

認識罕見遺傳疾病 系列 ⑱

甲基丙二酸血症

Methylmalonic Acidemia

愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署·罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：

敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

●已罹患罕見疾病者：

正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

●準備孕育下一代的準父母：

•無家族病史者——

配合產前檢查，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

•有家族病史者——

做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳醫學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

兩歲的瀚瀚，白白胖胖，看不出是罹患罕見疾病重症的嬰兒。他在出生兩個月時，因為感冒、肚子脹氣、嘔吐、無法餵乳及排便而住院，經過一個禮拜從腦部、腹部到心臟的檢查、手腳及頭皮都扎滿了針孔，仍然查不出病因，最後歐陽媽媽捨不得孩子再受皮肉之苦，簽了同意書便把孩子接回家照顧。不過，返家



數天之後，瀚瀚出現嗜睡、意識不清、呼吸急促的情況，送台大急診時，他已經嚴重酸中毒，連針扎下去都沒有反應。醫院給瀚瀚打骨髓針做血液透析，緊急全身換血，把他從危急邊緣救回來，並查出他是罹患「甲基丙二酸血症」的罕見疾病。國外檢驗報告也證實，瀚瀚是對維生素B12無反應的嚴重型患者，很難活過一歲。

這突如其來的打擊，讓瀚瀚一家生活起了很大的轉變。在修車廠工作的爸爸一肩挑起一家五口家計，並負責照料瀚瀚的兩位哥哥，媽媽則全天候專心照護瀚瀚，依照醫師的指示，調配特殊配方奶粉的比例，並嚴格控制蛋白質的攝取。儘管如此細心的照料，瀚瀚還是經常酸血症發作，陷入昏迷而送醫急救。每發病一次，瀚瀚的抵抗力就更脆弱。他們自費換住單人病房，免得鄰床病人傳染疾病，讓他病情雪上加霜。

由於成了進出臺大醫院的常客，瀚瀚父母乾脆將甲基丙二酸血症的病因與治療整理成冊，分送給護士醫生們。每當他掛急診時，歐陽媽媽都會在一旁提醒醫師各項急救步驟，甚至連病房中各項設備與操作都一清二楚。因為歐陽媽媽細心地照護，瀚瀚病情控制得宜，可說是嚴重型病患中的奇蹟。

不過，瀚瀚小小的身體，得不時承受急性酸血症發作，長期飲食控制導致營養不足，需以鼻胃管輔助餵食。由於瀚瀚長期服藥，胃壁變薄，在90年6月因為胃出血入院，8月又因腎臟發炎住院。長期施打營養針，還導致瀚瀚的肝膽腫大，身體毒素囤積在肝臟，代償功能愈來愈差。目前治療的轉機，只有進行肝臟移植手術一途。由於爸爸是B型肝炎帶原者而媽媽符合移植條件，現只待健保通過，歐陽媽媽準備與瀚瀚一起進行肝臟移植。

行政院衛生署·罕見疾病基金會 與您一同用心關懷
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

認識罕見遺傳疾病

罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。
別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

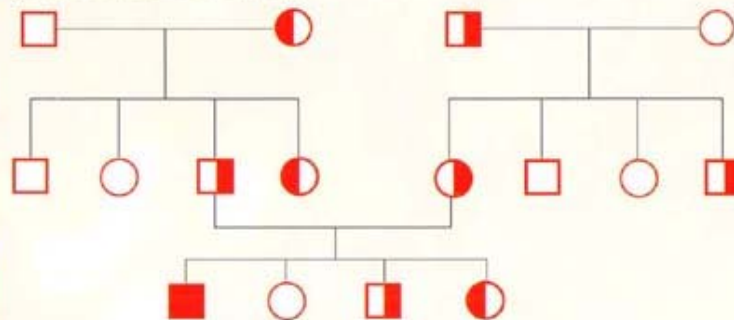
在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。目前，國內由罕見疾病基金會掌握的125種疾病種類，約有三分之一僅一人罹患。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

你的孩子會是下個萬分之一的不幸嗎？

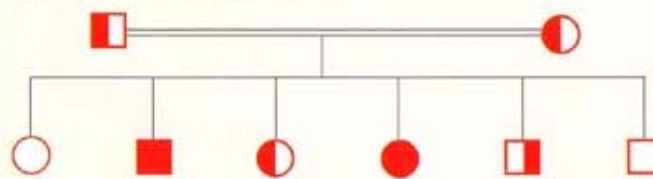
甲基丙二酸血症之遺傳模式

(體染色體隱性遺傳疾病)

(A)典型之隱性遺傳家族譜



(B)非典型之隱性遺傳家族譜



- ● 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）
- ● 男性、女性罹病者
- ○ 男性、女性健康者

甲基丙二酸血症

罕見遺傳疾病(十八)

甲基丙二酸血症是體染色體隱性遺傳的疾病。它是因為甲基丙二酸輔酶A變位酶（methylmalonyl-CoA mutase）功能異常，導致體內甲基丙二酸、丙酸等有機酸蓄積，造成神經系統損害，嚴重時引起酮症酸中毒、低血糖、高血氨、高甘胺酸血症，新生兒、嬰幼兒期死亡率很高。

甲基丙二酸血症根據維生素B12試驗，臨床可分為Vit B12有效型與無效型。前者(Vit B12)有效型是屬於cobalamin代謝異常，多半呈現體重不增加，嘔吐及心智發育遲緩等較輕微的症狀，發病也較晚；而對Vit B12無反應的變位酶缺乏型病患，症狀較嚴重，通常在新生兒期即發病，會有嘔吐、脫水、厭食、呼吸急促等症狀，甚至昏迷、死亡。

對於Vit B12有效型的病患，須給予維生素B12（每日1至2 mg cyanocobalamin或hydroxycobalamin）治療，長期維持劑量為每週肌注1 mg一次或每天口服10-20 mg。在急性期，先給予碳酸鈉及葡萄糖鹽水以校正低血糖。蛋白質攝取量起初不超過0.5 gm/kg，視病況穩定再慢慢增加。另外要補充足夠水分，避免脫水現象，同時調整血氨濃度並矯正電解質不平衡現象。對於Vit B12無效型的重症患者還需給予低蛋白、高熱量飲食控制，使血、尿甲基丙二酸濃度維持在理想範圍。急性酸中毒發作時應以補充液體、避免酸中毒為主，必要時進行腹膜透析或血液透析，同時，應保持高熱量供給，以減少體內蛋白分解。至於長期的營養治療，除供應均衡且足夠的必須營養素之外，每天蛋白質攝取需控制在1-1.5 gm/kg，並以含methionine, threonine, valine, isoleucine此幾種胺基酸之特殊配方奶粉做為飲食治療。

由於甲基丙二酸血症患者的臨床表現個別差異很大，造成診斷困難，目前是以代謝性酸血症、高血氨等病徵來發現個案，另外需進行有機酸分析，例如利用尿液薄色層做定性分析，或進一步以氣相色層分析（gas chromatography）或氣相質譜分析（GC-mass spectrometry）進行確診。此外，近年來也發展新技術，諸如：羊水有機酸測定、胎盤絨毛或羊水細胞的酵素學分析與基因診斷技術等，將可提高產前診斷的準確率。

你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫療諮詢單位

- 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 北區優生保健諮詢中心
台北榮民總醫院 02-2875-7576-124
台大醫院 02-2312-3456-6708
- 中區優生保健諮詢中心
台中榮民總醫院 04-2359-2525-4024
中國醫藥學院附設醫院 04-2205-2121-1561
中山醫學大學附設醫院 04-2473-9595-4806
- 南區優生保健諮詢中心
高雄醫學大學附設中和紀念醫院 07-312-1102-7048
- 東區優生保健諮詢中心
花蓮慈濟醫院 038-563-092-3602
- 馬偕紀念醫院 02-2543-3535-3089
- 國防醫學中心 02-8792-3311-16073
- 台北市立婦幼綜合醫院 02-2396-1647-375
- 長庚醫院林口分院 03-328-1200-8223
- 彰化基督教醫院 04-722-5121-2233
- 成大醫學院附設醫院 06-235-3535-5286
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121-5007
- 高雄長庚醫院 07-731-7123-8715
- 高雄婦幼綜合醫院 07-312-1101-7048



行政院衛生署

地址：台北市愛國東路100號
網址：<http://www.doh.gov.tw>



財團法人罕見疾病基金會

地址：台北市中山北路二段52號10樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>