

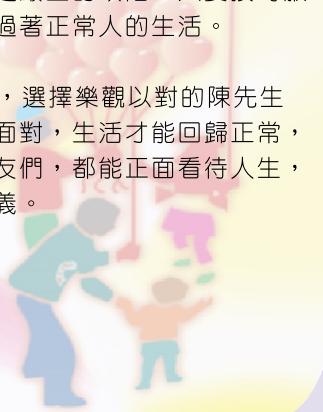
生命小鬥士

罕見疾病案例

陳先生原本強體壯，學生時代還曾是學校田徑隊的選手，體格非常好，前兩年在部隊當兵期間，只要操練久一點，便開始有呼吸困難的現象，走路都會頭暈眼花，下部隊後情況更糟，好幾次覺得吸不到空氣，呼吸急促，吃不下飯，甚至不知不覺昏倒，在住院檢查中，體重由70公斤掉到62公斤，並出現想吐、沒胃口、胸口悶及幻聽的現象，視力模糊、記憶力減退。經由血液、骨髓液檢查、腦斷層掃描後，高雄醫學大學趙美琴醫師診斷為「脂肪酸氧化作用缺陷症」。

對於自己罹患罕見的「脂肪酸氧化作用缺陷症」，陳先生坦言一開始很難接受，家人也覺得不可思議，甚至誤會他頭暈眼花，無法負重的情形，是在替不想工作找藉口，家人的不理解，讓陳先生覺得很受傷。在經過調理及服用藥物之後，陳先生身體不適的情況已經控制，體重也回復到當初的最佳狀態，雖然知道這種疾病會伴隨自己一輩子，但陳先生現在已不會怨天尤人，因為他覺得自己已經非常幸運，沒有外觀上或更嚴重的缺陷，只要按時服用藥物，依然可以過著正常人的生活。

對於罕見疾病，選擇樂觀以對的陳先生說，只有自己勇敢面對，生活才能回歸正常，他也期許自己與病友們，都能正面看待人生，讓自己活的更有意義。



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	03-8563092#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

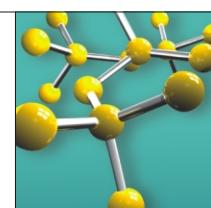
電話：(04)2255-0177傳真：(04)2254-5234

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

關懷罕見遺傳疾病系列 63

Fatty acid oxidation defect

脂肪酸氧化作用 缺陷症



行政院衛生署國民健康局

上天開了一個玩笑

認識「脂肪酸氧化作用缺陷症」

脂肪酸的氧化過程可區分為肉鹼循環、 β -氧化反應、電子傳遞與酮體合成。脂肪酸由很長的碳鏈所組成，氧化時以二個碳為單位逐漸縮短，每次都需要四個步驟，但不同長度的脂肪酸代謝時，會需要不同的酵素參與。

肉鹼負責將脂肪酸送入粒線體進行氧化，首先在腸胃道被吸收並運送進入細胞，接著與脂肪酸結合，肉鹼-脂肪酸進入粒線體，然後再與脂肪酸分離，最後脂肪酸進行氧化反應。

由於在脂肪酸代謝的過程中，有太多的酵素參與作用，因此當其中某個酵素發生異常時，便使得整個氧化過程受到影響並致病。目前在台灣，脂肪酸氧化異常個案仍屬於零星的報告，雖然串聯質譜儀新生兒篩檢已進行五年多，但病例並沒有顯著增加，所以各種異常在台灣的發生率應極低，不超過1/50,000。

我的寶寶是罕病天使嗎

「脂肪酸氧化作用缺陷症」之種類

(1)肉鹼吸收障礙

肉鹼吸收障礙主要的影響是肉鹼在胞膜穿透及運送，臨床上可見患者在血漿、肌肉及心臟的肉鹼濃度很低，使得脂肪酸進入粒線體及後的氧化反應受阻，造成能量缺乏。患者在2歲前，若遭遇生理壓力(如飢餓或感染)，會表現低血糖及低酮體，有時還會昏迷或死亡。在2歲後，則主要表現在心臟及肌肉，出現漸進性肌肉無力與心臟衰竭，在超音波檢查時可發現有心室肥厚與收縮不佳的情形，最後會死亡。若沒有治療最後會死亡。

(2)肉鹼結合酵素-1缺乏症

肉鹼結合酵素-1缺乏症通常在嬰兒期後期發病，如感染後飢餓引起低酮體性低血糖，造成抽筋、昏迷、肝腫大或肝功能異常。在肝臟及肌肉切片時會發現有脂肪堆積，但患者並沒有肌肉病變。某些病人有腎小管酸血症。大多數病人可存活且隨著年紀增加，發病頻率會減少，或許和患者知道如何避免飢餓有關。

(3)肉鹼結合酵素-2缺乏症

肉鹼結合酵素-2缺乏症有兩種臨床表現，典型患者通常為成人，首次發病年齡15至30歲，在運動後出現肌肉疼痛、無力與肌球蛋白尿。嬰兒型患者較少見，可能是致命的，症狀有低酮體性低血糖，抽筋、昏迷、肝腫大與心肥大。

(4)肉鹼穿透障礙

患者可能在出生後極短的時間內便發病。典型的症狀與其他脂肪酸氧化異常相同，都是在飢餓後引起低酮體性低血糖。心臟與肌肉病變是一項特點。

(5)非常長鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

長鏈脂肪酸多存在於日常攝取的食物。非常長鏈脂肪酸去氫酶缺乏症經常是很嚴重的，症狀有慢性的心肌病變、肌肉無力、饑餓後引起的低酮體性低血糖與昏迷。有一些患者在新生兒時期便發病，呈現昏迷及死亡，和肉鹼穿透障礙或嚴重的肉鹼結合酵素-2缺乏症相當類似；不過非常長鏈脂肪酸去氫酶缺乏症也可能較輕微，臨床表現與中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症類似。

(6)三功能蛋白酶缺乏症

三功能蛋白酶缺乏症患者通常在嬰兒期的後半期以低酮體性低血糖為主要表現，尤其在飢餓時，可說是嬰兒猝死症的常見原因之一。肝腫大也是特點之一，病人在新生兒期可能出現黃疸或類似肝炎的症狀。肌肉無力與肌肉酵素增加亦可見，年齡較大的病人可能在運動後引起疼痛或肌肉溶解。

(7)中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

患者平時並沒有症狀，不過當飢餓時，人體開始用脂肪來產生能量，會導致患者產生許多致命的症狀，如代謝性酸中毒、低血糖、無力和昏迷，甚至死亡。這些症狀通常在嬰幼兒期便開始出現，某些患者在出生時卻沒有明顯的症狀，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。

(8)短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

短鏈脂肪酸氧化異常的臨床表現非常多樣，大多數患者在嬰兒期便發病，包括生長不佳、張力不足或代謝性酸中毒與發展遲緩。短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症病人主要以神經肌肉障礙為表現，而較少出現低血糖。

溫馨關懷 傳遞希望

治療與照護

脂肪酸氧化異常的治療主要靠肉鹼。例如，肉鹼可以有效地控制原發性肉鹼缺乏症患者的病情，使他們能過著正常生活；不過，肉鹼對其他脂肪酸氧化異常患者則效果不定，有時甚至會產生壞處。

中鏈脂肪酸對長鏈脂肪酸氧化異常患者可能有效，但是對中或短鏈脂肪酸氧化異常會造成很大的毒性，因此使用上必須非常謹慎。通常，在診斷尚不明朗時，最安全的方法是能量供給和避免飢餓，只要患者身體有足夠的能量，便可以不刺激脂肪酸氧化。