

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。

有關先天代謝異常疾病之疾病簡介：

您的寶寶接受的新生兒篩檢方法是利用「Tandem Mass 串聯質譜儀」分析技術測定濾紙血片檢體中多種胺基酸，有機酸及脂肪酸代謝產物濃度，當某偵測物質濃度高於標準時，需進一步複查。血片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。有症狀者須立即至確認醫院（醫學中心）採集複檢的血片檢體後立刻治療，之後再進行確認診斷工作。沒有任何臨床症狀的個案則可以等待確認診斷之後再決定是否需要治療。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血液濃度上升，或是由於先天代謝的酵素缺乏而導致造成血液濃度上升，因此需要做進一步的確認診斷。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糖，血液酸鹼值，血中氨值，血液中相關胺基酸的含量，尿液中相關代謝產物的含量，必要時可測定表皮細胞中相關酵素活性以確認診斷。

這些先天代謝異常疾病泛指一群遺傳性疾病，由於基因缺陷而造成正常的代謝功能受到阻礙。這類疾病通常在出生後會有一段沒有任何症狀發生的時間，之後會出現急性症狀，如嘔吐、昏迷、肝衰竭或其他症狀。**新生兒時期需注意的症狀包括有嗜睡、昏迷、打嗝、呼吸暫停、抽蓄、角弓反張、呼吸窘迫、低張力、吸吮力變差等。**

治療的原則主要在及時且有效的阻止毒素的繼續產生，即時有效的移除有毒的物質，並以特殊飲食與特殊藥物控制毒性物質的再產生。長期照護的原則與新生兒期的照護類似，需注意避免急性症狀的產生，尤其是某些狀況如嚴重感染、腹瀉會造成嬰兒無法進食時會加重病情，一旦發生這些症狀時，必須立刻治療，並使用飲食治療，嚴格限制攝取如胺基酸或脂肪酸的攝取（這些食物會造成代謝異常），因此需要在醫師或營養師的指示下進行飲食的治療，如使用少量的一般嬰兒奶粉，配合特殊配方的奶粉以補充患者身體所必須的胺基酸，維持患者的正常成長及生理等功能。患者接受飲食治療後，需定期監測生

長發育、智力發展、血中相關胺基酸濃度、尿中相關代謝產物濃度，以確認飲食控制是否合宜。若能早期發現早期治療，可避免兒童造成終身智能或是身體障礙、生長發育遲滯、甚至引發個案死亡等等後遺症的產生。

短鏈脂肪酸代謝異常疾病簡介

C4 (Butyryl/Isobutyryl) carnitines 濃度的持續上升可能代表控制短鏈脂肪酸代謝的基因有異常，這類疾病包括短鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症(SCAD deficiency)，Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency; multiple acyl-CoA dehydrogenase (MAD) deficiency (or Glutaric aciduria type II), ethylmalonic aciduria 等。

(1) 短鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCAD)

短鏈脂肪酸代謝異常的臨床表現多樣化，可包含腦病變及代謝異常，診斷相當不容易。近來一些大規模的篩檢工作指出這種疾病的發生率可能比想像中來的高。懷疑短鏈脂肪酸代謝異常的現象通常是在串聯質譜儀血片檢查中看到C4-carnitine 這一項的濃度有上升的現象。C4-carnitine 濃度上升的原因如果是因為控制短鏈脂肪酸代謝的基因發生異常，則濃度上升的現象會持續產生，如果只是新生兒肝臟不成熟而造成的，在追蹤 C4-carnitine 濃度的值會回到正常範圍。

大部分病人的臨床症狀包括低張力、嘔吐、生長遲緩或發展遲緩、肌肉無力(muscle weakness)等現象。當病人進食狀況不佳時，可能會引起代謝失衡，產生急性的發作如低血糖或酸血症等現象。尿液有機酸檢查可以看到 ethylmalonate 與 methylsuccinate 的產物增加。

確定診斷的方法為檢測患者的皮膚纖維母細胞(fibroblast)中脂肪酸的代謝狀況。治療方面則應避免讓患者處於飢餓狀態，如果發現患者有吃不好的狀況時，建議立即到醫院打點滴，避免患者的急性發作。如果病人的 carnitine 有次發性缺乏的狀況，則建議補充患者的 carnitine。

根據文獻報告，至今已有超過百個案例的患者有 ethylmalonic aciduria 的現象，但只有不到 20 人被確認診斷為 SCAD。

(2) Isobutyryl-CoA 去氫酶缺乏症 (Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)

此病症是因為 isobutyryl-CoA dehydrogenase 缺乏，導致患者無法代謝纈胺酸。至今文獻報告不超過五個案例。在患者的串聯質譜儀血片檢查中可以發現C4-carnitine 這一項的濃度有上升的現象，患者的尿液有機酸檢查可以看到

Isobutyrylglycine 增加，但是沒有看到 ethylmalonate 與 methylsuccinate 的產物增加的現象。

(3) 戊二酸血症第二型 (multiple acyl-CoA dehydrogenation defect)

此病症主要發生的原因是因為多發性醯基輔酶 A 去氫酶缺乏所導致，造成脂肪酸及支鏈氨基酸的代謝出現問題。主要的症狀表現有：新生兒低血糖、酸血症、肌肉無力、肝臟腫大等，另外，患者的腳底會有汗臭味。

飲食控制方面以高碳水化合物、低脂肪、低蛋白為主，並以少量多餐進行，以補充核黃素與肉鹼為治療原則。但此病症的串聯質譜儀檢查中除了 C4-carnitine 這一項濃度有上升的現象外，其他的 acylcarnitines 也會有濃度上升的現象。尿液有機酸檢查可以看到 glutaric acid, lactic, ethylmalonic, butyric, isobutyric, 2-methyl-butyric, isovaleric acids 的產物增加現象。確定診斷的方法是檢測患者的皮膚纖維母細胞(fibroblast)中支鏈氨基酸的代謝狀況。

台大醫院新生兒部