

# 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

## 新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有先天代謝醣類（半乳糖）異常疾病之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請在簽名前與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

### 有關半乳糖血症之疾病簡介：

您的寶寶接受的新生兒篩檢方法是測定濾紙血片檢體中半乳糖濃度，此濃度為包括半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽的總含量。當濃度高於 8 mg/dL blood 時，需進一步複查。半乳糖濃度若有明顯偏高之現象，應先確定個案是否已有臨床症狀。有症狀者於採集複檢血片檢體後立刻治療，之後再進行確認診斷工作。無症狀者則待確認診斷後再決定是否治療。陽性個案可能因為肝功能不良或肝臟成熟較慢而造成暫時性的半乳糖血濃度上升，或是由於先天代謝瓜胺酸（citrulline）的酵素缺乏而導致第二型瓜胺酸血症（citrullinemia），或是先天代謝半乳糖的酵素缺乏而導致半乳糖血症（galactosemia）。因此需要進一步確認診斷。確認診斷除了小兒專科醫師的臨床評估之外，實驗室的確認方法為分析血液中半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽的濃度，定量半乳糖-1-磷酸尿醣轉移酶的活性，定量半乳糖激酶的活性，及分析血液中相關胺基酸的含量。以台大醫院 93-94 年的經驗來說，進入複檢作業（須採第二次血片）的每百人中，約有 3 人確定為半乳糖血症，進入確認作業（須至醫院做確認診斷）的每 3 人中，只有 1 人確定為半乳糖血症。

半乳糖血症（galactosemia）是一種體染色體隱性遺傳的醣類代謝異常疾病。由於半乳糖（galactose）轉變成葡萄糖（glucose）的代謝途徑發生機障，導致體內半乳糖的堆積。目前已知有三種酵素缺乏會造成此代謝障礙：包括半乳糖激酶（Galactokinase, GALK）、半乳糖-1-磷酸尿甘醣轉移酶（Galactose-1-phosphate uridylyltransferase, GALT or G1PUT）及尿甘二磷酸半乳糖-4-異構酶（UDP galactose-4-epimerase, GALE）。此疾病歐美白人約為十萬分之一，國人的發生率可能更低。典型半乳糖血症患者為半乳糖-1-磷酸尿醣轉移酶（G1PUT）缺乏，在美加地區的患者多屬此型。半乳糖-1-磷酸尿醣轉移酶缺乏的患者，於出生時無異狀，餵乳數天後發生嚴重吐奶、呈昏睡狀，之後會有肝脾腫大、黃疸，嚴重的病例會因血液感染而死亡。症狀較輕而存活的

個案，會有生長發育及智能的障礙、白內障及肝硬化等症狀。半乳糖激酶缺乏型患者多屬於臨床症狀較輕的病例，可能的臨床症狀為白內障。尿甘二磷酸半乳糖-4-異構酶缺乏的個案，一般說來不會出現臨床症狀。近年國外雖有少數患者出現智障後遺症的報告，因此建議該型可能仍應治療。台灣地區患者多為暫時型，至於酵素缺乏的個案，則一半為半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶缺乏，另一半為半乳糖激酶缺乏。

半乳糖血症的治療一般是以不含半乳糖食物進行飲食控制治療，如母乳、牛乳、乳製食品、動物內臟等均應禁食。嬰兒可用豆奶（例如新素美、愛心美、AL 110 等）替代牛、母乳餵食。患者接受飲食控制治療後，需定期監偵生長發育，智力發展，血中半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽(galactose-1-phosphate)之含量，以及監測尿液中 galactitol 含量，以確認飲食控制是否合宜。並定期檢查眼科以偵測並矯正併發症的發生。若能早期發現早期治療，根據國外的文獻報告，對於典型半乳糖血症(GALT 缺乏)患者可預防新生兒期的急性症狀。但是這些患者在成長後仍需注意是否有其他併發症如卵巢功能早期喪失(女性)、語言障礙、運動神經失調及學習方面的問題。