

目前行政院衛生署國民健康局提供特殊營養食品，可洽診察醫師，或國民健康局補助辦理之罕見疾病個案特殊營養食品暨罕見疾病藥物物流中心。

電話：02-66109696

網址：http://www.rfdlmc.tw/

生命小鬥士

罕見疾病案例

洪小弟弟剛出生時即接受新生兒血液篩檢，經台大醫學院的檢驗初步判斷洪小弟疑似罹患「瓜胺酸血症」，為了更進一步確認病情，洪爸爸與洪媽媽帶著洪小弟前往高雄醫學大學接受更詳細的血液檢查，不過抽血過程的不順利，讓洪媽媽感到很心疼。

現在已就讀幼稚園的洪小弟，目前沒有相關症狀出現，十分健康活潑。不過由於部份「瓜胺酸血症」的患者在幼年時期症狀較不明顯，為了洪小弟的健康，醫師仍建議讓洪小弟持續接受追蹤治療，如果未來有症狀出現，也可以及時掌握狀況，不至於延誤病情。

讓我們幫助你

罕見疾病諮詢單位

衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口

(04) 2255-0177#432

財團法人罕見疾病基金會

(02) 2521-0717

衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

北區

| | |
|-------------|------------------|
| 台北榮民總醫院 | 02-28712121#3292 |
| 台灣大學醫學院附設醫院 | 02-23123456#6708 |
| 馬偕紀念醫院 | 02-25433535#2548 |

中區

| | |
|------------|-------------------|
| 台中榮民總醫院 | 04-23592525#5938 |
| 中國醫藥大學附設醫院 | 04-22052121#2128 |
| 中山醫學大學附設醫院 | 04-24739595#32337 |
| 彰化基督教醫院 | 04-7238595#7244 |

南區

| | |
|----------------|-----------------|
| 成功大學醫學院附設醫院 | 06-2353535#3551 |
| 高雄醫學大學附設中和紀念醫院 | 07-3121101#7801 |

東區

| | |
|----------|-----------------|
| 佛教慈濟綜合醫院 | 03-8561825#3602 |
|----------|-----------------|

其他

| | |
|--------------|-----------------|
| 國防醫學院 | 02-87923311 |
| 台北大學醫學院附設醫院 | 02-27372181 |
| 台北市立聯合醫院婦幼院區 | 02-23899652 |
| 長庚紀念醫院林口分院 | 03-3281200#8916 |
| 高雄榮民總醫院 | 07-3422121 |
| 長庚醫院高雄院區 | 07-7317123 |
| 佛教慈濟綜合醫院台北分院 | 02-66289779 |



行政院衛生署國民健康局

地址：(40873)台中市黎明路二段503號5樓

電話：(04)2255-0177傳真：(04)2254-5234

http://www.bhp.doh.gov.tw/

關懷罕見遺傳疾病系列 59

Citrullinemia

瓜胺酸血症

愛與尊重
讓缺陷的生命，不再遺憾



行政院衛生署國民健康局

上天開了一個玩笑

認識「瓜胺酸血症」

瓜胺酸血症是尿素循環障礙的一種，據推測，發生率大約為1/14,000，但根據台大新生兒篩檢中心的五年經驗，實際發生率為1/54,852。罹病機率並沒有性別的分別。瓜胺酸血症可分為兩型，發病年齡不定，最常見於新生兒時期。不論是瓜胺酸血症第一型或第二型，均屬於體染色體隱性遺傳疾病，父母雙方是無症狀的帶因者，每次生育時，有1/4的機會生下病童，有1/2的機會生下帶原者，有1/4的機會生下正常孩子。瓜胺酸血症的致病基因在第九號染色體長臂上，目前至少發現有20個突變點。

我的寶寶是罕病天使嗎

「瓜胺酸血症」

A. 瓜胺酸血症第一型

該型成因是體內尿素循環中精胺琥珀酸合成的基因突變，使得功能異常，患者無法代謝血氨而導致高血氨症，通常發病的年齡差異極大，到目前為止仍無法預測患者會在何時病發。若患者在新生兒期便發病，會出現餓食不佳、嘔吐、昏睡、焦躁不安和呼吸急促等症狀，他們的病情會急遽變化，並出現更嚴重的神經問題。若沒有接受適當的治療，患者會出現併發症，甚至死亡。若患者在幼兒期才發病，相較於早期發病的病人，症狀通常較輕微，不過診斷時通常已經出現明顯的腦部病變。

B. 瓜胺酸血症第二型

可分為新生兒期發作型和成人期發作型，此型為體內檸檬素蛋白功能缺乏而引起。

A. 新生兒期發作型

在出生後一至五個月之內，患者會發生膽汁鬱積型黃疸，肝臟功能失常，產生多種高胺基酸血症、半乳糖血症與脂肪肝等情形。嚴重的新生兒會導致生長遲緩、貧血或異常出血不止、低血糖、肝腫大或肝衰竭。大多數患者的症狀在一至二歲以後會逐漸緩解，但目前仍未知這些患者是否會演變成成人期發作型，需長期定檢以了解患者的病情變化並及早處理。治療時需補充脂溶性維生素並盡可能地保持高蛋白高脂肪飲食。

b. 成人期發作型

通常出現於20至50歲，患者會因為反覆的高血氨而出現意識不清、行為怪異、記憶喪失或其他的症狀，甚至會抽搐或死亡。患者可能會同時出現有其他肝臟問題。

溫馨關懷 傳遞希望

治療與照護

診斷

不論是那一型患者，當出現症狀時，通常要先測量血中氨濃度，接著再測量血中胺基酸濃度，尤其是瓜胺酸和其他相關胺基酸，並檢查肝功能。最後還可以參考血清胺基酸和尿液有機酸分析結果。對於第一型瓜胺酸血症患者，確認診斷需測量精胺琥珀酸合成酶活性，也可以做肝細胞或皮膚纖維組織母細胞檢查。而對於第二型瓜胺酸血症患者，目前可利用基因檢測來確認診斷，大約有八成患者可以找到突變點。

瓜胺酸血症的治療目標為修正生化失調與保持營養需求，原則以低蛋白飲食、降氨藥與特殊奶粉為主。在高血氨時期，患者必須馬上限制飲食蛋白質，加強非蛋白質的熱量來源，避免代償失調。更嚴重的話，血液透析是另一個快速移除血氨的方法。

A. 低蛋白飲食

患者必須依照年齡與疾病嚴重度來調整蛋白質的攝取量，所以每位患者的蛋白質需求量不盡相同。

| 年齡 | 蛋白質建議攝取量 (克/公斤/天) |
|----------|-------------------|
| 出生後六個月以內 | ≥ 1.5 |
| 學齡前期 | 1.2~1.5 |
| 學齡期 | 1.0 |
| 青春期 | ≤ 0.5 |

B. 降氨藥

瓜胺酸血症患者可藉由藥物來排除廢物氨。

a. 安息香酸鈉鹽

與甘胺酸結合形成馬尿酸後，經尿液排出。靜脈注射建議劑量為250毫克/公斤/天；口服為375毫克/公斤/天，一天服用三至四次，並搭配低蛋白飲食。不過該藥物可能會導致患者有噁心、嘔吐、耳鳴或視覺障礙等副作用。

b. 苯丁酸鈉鹽

在肝臟中會氧化為苯醋酸，和麩胺酸結合後可快速經尿液排出。建議劑量為0.5毫克/公斤/天。

c. 精胺酸

藉精胺酸作用後，可分解為尿素與鳥胺酸。若患者情況穩定，口服建議劑量為400~700毫克/公斤/天；但若處於高血氨的情況，則給予600毫克/公斤/天。

C. 特殊奶粉

患者的預後和年齡及診斷時的病況有關。在新生兒期便發作的患者，通後預後是較差的，大部分的患者有一些明顯的併發症，需要長期與醫師和營養師配合治療，定期生化檢查，記錄身高和體重的發展，以持續掌握患者的情況。