



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列（三十一）

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 Ornithine Transcarbamylase Deficiency (OTCD)

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

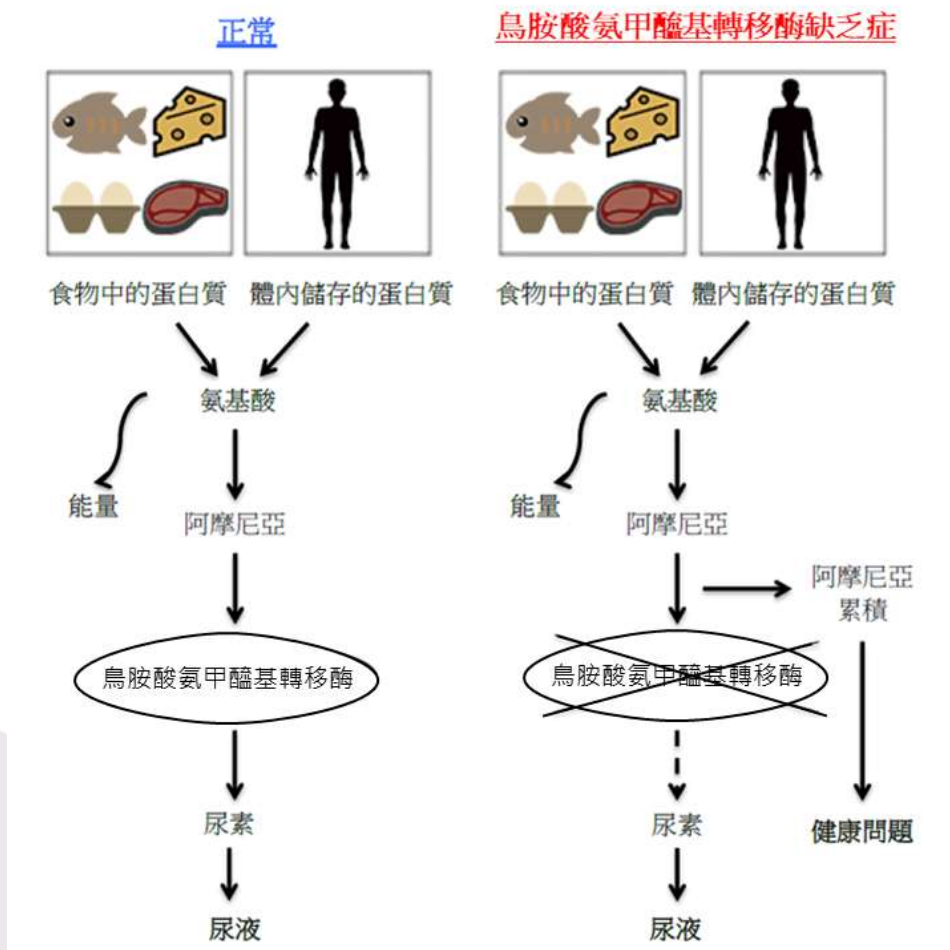
甚麼是鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症？

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症是一種罕見但可治療的氨基酸代謝障礙。患者不能適當地處理構成蛋白質的基本單元——氨基酸。

當我們進食時，身體將食物中的蛋白質分解成氨基酸；在過飢或應激狀態下，我們肌肉中的蛋白質亦會被分解成氨基酸。過量的氨基酸會轉化成阿摩尼亞，可能對腦部造成極大損害。身體有一個「尿素循環」機制，將阿摩尼亞快速轉化成尿素，然後隨尿液排出體外。這個排毒機制由六種特別的酶所組成。

患上鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的嬰兒缺乏了尿素循環中的一種酶，名為「鳥胺酸氨甲醯基轉移酶」，因而令尿素循環不能有效地運作。結果，有害的阿摩尼亞於體內積聚，導致腦部損傷及肝臟疾病等健康問題。

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 Ornithine Transcarbamylase Deficiency (OTCD)



鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症是怎樣遺傳？

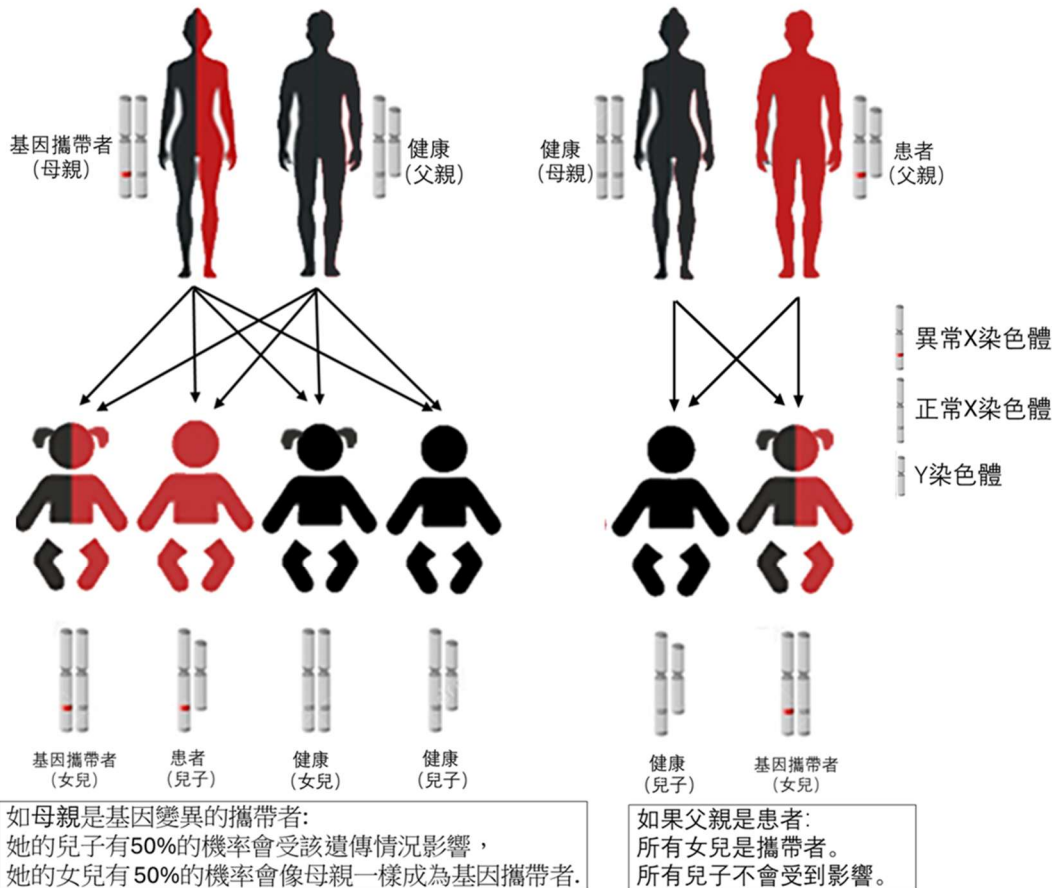
每個人正常有 46 條染色體，排列成 23 對，前 22 對稱為常染色體，最後一對為性染色體，負責決定性別。女性有兩條 X 性染色體，分別遺傳自父母。而男性則有一條遺傳自母親的 X 性染色體和一條遺傳自父親的 Y 性染色體。

胺酸甲醯基轉移酶缺乏症是透過 X 連鎖隱性遺傳。

對於男性患者而言，他會將帶有致病變異的缺陷 X 染色體傳給所有女兒。他的所有女兒都會是該變異基因的攜帶者，可能會出現，亦可能不會出現相關臨床症狀。他的所有兒子都不會受到影響。

對於攜帶變異基因的女性，她的兒子有 50% 的機率會遺傳到變異基因，成為患者。她的女兒有 50% 的機率會像母親一樣成為基因攜帶者，可能會出現，亦可能不會出現相關臨床症狀。

X 連鎖隱性遺傳



鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症有甚麼徵狀？

患有鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的嬰兒在出生時看似健康，但出生後可以因為阿摩尼亞大量積累，而在數天內導致急性代謝危機。

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。當嬰兒長時間沒有進食或當出現感染、發燒或胃部不適時，會容易誘發急性代謝危機，如果沒有及時接受治療，患者可能會惡化至抽搐、昏迷，甚至危及性命。

如能及早得到適當治療，患有鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的嬰兒可以過著健康的生活。

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的徵狀

- ✚ 食慾不振、噁心、嘔吐、生長緩慢
- ✚ 身體冰冷、呼吸困難及呼吸急促
- ✚ 煩躁不安或嗜睡、身體軟弱、肌肉乏力或痙攣、中風、抽搐、昏迷
- ✚ 肝臟腫脹、急性肝衰竭

徵狀因人而異。有些患者徵狀輕微，或沒有徵狀，另一些可能至成年才出現徵狀。有些患者從沒有出現急性代謝危機，但也有機會出現健康問題，例如肝臟衰竭、學習障礙或腦癇症等。

鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症有甚麼治療方法？

患有鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的嬰兒須要接受低蛋白飲食治療及服用瓜氨酸補充劑。重要的是病人需要進食定時，避免過長時間禁食。有些病人同時需要藥物治療。

患有鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的嬰兒於沒有任何徵狀期間亦需定期到代謝科覆診。重要的是需預先與醫生及營養師共同製定一個可行的照顧方案，讓您了解如何照顧生病或食慾不振的嬰兒，以預防代謝危機。

我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？

如果您擔心您的嬰兒生病了，請謹記按照醫生建議，立即將嬰兒送到附近的急症室，以及將您所獲得有關鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症的藥物、特別配方奶粉和任何資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。

二零二六年十月