

Glutaric Aciduria Type I

# 戊二酸尿症第一型

## Glutaric Aciduria Type I



陳太太最近生下一名寶寶，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，懷疑為戊二酸尿症患者，需要帶至轉介醫院做進一步確認診斷。



## 戊二酸尿症第一型 Glutaric Aciduria Type I

陳太太最近生下一名寶寶，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，懷疑為戊二酸尿症患者，需要帶至轉介醫院做進一步確認診斷。



### 1. 何謂戊二酸尿症第一型？

第一型戊二酸尿症是一種胺基酸代謝異常的罕見疾病，屬於體染色體隱性遺傳疾病。父母親雙方各帶有一缺陷基因，不分性別，每一胎皆有1/4機率會遺傳到此病。

主要是因為戊二基輔酶A去氫酶(glutaryl-CoA dehydrogenase)這個在分解離胺酸(lysine)與色胺酸(tryptophan)代謝途徑中的酵素有缺陷所致，有毒的代謝中間產物，如戊二酸等會過量堆積於血液與組織中並排泄到尿液，造成漸進的神經症狀及急性的代謝異常。



# 戊二酸尿症第一型 Glutaric Aciduria Type I

## 2. 戊二酸尿症第一型之症狀？

一般而言，患者在兩歲之前可能無異狀（或無症狀的巨腦），而在嬰兒期的晚期呈現出症狀，包括神經症狀如運動困難、漸進式的手足舞蹈症、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張（四肢向外翻轉，身體呈弓狀）等，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。

在第一次急性病發期間，一般會被認為癲癇，腦炎或者是雷式症候群，患者可能遭受嚴重腦部損害卻被誤認為腦性麻痺，在首次顯現疾病的症狀以後，可能會不醒人事或昏睡好幾個小時。急性代謝上的症狀包括焦躁不安、失去食慾，嗜睡和張力低，然而在身體不適後，大腦可能很快地開始受到傷害。

腦部中毒會先於血液中化學物質異常，一般像血糖過低，中度到重度的酸中毒以及高血氨，這些代謝機能嚴重失常的徵兆會在病發的晚期才出現，此時應該視作非常緊急的狀況。

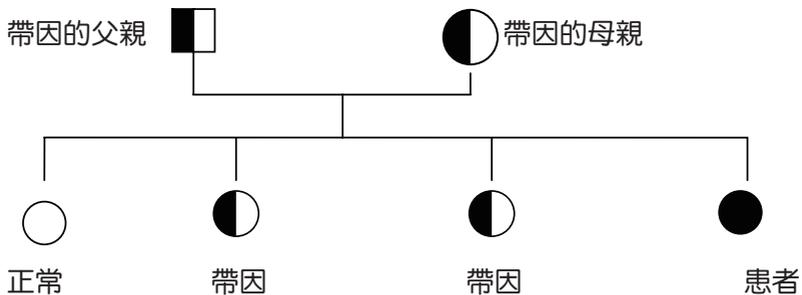
## 3. 戊二酸尿症第一型發生率為何？

目前國內發生率仍在評估中，全世界約有超過300個病例被報導，而男性女性發生率一樣，在瑞典與美國賓夕法尼亞州的孟諾教派之教徒(Pennsylvania Amish)則有較高的發生率。



## 4. 戊二酸尿症第一型會遺傳嗎？

戊二酸尿症為一種體染色體隱性遺傳的胺基酸代謝異常疾病，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，每一胎出生為戊二酸尿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戊二醯肉鹼 (Glutaryl carnitine ; C5DC) 的含量，當血片含量高於正常值，接獲通知後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。



# 戊二酸尿症第一型 Glutaric Aciduria Type I

## 6.如何確認診斷戊二酸尿症第一型?

可以用串連質譜儀或氣體色層分析檢測患者尿液或血液中有有機酸的含量，一般而言，患者尿液中的戊二酸排量比一般人高(gm/day)，而3羥基戊二酸(3-hydroxyglutaric acid)也會升高。血液中戊二酸也會升高，尤其是攝取大量的離胺酸之後。在急性發作的時候，可能有低血糖、高血氨、血液中轉氨酶升高以及代謝性酸中毒，然而血液中的胺基酸通常是正常的。要準確的診斷仍以進行白血球或皮膚纖維母細胞的培養，檢測其戊二基輔酶A去氫酶(glutaryl-CoA dehydrogenase)活性為主。

## 7.如何治療戊二酸尿症第一型?

第一型戊二酸尿症目前仍無法治癒，治療以避免急性發作與症狀控制為主。

### (1)長期飲食控制

患者需要限制離胺酸和色胺酸的攝取，才不會導致毒性中間產物過量的累積，雖然飲食限制是重要的，還是要注意維持足夠的能量與蛋白質攝取，過度的限制可能會造成生長遲滯，請與營養師密切聯絡。目前已有第一型戊二酸尿症專用的特殊奶粉。

### (2)核黃素(riboflavin)與肉鹼(carnitine)補充

每天補充核黃素(維生素B2)約200-300mg，可以提昇缺陷酵素作用的效率。而每天補充肉鹼50-100mg，可以加速戊二酸與肉鹼的結合加速戊二酸代謝，降低毒性物質的累積。



### (3) 急性發作時的處理

急性的發作可能導致死亡，因此適當給予處理很重要。要適時補充水分、電解質及養分，改善脫水與代謝性酸中毒的現象，若血氨升高，要即刻降低血氨。

此種疾病若能早期診斷即可給予正確治療，以預防神經上的症狀，如果沒有及早治療，會逐漸導致運動失能，智力也可能受到影響，如果傷害造成即無法恢復。



# 戊二酸尿症第一型 Glutaric Aciduria Type I

## 罕見疾病特殊營養食品暨 緊急需用藥物物流中心

為加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用之藥物及維持生命所需之特殊營養食品，我國於89年公布實施「罕見疾病防治及藥物法」，並自94年起，設置「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」（以下簡稱：物流中心），統籌辦理全國罕見疾病病人需用營養品及藥品之採購、儲備及供應等事務。

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，供應台灣地區各醫院通報之罕見疾病病患使用。

罕見疾病物流中心服務專線：（04）22070995，網址：<https://www.cmuh.cmu.edu.tw/Department/Detail?depid=106>。網站上詳細介紹物流中心的作業內容、適應症一覽表、各種申請表單與營養品、藥品之簡介，當然也有疾病衛教資料、物流中心舉辦之各項活動預告、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營養品與藥品皆為衛生福利部國民健康署全額補助，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定量食用營養品，並注意安全庫備量，避免造成斷糧及不當囤積，若有食用困擾，可與醫療團隊多多討論。
2. 如果真有存貨過多的情形，可以通知物流中心收回，並請退回時注意產品外包裝之完整避免破損，以利物流中心轉送其他有較多需求之病患使用，共同珍惜資源。
3. 凡獲得特殊營養品補助之個案家庭，國民健康署為關懷受理補助後，使用特殊營養食品之情形，爰辦理居家訪視機制，實地了解使用狀況及補助效益；也藉以收集個案回饋建議及實地訪視概要，做為未來改進之參考。

## 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戊二酸尿症寶寶，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、食用特殊奶粉並定期回診追蹤，戊二酸尿症患者也能健康、快樂的成長。

特殊奶粉為衛生福利部國民健康署全額提供經費補助，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。



# 戊二酸尿症第一型 Glutaric Aciduria Type I

## 罕見疾病諮詢窗口

■ 罕見疾病醫療補助專案辦公室	02-25459066
■ 遺傳諮詢中心	
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456 #71923
台北榮民總醫院	02-28712121 # 3292、8485
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547、2548
林口長庚紀念醫院	03-3281200 # 8544
台中榮民總醫院	04-23592525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #20225
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2132
彰化基督教醫院	047-238595 #7244
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轉7801
高雄長庚紀念醫院	07-7317123轉6230
奇美醫院	06-2812811轉53907
高雄榮民總醫院	07-3422121轉5023
花蓮慈濟醫院	03-8561825轉13780

校稿醫師：

台北榮民總醫院兒童醫學部特約主治醫師：黃正宏醫師

馬偕兒童醫院兒童遺傳學科主任：林翔宇醫師

彰化基督教兒童醫院兒童遺傳及新陳代謝科主任：趙美琴醫師

罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心  
地址：40458 台中市北區柳川東路四段115號  
電話：04-22070995、04-22052121轉4832



守護健康  
衛生福利部 國民健康署  
Health Promotion Administration,  
Ministry of Health and Welfare

