行政院衛生署國民健康局

半乳糖血症
Galactosemia

張太太最近生下一個寶寶，全家都非常地開心，不過卻接獲醫院通知寶寶在新生兒先天代謝異常疾病篩檢時，懷疑為半乳糖血症患者，需要帶至轉介醫院做進一步確認診斷。

半乳糖血症 Galactosemia

張太太最近生下一個寶寶，全家都非常地開心，不過卻接獲醫院通知寶寶在新生兒先天代謝異常疾病篩檢時，懷疑為半乳糖血症患者，需要帶至轉介醫院做進一步確認診斷。

1.何謂半乳糖血症?

半乳糖血症是因人體攝入的半乳糖無法經由正常途徑轉變為葡萄糖時，導致體內半乳糖及其代謝物濃度不正常升高所致，是一種體染色體隱性遺傳的醣類代謝異常疾病。

目前已知有三種酶缺乏會造成此代謝障礙，分別是：半乳糖激酶(galactokinase)、半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶(galactose-1-phosphate uridyltransferase)及尿甘二磷酸半乳糖-4-異構酶(UDP galactose-4-epimerase)。其中以半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶缺乏（典型的半乳糖血症）最為常見。

2.半乳糖血症會有什麼症狀?

典型的半乳糖血症病童出生時往往沒有任何異狀，但經過幾天後，常在餵奶後發生嚴重吐奶及腹瀉現象，並呈現昏睡狀，之後會有肝脾腫大、黃疸、脫水及體重不增等現象，甚至會因血液感染而死亡。而嚴重的半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶缺乏者在出生第一週會呈現吃的少、體重流失、嘔吐、下痢、昏睡及肌肉張力不足等情形。

症狀較輕而存活的病童，會有生長發育及智能障礙、白內障及肝硬化等症狀。因此，若於出生時未能作正確診斷及治療，肝和腦的破壞會加重，而且無法回復。

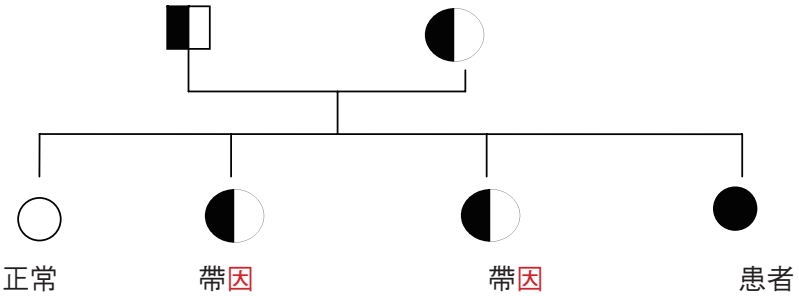
此外，半乳糖激酶缺乏型患者大多沒有臨床上的症狀，但若不治療，則此型患者眼睛會逐漸形成白內障。

3.半乳糖血症的發生率為何?

歐美白人發生率約為十萬分之一，國人約100萬個寶寶就會有一個典型的半乳糖血症。

4.半乳糖血症會遺傳嗎?

半乳糖血症為一種體染色體隱性遺傳的醣代謝異常疾病，病患必須同時帶有兩個缺陷基因(由父母各得一個)才會發病。因而如果父母雙方皆為帶因者，每一胎出生為半乳糖血症患者的機率為四分之一，且無性別之分，並有可能會再繼續遺傳給下一代。



5.新生兒篩檢通知異常(疑陽性)之處理?

新生兒篩檢方法是測定濾紙血片檢體中半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽的總含量，當濃度高於正常值時，將接獲通知請儘速配合醫療人員指示回診，如嬰兒有特殊症狀產生立即與新生兒篩檢中心或當地所屬轉介醫院聯絡，尋求正確醫療支援。

6.如何確認診斷是否患有半乳糖血症?

確認方法包括分析血液中半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽的濃度及定量半乳糖激酶或半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶的活性。

另外，在半乳糖激酶缺乏型之患者可見其血中半乳糖濃度上升，但是半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶濃度則不會上升，依此可和半乳糖-1-磷酸尿甘醯轉移酶缺乏之患者作區分。

7.如何治療半乳糖血症?

(1) 控制飲食：

a.半乳糖主要來自奶類及乳製品，而半乳糖血症的治療一般是以不含半乳糖的食物進行飲食控制治療，因此如母乳、牛乳、乳製品及動物內臟等均應禁食。

b.嬰兒改餵食特殊配方奶粉(可用豆奶或無乳糖奶粉來替代牛、母乳餵食)。

c.父母在準備餐點時應避免使用可能含有半乳糖及乳糖的食材，例如罐頭食品、食品加工半成品等，除非產品明白標示不含半乳糖及乳糖，否則一律以天然食材製備飲食為宜。

d.注意來自奶粉、乳類固化物、水解乳漿（提供香郁氣味之添加物）、藥片形式的藥物、牙膏、麵包塗醬等等，含有半乳糖及乳糖的潛在來源。

e.除非市面上的乳酪有證明是經過微生物充分發酵後製成，且不含半乳糖，否則亦應避免食用。

f.富含raffinose（棉子糖）及stachyose（菜豆糖）的蔬菜，如豌豆、扁豆等，應避免讓半乳糖血症患者食用。

g.由於奶類富含鈣質，因此，對於無法食用乳製品的此症患者應注意鈣質的補充，但須避免使用乳鈣質；也須注意維生素B2及維他命D的補充。

h.對於懷孕中的半乳糖血症患者，也應避免攝取含有半乳糖及乳糖的相關飲食。

(2) 定期監控血中半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽之含量，並應定期會診眼科。

(3) 對曾經生產過此種病嬰的孕婦，在懷孕期間亦應避免攝取含有乳製品或含有乳糖的食物，以免傷害到患有此病的胎兒。

8.半乳糖血症的預後如何?

(1) 如在新生兒時期及早發現，並避免攝取半乳糖，可使黃疸現象立即消除，並使肝功能及腎功能恢復正常，因而預防嚴重的肝硬化、智力障礙及白內障，且利用良好的飲食控制治療效果相當良好。

(2) 但有文獻報告指出單靠飲食限制半乳糖攝取的治療法，對於典型半乳糖血症缺乏患者雖可預防新生兒期的急性症狀，卻在成長後約有一半的患者會有卵巢功能早期喪失（女性）、語言障礙、運動神經失調及學習方面的問題。

罕見疾病個案特殊營養食品暨
罕見疾病藥物物流中心

為加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，行政院衛生署國民健康局自89年8月9日正式實施「罕見疾病防治及藥物法」，並設置「罕見疾病個案特殊營養食品暨罕見疾病藥物物流中心」，負責儲備與全額補助供應罕病患者需用之特殊營養食品。

物流中心業務範圍主要分為特殊營養食品、罕見藥物申請、訂購、配送等等事宜以及日常行政事務，共提供29種特殊營養食品，以及10種罕見藥品，供應台灣地區各醫院通報之罕見疾病病患使用。

罕見疾病物流中心專線：(02)6610-9696，網址：http://rdfdlmc.tw，網站上詳細介紹物流中心的作業內容與特殊營養品、藥品簡介，當然也有疾病衛教資料、物流中心舉辦之各項活動預告、成果發表、病友討論區與社會資源連結，請各位病友可以多加利用並提供意見作為改進依據，物流中心誠摯為您服務。

由於物流中心所提供之各項特殊營養品與藥品皆為行政院衛生署國民健康局全額補助，為了避免造成國家資源浪費，物流中心提醒您遵守以下事項：

病患的義務

1.遵照醫師及營養師指示定時食用特殊營養品，避免囤積。

2.如果真有存貨過多的情形，在有效期限六個月以上可以退回物流中心，並請退回時注意產品之外包裝避免破損，物流中心可以請廠商先轉送其他有較多需求之病患使用。

3.定期回診檢查，若有超過半年以上未回診以及特殊營養食品不固定領取的病患，物流中心將協同治療單位人員與當地公衛護士進行家庭訪視。

疾病小叮嚀

目前台灣新生兒篩檢已將此疾病列為篩檢項目之一，因而如果篩檢結果疑似為半乳糖血症寶寶，也能給予即時確診與治療。只要配合醫師與營養師指示，進行終生飲食控制、食用不含乳糖的奶粉並定期回診追蹤，半乳糖血症患者也能健康、快樂的成長。

特殊奶粉為行政院衛生署國民健康局全額提供經費補助，每一罐奶粉皆由國外專案進口，彌足珍貴，因此為了您寶寶的健康以及善用國家資源，請珍惜使用，避免囤積，如有剩餘，請盡速連絡罕見疾病物流中心調整特殊奶粉申請量。

罕見疾病諮詢窗口

衛生署罕見疾病諮詢單一窗口	04-22550177
北區遺傳諮詢中心	
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 or #2548
台灣大學醫學附設醫院	02-23123456 #6708
台北榮民總醫院	02-28712121 #3467
財團法人長庚紀念醫院 - 林口分院	03-3281200 #8544
中區遺傳諮詢中心	
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #32337
彰化基督教醫院	04-7238595 #7244
台中榮民總醫院	04-23592525 #5938
	04-23509616
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2128
南區遺傳諮詢中心	
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	07-3121102 #7801
	07-3114995
東區遺傳諮詢中心	
慈濟綜合醫院	03-8563092

校稿醫師：

台北榮民總醫院兒童醫學部遺傳內分泌暨新陳代謝科主治醫師：黃正宏醫師

台北馬偕紀念醫院兒童急救加護醫學科主治醫師：林翔宇醫師

罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物物流中心
112臺北市石牌路二段201號中正9樓612室
TEL：（02）66109696　網址：http://rdfdlmc.tw

行政院衛生署國民健康局