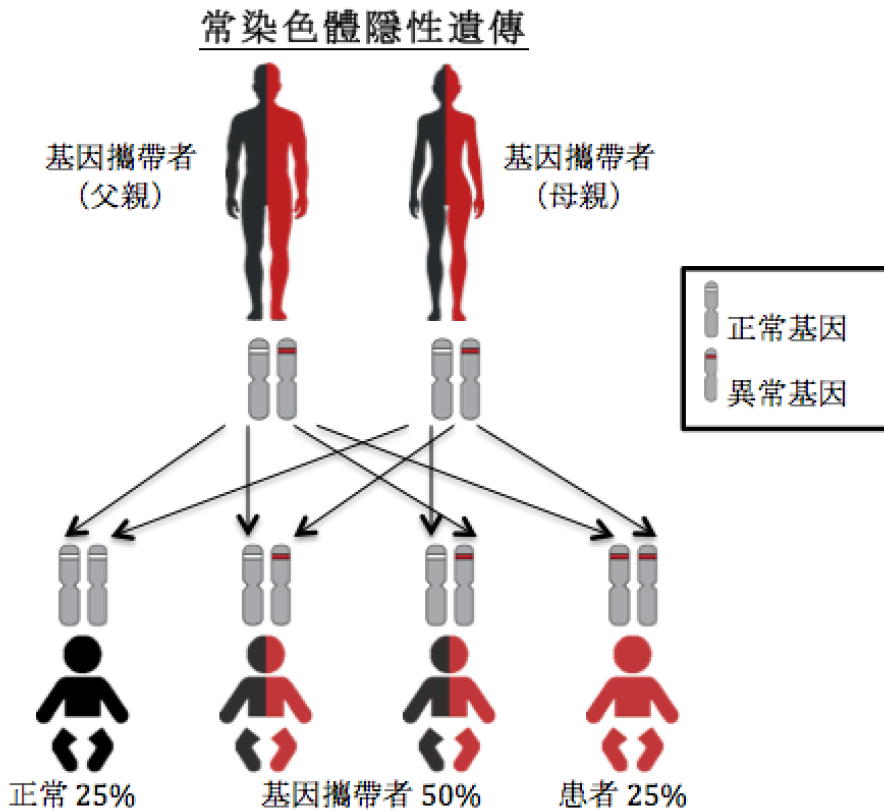
沒有「半乳糖-1-磷酸尿苷酰轉移酶」，半乳糖便不能被身體分解及轉化成葡萄糖以作為能量來源，而半乳糖亦會累積在身體各部分如腦、眼睛、肝和腎等器官，影響健康。

經典型半乳糖血症 Classic Galactosaemia



經典型半乳糖血症是怎樣遺傳？

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。經典型半乳糖血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經典型半乳糖血症的異常基因時，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。



患有經典型半乳糖血症的嬰兒會有甚麼徵狀？

患有經典型半乳糖血症的嬰兒在出生時通常是健康的，其徵狀則可以在出生後幾天內出現。

患有經典型半乳糖血症而可能出現的徵狀

- ✚ 餵食和吸吮困難
- ✚ 生長緩慢
- ✚ 嘔吐
- ✚ 腹瀉
- ✚ 血糖水平過低
- ✚ 嗜睡
- ✚ 肝衰竭而引至容易出血
- ✚ 嚴重細菌感染

徵狀因人而異。患兒亦會有較大風險罹患早期白內障（眼睛晶狀體混濁）、智力發展遲緩和生育問題。

有甚麼方法治療經典型半乳糖血症？

患有經典型半乳糖血症的嬰兒若能接受早期治療，可顯著受益，過得健康活潑。

醫生和營養師會為患有經典型半乳糖血症的嬰兒提供專業建議和照顧方法，目的是避免未消化的糖在血液中積聚。

經典型半乳糖血症的治療包括：

- 避免進食普通牛奶和乳製品；
- 飲用含有低乳糖成份的特殊配方奶，營養師會提供限制半乳糖吸收的飲食建議。

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經典型半乳糖血症的任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。