

經由新生兒篩檢對新生兒及其母親進行卡尼丁吸收障礙之診斷

Diagnoses of newborns and mothers with carnitine uptake defects through newborn screening

作者：Lee NC, Tang NL, Chien YH, Chen CA, Lin SJ, Chiu PC, Huang AC, Hwu WL.

卡尼丁(肉鹼)吸收障礙(CUD)是一種因卡尼丁運輸蛋白(OCTN2)的缺乏，造成脂肪酸氧化作用缺損之體染色體隱性遺傳疾病。卡尼丁吸收障礙患者可能出現低酮性低血糖症、肝性腦病變或者心肌病變之情形。串聯質譜儀分析可檢測出患有卡尼丁吸收障礙之新生兒。但是來自母親的游離卡尼丁會經由胎盤的輸送，可能導致提高新生兒游離卡尼丁之程度及篩檢呈現偽陰性反應。

台大醫院新生兒篩檢中心於2001年1月到2009年7月期間篩檢游離卡尼丁偏低之新生兒；確認診斷檢驗包括為嬰孩和他們的母親進行串聯質譜儀分析及基因突變分析。十六位游離卡尼丁持續偏低之新生兒被進行確認檢驗；其中四人被診斷有卡尼丁吸收障礙、六人之母親有卡尼丁吸收障礙；另外六人則是偽陽性。患有卡尼丁吸收障礙的母親生出的新生兒會產生暫時性卡尼丁缺乏。六位患有卡尼丁吸收障礙之母親則給予補充卡尼丁(每天50-100 mg/kg)；其中一位母親被診斷發現有心肌擴張情形，經過治療以後心臟功能則獲得改善。

針對致病SLC22A5基因進行分析，顯示p.S467C是患有卡尼丁吸收障礙之母親最常見的基因突變點；然而p.R254X是患有卡尼丁吸收障礙之新生兒或孩童中最常見的基因突變點。

新生兒篩檢提供了新生兒及其母親卡尼丁吸收障礙之偵測，新生兒之發生率為67,000分之一，而母親之罹病率為33,000分之一。對於母親進行卡尼丁吸收障礙之偵測，可能可以預防她們日後產生心肌擴張之情形。

資料來源：Mol Genet Metab. 2010 May;100(1):46-50.