

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胺基酸（甲硫胺酸）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。

有關先天代謝胺基酸（甲硫胺酸）異常疾病之疾病簡介：

您的寶寶接受的新生兒篩檢方法是測定濾紙血片檢體中甲硫胺酸的含量，當濃度較高時應進一步複查，甲硫胺酸濃度若有持續上升之現象，即應進行確認診斷。陽性個案可能因為肝功能不良而造成暫時性的甲硫胺酸濃度上升，或是由於先天代謝甲硫胺酸的酵素缺乏而導致**高甲硫胺酸血症**（Hypermethioninemia）或**高胱胺酸尿症**（Homocystinuria），因此需要進一步確認診斷。如果您接受的是篩檢方法是利用「Tandem Mass 串聯質譜儀」分析技術測定，是一種全定量法，則甲硫胺酸濃度上升幾乎不會有偽陽性的情形。確認診斷除了小兒專科醫師的臨床評估之外，檢驗室的確認方法為分析血液及尿液中相關胺基酸的含量，必要時可測定表皮細胞中「胱硫醚合成酶」的活性以確認診斷。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 22 人確定為高甲硫胺酸血症，至於進入確認作業（須至醫院做確認診斷）的 6 人中，有 5 人確定為高甲硫胺酸血症。

高胱胺酸尿症（Homocystinuria）是一種體染色體隱性遺傳的胺基酸代謝異常疾病。主要是由於「胱硫醚合成酶」（cystathionine- β -synthase）的功能缺乏，造成高半胱胺酸（homocysteine）合成胱胺酸（cystine；Cys）的過程中發生障礙，在體內堆積甲硫胺酸（methionine；Met）、高胱胺酸（Homocystine；Hcy）、高半胱胺酸及複合雙硫化合物（Mix disulfide）等異常代謝產物。該病在歐美白人的發生率約為二十萬分之一，臺灣地區的發生率更低。患者會由尿液中排出大量的高胱胺酸，如未及早治療，會有智能不足、骨骼畸型、眼球水晶體脫位、心臟血管疾病及血栓等臨床症狀。

有部分的高胱胺酸的患者，在服用高劑量的維生素 B6（VitB6）之後，血中的甲硫胺酸及尿中高胱胺酸會降低。又有研究報告口服甜菜鹼（betain）可將高胱胺酸轉變成甲硫胺酸。如果患者對於維生素 B6 沒有反應，則治療要靠飲食控制，嚴格限制甲硫胺酸的攝取，因此需要在醫師或營養師的指示下，食用少量

一般嬰兒奶粉或一歲以後採低蛋白質飲食，並配合特殊配方奶粉(低甲硫胺酸奶粉)補充身體所必須的胺基酸以維持正常的成長及生理功能。如果患者對於維生素 B6 有反應，治療方式以口服維生素 B6，並合併維生素 B12、葉酸(folic acid)及甜菜鹼之補充。如果治療反應未達預期時，亦需以低甲硫胺酸飲食配合進行飲食控制治療，並補充胱胺酸。

患者接受飲食控制治療後，需定期監偵生長發育，智力發展，血中甲硫胺酸及尿中高胱胺酸濃度，以確認飲食控制是否合宜。並定期檢查眼科和心臟血管，以偵測並矯正併發症的發生。若能早期發現早期治療，則可避免智能不足的併發症。

高甲硫胺酸血症 (Hypermethioninemia) 是一種體染色體顯性或隱性遺傳的胺基酸代謝異常疾病，因為缺乏 methionine adenosyltransferase (MAT) 因而無法代謝甲硫胺酸(methionine)，導致血液中的甲硫胺酸堆積並升高。大部分患者均無明顯臨床症狀；但也有文獻報告少部分的患者被發現有肌肉低張力、心智遲緩及遲發性的神經脫髓鞘(delayed demyelination)等神經學的症狀。此症患者之血中高胱胺酸濃度並無升高，尿中也不會出現高胱胺酸，可藉此與高胱胺酸尿症做區分。目前對於嚴重之患者，仍建議以低甲硫胺酸飲食進行飲食控制治療，以維持血液中的甲硫胺酸在適合的濃度，並定期監偵生長發育，智力發展，血中甲硫胺酸濃度，以了解飲食控制的療效。

以台大醫院新生兒篩檢中心的經驗來看，我們在 12 年間篩檢了 1,701,591 個新生兒，其中確認為高甲硫胺酸血症的患兒共 16 人(發生率為 106,349 分之 1)，高胱胺酸尿症患者有 1 人。經由新生兒篩檢，開始飲食治療的時間平均為 42 天 (23-82 天)，追蹤到 6 歲時，他們的平均智商為 96，語文平均智商為 90，發展平均智商為 98，並沒有發展遲緩的問題。

確診流程

