

生命小鬥士

罕見疾病案例

冠中出生在高雄醫學大學，剛出生時重達五公斤，是一個胖小子，媽媽一度難產，在他出生兩個禮拜時發現他有血糖過低的情況，經過檢查後證實冠中是罹患了持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症。

因為服用藥物，冠中的皮膚變的粗糙過敏，而且會因為急速的血糖降低而昏迷，因此必須隨身攜帶可以快速吸收的葡萄糖，隨時幫他補充糖分。說起冠中的可愛，奶奶開心的說，當初擔心病情會影響到腦部發育，而發生學習遲緩的現象，不過冠中今年已經三歲了，因為發現的早，控制得當，現在的冠中不但學習能力強，學起爺爺扮豬的模樣，更是維妙維肖，逗的一家人哈哈大笑。

面對冠中的罕見疾病，侯媽媽從一開始的無法接受、自責，樂觀的奶奶一路相陪，現在侯媽媽心情也找到出口與依靠，她說孩子罹患這樣的疾病，家人的支持與陪伴真的很重要，現在看見冠中健康的模樣，媽媽與奶奶也對未來充滿希望，只要控制得宜，冠中就與一般正常孩子無異，而且愛吃糖的他，有了更多吃糖的理由。

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 62

Persistent Hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy, PHHI

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症

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「持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症」

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症是一種葡萄糖代謝異常疾病，患者因胰島素分泌過多而導致低血糖，發生率大約為1/50,000，不過在某些近親通婚常見的地區，發生率可能提高為1/25,000。持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症是導致新生兒低血糖最常見的原因之一。依組織病理學差異，可分為兩型，第一型為局部型：主要因胰島細胞腺瘤增生，造成細胞異常分泌胰島素。第二型為瀰散型：胰臟蘭氏小島內所有的細胞功能異常，並過度分泌胰島素。不論哪一型患者，45%以上患者的體重超過標準生長曲線第90個百分位。約95%的患者屬偶發性，少數為家族型個案，遺傳模式可能為體染色體隱性或顯性。目前已知與持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症有關的基因為第11號染色體SUR1基因及Kir6.2基因組合的基因突變。

我的寶寶是罕病天使嗎

「持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症」

- 1.大部分PHHI的病童在出生後不久就會出現低血糖的症狀，例如飢餓、精神不佳、停止呼吸、癲癇等。
- 2.年紀較大的病童除了會出現1.所描述的症狀之外，還會有大量出汗、精神混亂或不正常的情緒、行為改變。
- 3.上述症狀可能會在病童飢餓時加劇、吃飽後緩解。

臨床診斷包括飯後低血糖、發生低血糖時，血液及尿液的酮體不會升高，但胰島素偏高、胰島素與血糖的比值可能高達0.4~2.7(正常值應該小於0.3)、需靜脈注射大量葡萄糖才能維持正常血糖值。其他還包括可利用超音波、電腦斷層或核磁共振的方式，檢查局部型患者胰島細胞腺瘤的大小，但若腺瘤過小則不易檢查出來。瀰散型患者則無法透過這些檢查而得到診斷。而家族型患者，可抽血檢測是否帶缺陷基因。

體隱性遺傳PHHI的臨床表現與體顯性遺傳的臨床表現不同，主要在發病年齡較早、出生體重較重與對飲食及Diazoxide此藥物的反應較差。

溫馨關懷 傳遞希望

治療與照護

A.藥物治療

患者接受藥物治療的目標是為了維持正常的血糖值，避免因長期低血糖而導致智能發展遲緩或抽搐等神經症狀。當患者有低血糖時，需立刻靜脈注射葡萄糖或升糖素以提高血糖值，另外也可以使用Diazoxide或Chlorothiazide等藥物抑制胰島素分泌。高胰島素-高血氨症患者對Diazoxide的反應非常好，若能及時診斷，通常預後良好。

B.手術治療

當藥物治療無效，胰臟切除手術是另一種可選擇的方式。不過在治療後，局部型患者通常不見有嚴重的低血糖，但某些瀰散型患者有持續性低血糖、第一型糖尿病或高血糖，需特別留意。

通常，患者在日常生活中需預防低血糖發生，以少量多餐的方式增加進食頻率，並選擇高碳水化合物高蛋白飲食，也可以食用生玉米粉，以維持正常血糖值。更應該了解並留意低血糖症狀，隨身攜帶糖果等高糖份食物。若突然出現飢餓、頭暈、抽搐或昏迷等情況，需立即檢測血糖，並補充糖份。

