

## 生命小鬥士

### 罕見疾病案例

聖勛在一歲多的時候，因輪狀性病毒住院檢查，發現肝功能指數過高，醫師建議嚴媽媽替聖勛做一個詳細檢查，嚴媽媽抱著及早發現及早治療的心情，終於在榮總驗出聖勛疑似罹患MCAD「中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症」。之後又經高雄醫學大學附設醫院的趙美琴醫師檢查，證實了聖勛的病情。

因為中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症的關係，所以聖勛只要一生病，肝指數就很容易飆高，每每經常需要住院，醫師交代只要有嘔吐現象，就必須趕快就醫治療，以免昏迷導致更嚴重的狀況。

在嚴媽媽的細心照料下，聖勛的成長過程算是相當平穩，樂觀的嚴媽媽，一直用很正面的心態看待聖勛的病，她總是說，聖勛已經很幸運了，因為他沒有顏面外觀上的缺陷，可以正常的跟一般小朋友相處，雖然長的比別人瘦小，但是活動力十足，而且有一張帥氣的臉龐，只要多注意他的生理狀況，聖勛就可以正常的生活，未來等聖勛長大了，嚴媽媽也會以同樣正面樂觀的態度，告訴聖勛他的身體狀態和別人不一樣，但是自己要勇敢的面對未來，並學會照顧自己，對抗病魔。

現在嚴媽媽只要有空，就會帶著聖勛與罕見疾病基金會一同出遊，帶他認識同為罹患罕見疾病的病友，並在過程中學習幫助他人，以及用正確的心態看待他們的與眾不同。她總是帶著感恩的心情，也不怨天尤人，嚴媽媽說這是上天跟她開的一個玩笑，既然已經生了，就是要好好照顧他，因為樂觀面對聖勛的病情，因此讓嚴媽媽更加知足而快樂！

## 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



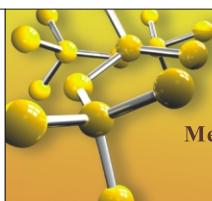
#### 行政院衛生署國民健康局

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 58

Medium-chain acyl-coenzyme dehydrogenase A deficiency (MCAD)

## 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症



愛與尊重  
譜缺陷的生命，不再遺憾



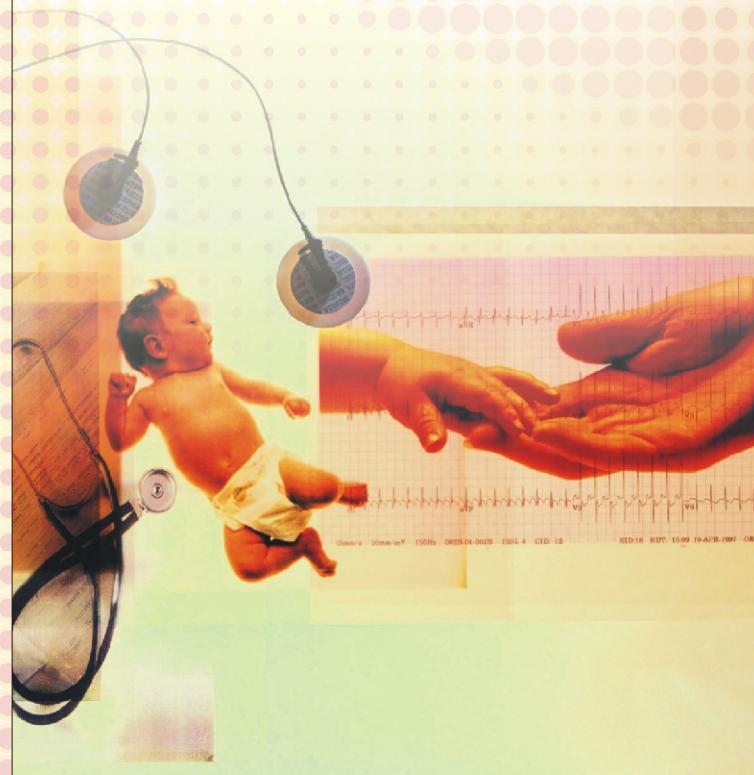
行政院衛生署國民健康局

## 上天開了一個玩笑

### 認識「中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症」

中鏈脂肪酸是指6-12個碳度的脂肪酸，其代謝為能量的過程中，需中鏈醯輔A的協助。若缺乏時，便形成中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症。

中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症是一種罕見的體隱性遺傳疾病，當父母同時為帶因者，其後代有25%的機會為患者，50%為帶因者，25%為正常。患者以北歐系白人為多。



## 我的寶寶是罕病天使嗎

### 「中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症」

患者平時並沒有症狀，不過因為MCAD的病童在體內消耗完葡萄糖後無法正常地分解脂肪以作為身體所需的能量，所以當飢餓時，臨床上他們可能會出現以下症狀：

- 1.嘔吐。
- 2.腹瀉。
- 3.精神萎靡、容易入睡但不易清醒。
- 4.呼吸困難。
- 5.代謝性酸中毒、低血糖
- 6.更嚴重者，甚至會發生呼吸、心跳停止或癲癇等情況。

這些症狀通常在嬰兒期便開始出現，某些患者在出生時沒有明顯的症狀，不過當餵食情形不佳時，低血糖、痙攣、腦部傷害和心搏停止接著會很快地發生。大約25%患者可能在首次症狀出現時便死亡。據統計，MCADD是嬰兒猝死症候群的原因之一。當年齡超過兩歲時，機率會增加至50%。患者若沒有接受治療，會出現智能障礙或死亡，因此早期偵測便顯得相當重要。

依行政院衛生署國民健康局所訂的篩檢作業原則，國內目前主要檢測出生後二至五天內新生兒濾紙血片中辛醯肉鹼 (Octanoylcarnitine : C8)、己醯肉鹼 (Hexanoylcarnitine : C6)、癸醯肉鹼 (Decanoylcarnitine : C10)的含量，與C8/C10比例。若C6>0.5 μM 或 C8>0.55 μM 或 C10>0.5 μM，且C8/C10>3.5則列為陽性個案，需轉介至醫院確診。確診方法乃利用MS/MS分析血液中C6、C8、C10、C10:1肉鹼的含量，並利用GC/MS檢測尿液中相關代謝有機酸 (包括Hexanoylglycine及Suberylglycine)含量，最後測定皮膚纖維母細胞或白血球MCAD活性。

## 溫馨關懷 傳遞希望

### 治療與照護

避免飢餓是患者最需要注意的事情，平時應準備患者可接受且快速食用的餐點備用。當患者無法攝食時，靜脈注射葡萄糖是可行的方法。當患者在急性期，主要處理的目標是治療低血糖。而長期治療則主要在就寢前提供碳水化合物點心，建議剛學會走路的孩童可接受2g/kg的生玉米粉當作碳水化合物的來源，低脂飲食應是有益的，如來自脂肪的總能量<30%。以及積極治療感染或腸胃炎等突發狀況。值得注意的是，玉米粉不是自行將玉米磨粉即可，而是做麵包用的生玉米粉，白色的，有許多不同的廠牌，在許多商店都能夠買到。

患者應避免攝取長鏈或中鏈脂肪酸。到目前為止，患者是否應補充肉鹼 (carnitine)仍衆說紛紛。有些學者建議口服肉鹼 (每日100毫克)來校正肉鹼缺乏的情形，也可以增加有毒中間產物的排出。不過另有些學者則認為補充肉鹼反而會增加產物代謝的堆積。脂肪酸代謝異常是否需使用肉鹼，醫師通常會依照患者的串聯質譜儀結果來決定，如果患者有次發性肉鹼缺乏且長鏈脂肪酸沒有明顯堆積，有些醫師會考慮使用。有些醫師不建議使用的理由乃基於避免有害的某些長鏈脂肪酸在細胞內增加，會造成細胞的毒性，建議患者與醫師詳細討論是否要使用。而副作用方面，主要以腸胃系統的症狀為主，包括腹瀉、噁心或嘔吐等。

患者若能夠及早診斷與治療，是可以健康地存活下來。不過發展遲緩、行為問題和其它慢性中樞神經系統的障礙在開始發病時，是常見的。假如這樣的傷害沒有發生，通常最終的預後是不錯的。