



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (二十七)

長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症
**Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA
dehydrogenase deficiency
(LCHADD)**

關於初生嬰兒代謝病篩查計劃的一般查詢，可致電：

☎ 5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)



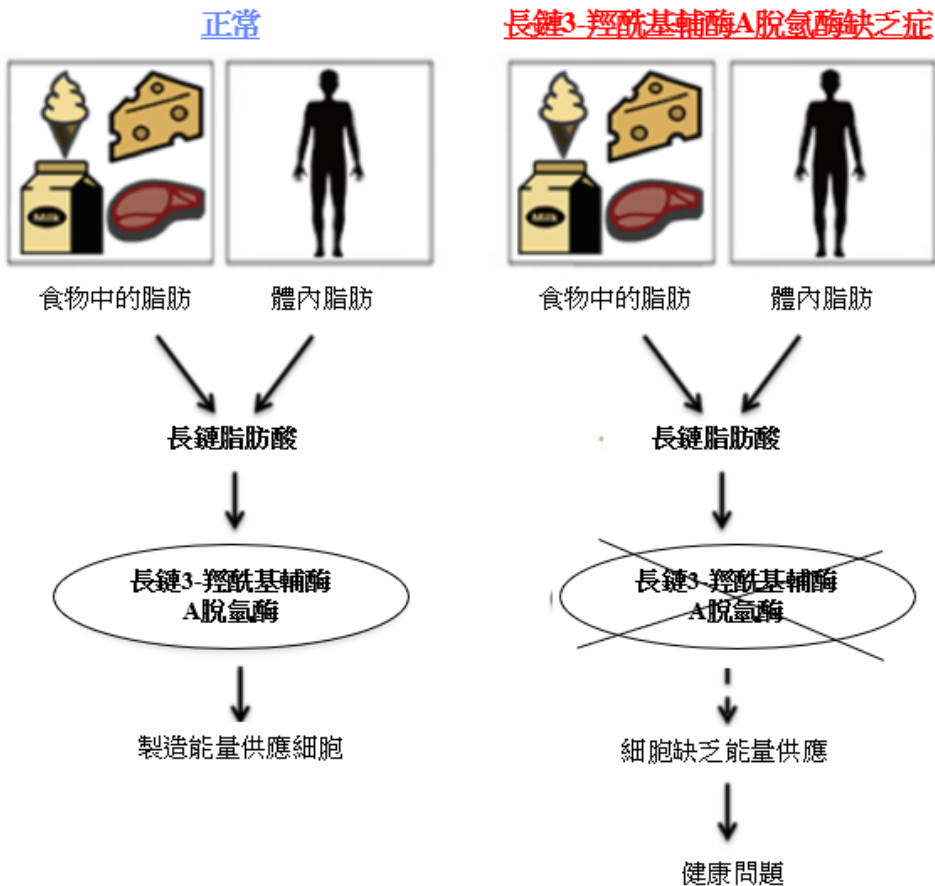
醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

甚麼是長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 (LCHADD)？

LCHADD 是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙，病因是一種名為「長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶」(簡稱 LCHAD) 的酶缺乏或功能異常。當這種酶無法正常運作時，身體無法有效分解某些被稱為「長鏈脂肪酸」的脂肪。

脂肪酸是心臟和肌肉的主要能量來源。在禁食期間，脂肪酸也是肝臟和其他組織的重要能量來源。當長鏈脂肪酸無法被正常代謝，便不能轉化為能量，導致血糖水平過低（低血糖症）和嗜睡。同時，其他有毒代謝物可能在細胞內積聚，對肝臟、心臟和肌肉等多個器官造成損害。

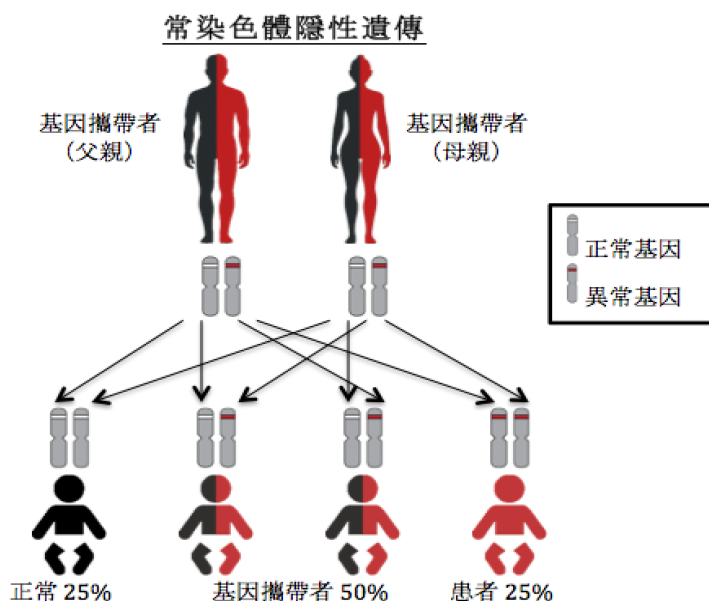
長鏈3-羥酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD)



長鏈 3-羧基輔酶 A 脫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。

長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏症是一種常染色體隱性遺傳疾病。只有當嬰兒從父及母同時遺傳到兩個長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶的異常基因時，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。



患有長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏症的嬰兒可能會有甚麼徵狀？

長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏的症狀因人而異，有些患者可能出現較輕微的影響，而其他患者則可能面臨更嚴重的問題。症狀可能在新生兒期或稍後的生命階段出現。然而，若長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏症未被及早診斷，部分患者可能在嬰兒早期或童年時出現間歇性的疾病發作，稱為「代謝危機」。

長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏症可能的徵狀：

- ✚ 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）

其他可能的健康問題包括：

- ✚ 血液中氨含量過高
- ✚ 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
- ✚ 劇烈運動後出現肌肉痙攣、肌肉無力，有時甚至肌肉分解
- ✚ 視力問題
- ✚ 神經問題，可能引起身體不同部位的疼痛、麻木或刺痛

長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症的治療方法是甚麼？

代謝病兒科醫生和營養師會合作，為患有長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症的嬰兒提供專業建議和照顧。必要時，治療需要終生進行。治療的目標是預防代謝危機和有毒代謝物的積聚。

重要的是，患有長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症的嬰兒應定時進食，不能長時間禁食。

長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症的治療方法通常包括：

- 特別飲食：低脂肪、高碳水化合物，並補充中鏈三酸甘油酯 (MCT)
- 藥物：部分患者可能需要服用左旋肉鹼，但並非所有患者都適用。當需要時，左旋肉鹼是一種安全的天然物質，有助於細胞產生能量，並幫助身體排除有害廢物。

此外，提前與您的醫生和營養師討論並制定特別的照顧計劃非常重要。這計劃旨在指導您如何在嬰兒生病或食慾不佳時進行照顧，並提供額外的含糖食物，以有效預防代謝危機。

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，請攜帶您所獲得的關於線粒體三功能蛋白缺乏症的任何資訊，包括這份小冊子，到醫院。