



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (二十八)

線粒體三功能蛋白缺乏症 Mitochondrial Trifunctional Protein deficiency (MTPD)

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)



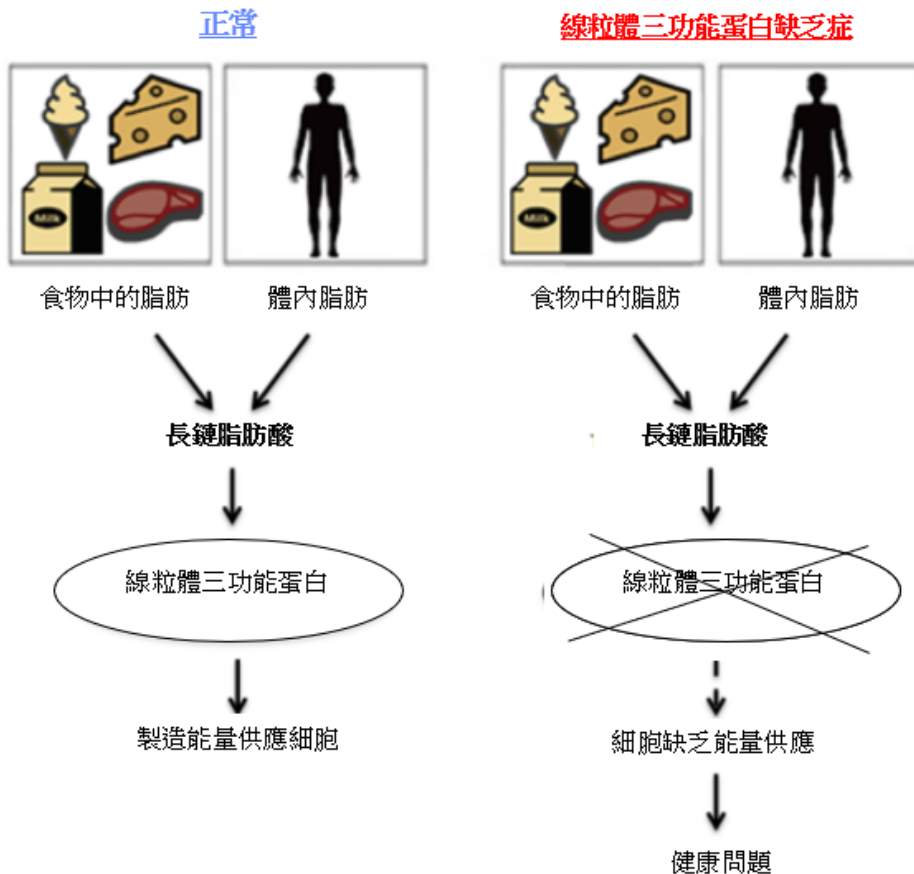
醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

甚麼是線粒體三功能蛋白缺乏症 (MTPD) ?

線粒體三功能蛋白缺乏症 (MTPD) 是一種遺傳性脂肪酸氧化障礙，病因是三種酶——「長鏈烯酰輔酶 A 水合酶」、「長鏈 3-羧酰基輔酶 A 脫氫酶」和「長鏈 3-酮酰基輔酶 A 硫解酶」（統稱為線粒體三功能蛋白，MTP）的數量不足或功能異常。當這些酶缺乏或無法正常運作時，某些被稱為「長鏈脂肪酸」的脂肪無法被有效分解。

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。當長鏈脂肪酸無法被正常代謝時，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。

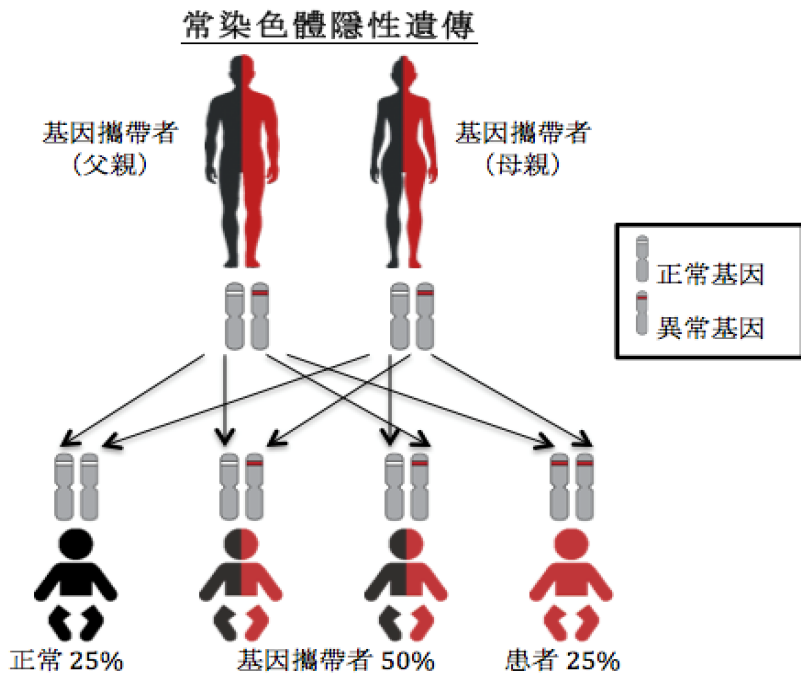
線粒體三功能蛋白缺乏症 Mitochondrial Trifunctional Protein deficiency (MTPD)



線粒體三功能蛋白缺乏症是怎樣遺傳？

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。

線粒體三功能蛋白缺乏症是常染色體隱性遺傳的疾病。只有當嬰兒從父及母同時遺傳到兩個線粒體三功能蛋白的異常基因時，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。



患有線粒體三功能蛋白缺乏症的嬰兒會有甚麼徵狀？

線粒體三功能蛋白缺乏的症狀因人而異，有些嬰兒症狀較輕，有些則較嚴重。重症嬰兒通常在新生兒至嬰兒期出現症狀，並可能發生「代謝危機」。代謝危機是指代謝障礙使嬰兒嚴重發病的時期。輕症或晚發型的嬰兒可能在童年或青春期才出現症狀。

線粒體三功能蛋白缺乏症的可能徵狀

- ✚ 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

治療線粒體三功能蛋白缺乏症有甚麼方法？

代謝病兒科醫生和營養師會合作，為患有線粒體三功能蛋白缺乏症的嬰兒提供專家建議和照顧。必要時，治療需終生進行。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，患有線粒體三功能蛋白缺乏症的嬰兒應定時進食，不能長時間禁食。

治療線粒體三功能蛋白缺乏症的方法通常包括：

- 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。