



先天性代謝異常疾病



罕見疾病叢書 10

胺基酸代謝異常

飲食控制手冊



目 錄

序	4
壹、疾病介紹與飲食建議	9
一、總論	
胺基酸代謝異常飲食原則	10
二、分類介紹	
苯酮尿症	15
楓糖尿症	18
尿素循環代謝異常疾病	22
有機酸血症	26
貳、低蛋白點心DIY	33
一、低蛋白特殊食材介紹	34
二、烘焙小常識	40
參、食譜	45
一、餅乾類	46
海苔餅乾	46
冰箱小西餅	48

胡蘿蔔餅乾	50
葡萄乾奶酥餅乾	52
二、蛋糕類	54
大理石蛋糕	54
小紅莓海綿蛋糕	56
迷迭香小蛋糕	58
三、麵包類	60
低蛋白土司麵包	60
蔓越莓麵包	62
馬鈴薯甜甜圈	64
四、派、塔類	66
低蛋白派皮	66
聖誕水果派	68
蛋塔	70
檸檬布丁派	72
肆、家長常見的疑問 (Q&A)	75



【序一】

每個小朋友都是父母最珍貴的寶貝。然而，並非每個小朋友都能順順利利、健健康康地成長；有些小朋友會因為罕見的家族性遺傳結合，或者偶發性的基因突變，使得身體細胞內的代謝系統出現問題，造成與一般小朋友不一樣的體質，需要賦予特殊的飲食與照護來維繫生命。遺傳代謝疾病的調理需要深奧、複雜的專業知識及經驗，然而這些資訊未能普及，且專用的食品價高、量少、不易獲得，因而使得罹患罕見代謝疾病小朋友的成長照護路途艱辛而崎嶇。

這本書起源是這麼開始的。

這是一本以低蛋白特殊食材為材料，以胺基酸代謝異常為對象，所設計的彩色食譜。我們集合了這方面最有經驗的頂尖專家，提供深入的專業知識、經驗以及活潑、生動的圖片，配合明顯易懂的說明，來編排這本專用的食譜，使父母可以很容易地在家中依據此書調配適當及色香味俱全的營養料理，讓這些小朋友吃得安全及健康。

我們也希望藉由此書，讓所有的父母對於先天性代謝異常疾

病及相關的疾病調理飲食有明確的認識，並能根植優生保健及遺傳諮詢的概念，減少罕見遺傳代謝疾病出現的機會。更期盼能藉由此書行拋磚引玉之效，讓社會共同關懷罕見代謝疾病的醫療及照護，為罕見遺傳代謝疾病小朋友建立一條生命的光明大道。

感謝所有促成此書的人。

台中榮民總醫院兒童醫學部

趙景上 主任



【序二】

在本會所服務的近190種罕病病類中，先天性代謝異常疾病就占了50種之多（統計自94年10月底止），顯見在罕病諸多類型中，代謝異常疾病的患者是為數較為眾多的一群。與其他病類相較，代謝異常的病類幸運的是，病患可以也必須經由嚴格的飲食設計與管制，並搭配特殊奶粉的攝取，兼顧成長的營養需求與特殊成分的限制，便可以健康成長。

但這項看似容易的任務，對於並未受過專業訓練的家長而言，執行上的確是極大的挑戰。為隨時提供家長各項營養諮詢，本會除了特別聘僱專業營養師外，更自民國91年起，與台北榮民總醫院營養部、小兒部共同合作，陸續出版了苯酮尿症、白胺酸代謝異常、高血氨、高胱胺酸尿症、楓糖尿症等五種代謝異常疾病的飲食手冊，提供病患家長疾病介紹、食物資料庫及食譜等資訊，期以建立國內本土的罕病醫療食譜與食材資料庫。

為更積極服務代謝異常病患，本會亦自民國90年起，陸續與國內各大醫療院所營養部合作，舉辦活潑又實用的營養教室，以豐富多樣的特殊飲食食譜及現場示範，增進家長對於特殊飲食的認識，與為孩子執行飲食控制的信心，並由營養師現場解答家長們的疑惑，獲得病友家庭相當大的迴響與支持。

同時本會也藉由與各醫學中心的合作，交流建構罕病飲食資料庫的意見，故繼上述五種飲食手冊之後，我們進而與台中榮總合作出版胺基酸代謝異常飲食控制手冊及肝醣儲積症第一型飲食控制手冊，期望藉此一合作，不僅持續建構罕病飲食資料庫，亦服務更多的病友家長，並開啟與各地區醫療院所合作的管道，擴大本會對於代謝異常病患的服務層面。

感謝台中榮民總醫院兒童醫學部遲主任景上、許主治醫師嘉琪、營養室萬組長居仁，以及弘光科技大學食品營養系林副教授麗雲，為本書投入相當的心血。本會將持續爭取更多有心人，整合相關的資源，將罕病的照護網建構得更加完善，使罕病的孩子在這個照護網下都能健康快樂地成長！

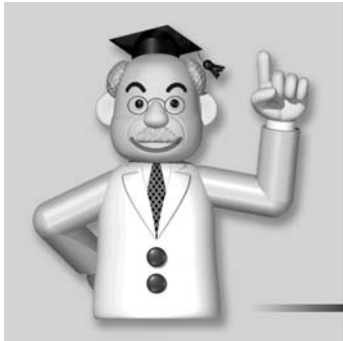
財團法人罕見疾病基金會

曾峰昌 執行長



壹、疾病介紹與飲食建議





一、總論

胺基酸代謝異常 飲食原則

目前已知的先天性異常疾病約有四百多種，其中也包括營養素的代謝異常，而胺基酸代謝異常就是營養素代謝異常疾病中的一種。先天性代謝異常疾病的成因與基因的突變有關，它是一種遺傳性的疾病，會造成患者終生帶有這種疾病。與營養素代謝異常有關的疾病，其臨床治療大致可分為三個方向，這三個方向分別為：（1）飲食控制；（2）排除過多的中間代謝產物；（3）補充特殊性的必要營養素。

胺基酸代謝異常的營養照顧原則包括有：（1）限制嬰兒奶粉及含有蛋白質成分食物的攝取量；（2）使用特殊醫療用奶粉；（3）使用不含蛋白質的熱量補充品；（4）補充成分完整的多種維生素及礦物質製劑。

臨床治療的目標為：（1）促進身體組織的合成作用（anabolism）以及抑制身體組織的分解作用（catabolism）；（2）排除體內累積過多的中間代謝產物；（3）誘發酵素的功能；（4）矯正主要的代謝異常；（5）補充缺乏的下游產物。

什麼是胺基酸代謝異常？

組成蛋白質的最小分子就是胺基酸，胺基酸進入身體細胞後，會進行一連串的生化代謝反應，這些生化代謝反應的每一個步驟都需要有特殊的蛋白質來調控（例如：酵素、受器……等），這些調控代謝反應的特殊蛋白質是由基因製造的。一旦製造這些特殊蛋白質的基因發生突變，造成蛋白質的結構異常或產量不足，都會使得胺基酸代謝的機制異常。

如何控制飲食？

將無法進行正常代謝的胺基酸攝取量減少，但是其他的一些營養素必須正常給予，以促進孩子正常的生長與發育。

如何排除體內過多的中間代謝產物？

胺基酸代謝異常所造成的中間代謝產物如果是有機酸，這些有機酸可以和肉鹼（carnitine）結合，再經由尿液排除。因此我們可以利用補充肉鹼及多喝水的方式來排除體內過多的有機酸。

為什麼要補充特殊性的必要營養素？

先天性代謝異常的孩子，如果是調控代謝反應的酵素不足，我們可以補充和這個酵素相關的營養素來誘發酵素的功能。例如：楓糖尿症（MSUD）要補充大量的維生素B₁。

為什麼要補充下游產物？

當身體正常代謝反應的某一步驟被阻斷之後，它的下游產物就會減少或甚至沒有；有一些下游產物是身體必需的營養素，因此我們要額外的補充。舉例來說，苯丙胺酸（胺基酸的一種）的代謝過程中會產生酪胺酸（Tyrosine），酪胺酸是製造人體黑色素的原料，一旦苯丙胺酸代謝異常（稱之為苯酮尿症），酪胺酸的產量會大量減少，臨床上會使得患兒頭髮成金黃色，這時候補充適當的酪胺酸可改善上述臨床徵狀。

為什麼限制含有蛋白質成分的食物？

胺基酸是組成蛋白質的最小分子，對於胺基酸代謝異常的患者而言，凡是含有蛋白質的食物，都含有其所不能代謝的胺基酸，因此控制含有蛋白質食物的攝取可以減少患兒無法代謝的胺基酸攝取量。

什麼是特殊醫療用奶粉？

這是一種專門為胺基酸代謝異常的患者設計的奶粉，它完全不含患者無法正常代謝的胺基酸，但是其他的營養素是足夠的。

什麼時候要使用特殊醫療用奶粉？

患者因為限制蛋白質食物的攝取，造成總蛋白質攝取量不足時，可以使用這種奶粉補充不足的蛋白質。

一、臨床上被高度懷疑是某種胺基酸代謝異常的疾病，但尚未被確定診斷時，可以提早使用這種奶粉。

二、胺基酸代謝異常病患處於急性期時，可以使用特殊醫療用奶粉。

使用特殊醫療用奶粉必須注意的事項有哪些？

- 一、一日總蛋白質的攝取量依年齡的不同必須比一般孩子高一些。
- 二、必須搭配高熱量的攝取。
- 三、注意沖調好的奶水不可太濃，否則患兒易有腹瀉的情形發生。
- 四、奶水不可以微波爐加熱，如要加熱必須以隔水加熱的方式處理。

什麼是不含蛋白質的熱量補充品？

油脂、糖及糖飴是含有熱量，但完全不含蛋白質的熱量補充品。具有以上特性的商業產品有Product 80056（台灣必治妥公司），益富糖飴（益富營養中心）及中鏈脂肪酸油等。

Product 80056產品的組成成分是什麼？

Product 80056含有糖質、脂質、維生素及礦物質等，它也含有人體需要的「必需脂肪酸—亞麻油酸（linoleic acid）」、「次亞麻油酸（linolenic acid）」及強化「鐵」這個礦物質的含量，但鈉、鉀、氯的含量略嫌不足。Product 80056 屬於罕見疾病特殊營養食品，需要專案申請。

糖飴的組成成分是什麼？

糖飴是葡萄糖的聚合物（glucose polymer），不含有油脂，每公克含有3.8卡的熱量。

中鏈脂肪酸油的組成是什麼？

中鏈脂肪酸油只含有油脂，不含醣類，每公克供應8.3大卡的熱量。這種油完全不含有必需脂肪酸，因此在使用時要注意必需脂肪酸的攝取是否足夠。

如何補充必需脂肪酸？

依據民國87年行政院衛生署編印—台灣地區食品營養成分資料庫（初版）之分析，台糖公司出廠的紅花籽油所含的必需脂肪酸較高，另外，葡萄籽油所含的必需脂肪酸也不少，但必須選擇純度高的產品。

如何選購適當的多種維生素產品？

選購的原則為：

- 一、含有完整的人體所需要的各種維生素。
- 二、含有完整的人體所需要的各種礦物質。
- 三、含有完整的人體所需要的各種稀有元素（trace element），例如：硒、鉻、鉬……等。



胺基酸代謝異常的種類很多，下個章節中，有常見種類的疾病介紹及飲食建議。



二、分類介紹 苯酮尿症 Phenylketonuria : PKU

苯酮尿症（Phenylketonuria；PKU）是體染色體隱性遺傳疾病，屬於胺基酸代謝異常疾病。因為必需胺基酸中的苯丙胺酸（phenylalanine）代謝成酪胺酸（tyrosine）的生化路徑上，所需要的作用酶活性不足，導致苯丙胺酸大量堆積在病人體內，過多的苯丙胺酸會代謝成不正常的有機酸，進而對病人的腦部造成傷害，若不早期治療控制，病童將會產生嚴重的智能障礙。初生嬰兒多無症狀，約在三個月之後症狀才會慢慢浮現。症狀可能有嘔吐、皮膚毛髮顏色變淡、濕疹、生長發育遲緩、尿液和體汗有霉臭味、抽搐等等。目前已知有五種酵素的缺乏都會造成苯丙胺酸的代謝障礙，不同酵素的缺乏，其治療方式也不盡相同。

此病可簡單分為兩大類：飲食型和藥物型。飲食型的病患，乃因病人肝臟中苯丙胺酸羥化酶（phenylalanine hydroxylase；PAH）活性缺乏所造成。其治療方式為飲食控制，利用特殊奶粉限制苯丙胺酸的攝取，將血中苯丙胺酸的量控制在2~5mg/dL之間。而藥物型的病患，乃起因於PAH的輔酶BH₄缺乏所造成，此類之病患除了須採低苯丙胺酸飲食之外，還須補充BH₄和其他神經傳導物質，如L-Dopa、5-HTP等。

飲食建議

0-12個月

年齡	苯丙胺酸 (毫克/公斤)	酪胺酸 (毫克/公斤)	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	25~70	300~350	3.00~3.50	120(95~145)	135~160
3至6個月	20~45	300~350	3.00~3.50	115(95~145)	130~160
6至9個月	15~35	250~300	2.50~3.00	110(80~135)	125~145
9至12個月	10~35	250~300	2.50~3.00	105(80~135)	120~135

1-19歲以上

年齡	苯丙胺酸 (毫克/天)	酪胺酸 (毫克/天)	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	200~400	1.72~3.00	≥ 30.0	1300(900~1800)	900~1800
4至7歲	210~450	2.25~3.50	≥ 35.0	1700(1300~2300)	1300~2300
7至11歲	220~500	2.55~4.00	≥ 40.0	2400(1650~3300)	1650~3300
女性					
11至15歲	250~750	3.45~5.00	≥ 50.0	2200(1500~3000)	1500~3000
15至19歲	230~700	3.45~5.00	≥ 50.0	2100(1200~3000)	1200~3000
大於19歲	220~700	3.75~5.00	≥ 50.0	2100(1400~2500)	2100~2500
男性					
11至15歲	225~900	3.38~5.50	≥ 55.0	2700(2000~3700)	2000~3700
15至19歲	295~1100	4.42~6.50	≥ 65.0	2800(2100~3900)	2100~3900
大於19歲	290~1200	4.35~6.50	≥ 65.0	2900(2000~3300)	2000~3300

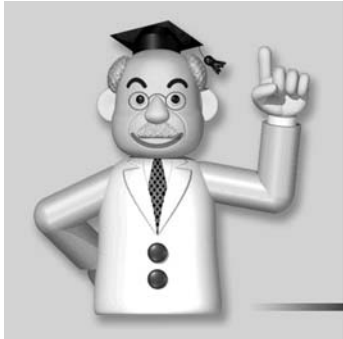
營養狀況評估

- 一、檢測血中白蛋白值：一歲之前每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。

- 二、檢測血中攜鐵蛋白值：六個月至一歲間每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 三、檢測常規全血球記數：每半年驗一次。
- 四、紀錄生長發育情形：一歲之前每個月評估一次，一歲之後每三個月評估一次。

給病童家長的提醒

病童的日常飲食，必須依據食物中苯丙胺酸的含量來計算，以病童的年齡和體重來估算生長所需的量，終生都須接受飲食控制。病童須定期抽血監測血中苯丙胺酸濃度，用以調配飲食內容。市面上有許多食品及藥物中都有添加代糖，其中的阿斯巴甜（Aspartame）會代謝分解產生苯丙胺酸，所以食用前，應先看清成分標示。另外亦須注意若飲食控制過於嚴格，可能會造成苯丙胺酸的缺乏，也會導致病患發育遲滯，影響智能發展。



楓糖尿症

Maple Syrup Urine Disease : MSUD

楓糖尿症（Maple Syrup Urine Disease；MSUD）是一種罕見的體染色體隱性遺傳疾病，屬於胺基酸代謝異常疾病。因為患童的汗液及尿液裡帶有楓樹糖漿的味道（似焦糖味），所以被稱為楓糖尿症。由於粒腺體中支鏈甲型酮酸去氫酶（branched-chain α -ketoacid dehydrogenase）缺乏，導致支鏈胺基酸（纈胺酸valine、白胺酸leucine和異白胺酸isoleucine）無法進行去羧基反應（decarboxylation），貯積於體內，引起毒性，並對腦細胞造成傷害。

臨床表現

患兒多是在經過數天的餵奶後逐漸發生一些臨床症狀，像嘔吐、倦怠、哺餵困難、呼吸急促、痙攣、意識不清，甚至昏迷死亡。因酵素缺乏的程度不同，疾病的表現也有程度上的差異，臨床上將楓糖尿症分成五種類型，包括典型楓糖尿症、間歇型、中間型、維生素B₁反應型及E₃缺乏型。

疾病診斷

診斷方面，若分析患童血液胺基酸的濃度，可發現血漿中有非常高濃度的纈胺酸、白胺酸和異白胺酸。另外，可測定皮膚纖維母細胞中支鏈甲型酮酸去氫酶的活性，做進一步的確認。

疾病治療

及早診斷才能及時治療，治療方面，主要是利用特殊奶粉限制支鏈胺基酸的攝取，但這三種支鏈胺基酸是人體必需胺基酸，所以我們在調整一般嬰兒奶粉與特殊奶粉的比例時，需要兼顧必需胺基酸的含量是否充足以供成長所需，但又不能超過身體代謝的極限，所以病童常需抽血偵測其體內胺基酸的濃度，以便隨時調整飲食中支鏈胺基酸的量。如果能量攝取太少，身體也會分解蛋白質產生毒素，因此不同時期對熱量的攝取都必須拿捏得當。

由於這三種支鏈胺基酸在食物中的含量比例各不相同，若嚴格控制飲食，極易導致三種胺基酸不同程度的缺乏，當支鏈胺基酸缺乏時常會出現不同的症狀，缺乏異白胺酸時，可能會出現體重減輕、口腔黏膜紅腫、嘴角破、皮膚脫屑、手腳顫抖。而缺乏白胺酸時，可能會食慾不振、神情呆滯、躁動不安、體重減輕。缺乏纈胺酸，則可能會食慾不振、體重減輕、哭鬧不安、或是昏睡。長期過度限制蛋白質的攝取，易導致貧血、骨質疏鬆、皮膚脫屑、毛髮脫落、腹瀉、生長遲滯等現象。

治療目標

飯後2至4小時之血漿胺基酸濃度：

胺基酸	$\mu\text{mol/L}$
異白胺酸 (ILE)	35~105
白胺酸 (LEU)	85~190
纈胺酸 (VAL)	95~300

飲食建議

0-12個月

年齡	異白胺酸 (毫克/公斤)	白胺酸 (毫克/公斤)	纈胺酸 (毫克/公斤)	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	36~60	60~100	42~70	3.0~3.5	120(95~145)	125~150
3至6個月	30~50	50~85	35~60	3.0~3.5	115(95~145)	130~160
6至9個月	25~40	40~70	28~50	2.5~3.0	110(80~135)	125~145
9至12個月	18~33	30~55	21~38	2.5~3.0	105(80~135)	120~135

1-19歲以上

年齡	異白胺酸 (毫克/天)	白胺酸 (毫克/天)	纈胺酸 (毫克/天)	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	165~325	275~535	190~375	≥ 30.0	1300(900~1800)	900~1800
4至7歲	215~420	360~695	250~490	≥ 35.0	1700(1300~2300)	1300~2300
7至11歲	245~470	410~785	285~550	≥ 40.0	2400(1650~3300)	1650~3300
女性						
11至15歲	330~445	550~740	385~520	≥ 50.0	2200(1500~3000)	1500~3000
15至19歲	330~445	550~740	385~520	≥ 50.0	2100(1200~3000)	1200~3000
大於19歲	300~450	400~620	420~650	≥ 50.0	2100(1400~2500)	1400~2500
男性						
11至15歲	325~435	540~720	375~505	≥ 55.0	2700(2000~3700)	2000~3700
15至19歲	425~570	705~945	495~665	≥ 65.0	2800(2100~3900)	2100~3900
大於19歲	575~700	800~1100	560~800	≥ 65.0	2900(2000~3300)	2000~3300

營養狀況評估

- 一、檢測血中白蛋白值：一歲之前每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 二、檢測血中攜鐵蛋白值：六個月至一歲間每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 三、檢測常規全血球記數：一歲之前每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 四、紀錄生長發育情形：一歲之前每個月評估一次，一歲之後每三個月評估一次。



尿素循環代謝異常疾病 Urea Cycle Disorders : UCD

我們都知道，蛋白質分解代謝後，會產生毒性很高的「氨」，經由「尿素循環系統」中的六種酵素，可將廢物「氨」排出體外。尿素循環代謝異常的患者，因為遺傳基因的缺陷，造成代謝步驟中某種酵素活性不足，導致廢物「氨」無法順利排出體外，血氨急遽上升。

臨床表現

患兒出生時多無明顯異樣，在餵奶數小時至幾天後，開始出現一些臨床症狀，像是嘔吐、倦怠、哺餵困難、呼吸急促、痙攣、意識狀況逐漸惡化，甚至昏迷。若不及時救治，讓血氨下降，會導致多重器官受損，因而死亡。國內這群疾病發生率很低，約為三萬至七萬分之一之間。

疾病診斷

所有高血氨症的患者，皆應安排做血漿中胺基酸分析和尿液乳清酸鹽的定量，經由血漿中胺基酸和尿液乳清酸鹽的變化，推測可能是哪個步驟受阻，再檢測肝細胞中特定酵素活性，才能得到確切的診斷。

疾病治療

治療方面，急性期須儘快施行血液透析來降低血氨值，禁絕蛋白質的攝取，以葡萄糖溶液為主要熱量來源。急性期之後的治療，須靠飲食限制與藥物控制雙管齊下，飲食上要限制蛋白質的攝取量，但也不可過於嚴格限制，以致不足以供成長所需，另外須按時服用降血氨藥物（sodium phenylbutyrate）。病童常需抽血偵測其血氨值，以便隨時調整飲食。如果能量攝取太少，身體也會分解蛋白質產生毒素，因此不同時期對熱量的攝取都必須拿捏得當。長期過度限制蛋白質的攝取，易導致貧血、骨質疏鬆、毛髮脫落、生長遲滯等現象。

治療目標

維持血氨值於 $90 \mu\text{g/dL}$ ($60 \mu\text{mol/L}$) 以下。

飲食建議

0-12個月

年齡	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	1.25~2.20	125~150	130~160
3至6個月	1.15~2.00	120~140	130~160
6至9個月	1.05~1.80	115~130	125~150
9至12個月	0.90~1.60	110~120	120~130

1-19歲以上

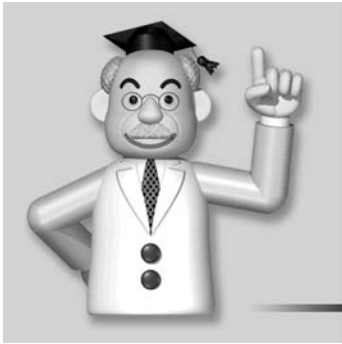
年齡	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	8~12	945~1890	945~1890
4至7歲	12~15	1365~2415	1365~2445
7至11歲	14~17	1730~3465	1730~3465
女性			
11至15歲	20~23	1575~3150	1575~3150
15至19歲	20~23	1260~3150	1260~3150
大於19歲	22~25	1785~2625	1875~2625
男性			
11至15歲	20~23	2100~3885	2100~3885
15至19歲	21~24	2200~4095	2200~4095
大於19歲	23~32	2625~3465	2625~3465

營養狀況評估

- 一、檢測血中白蛋白值：一歲之前每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 二、檢測血中攜鐵蛋白值：六個月至一歲間每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 三、檢測常規全血球記數：一歲之前每三個月驗一次，一歲之後每半年驗一次。
- 四、紀錄生長發育情形：一歲之前每個月評估一次，一歲之後每三個月評估一次。

給病童家長的提醒

此類患者需注意急性代償機能減退所引發的急性高血氨症，此症可能因各種代謝壓力(如禁食過久、攝取過量蛋白質、感染及手術等)而急劇惡化。患兒若有身體不適，應降低蛋白質的攝取量並相對增加醣類及脂肪的攝取，若症狀仍持續惡化，應立即禁絕蛋白質的攝取，並給予高熱量飲食和降血氨藥物。若病童拒絕進食，須送醫治療，可利用鼻胃管灌食或給予高糖份點滴加上靜脈注射脂肪。當血氨急劇上升時，須儘快施行血液透析來降低血氨值，以避免腦部受到傷害。



有機酸血症 Organic acidemias

典型的有機酸血症通常在新生兒期發病，病嬰出生時通常與一般嬰兒無異，有幾天到幾週的無症狀期，之後可能有倦怠、嘔吐、厭食、呼吸急促、體溫不穩、肌肉張力減低、意識不清，甚至痙攣等非特異性的症狀。實驗室檢查呈現相當厲害的代謝性酸中毒，陰離子隙（anion gap）常會超過20毫克當量/升。此外，還可能出現高血氨症，體內酮酸、乳酸和甘胺酸也可能上升。因為有機酸會抑制骨髓的造血功能，所以病兒常有血球過低的現象。診斷可藉尿液有機酸氣相層析質譜儀分析檢查，和串聯式質譜儀分析血片的醯基肉鹼圖譜，以確認異常的代謝產物，進而推演出診斷。

此類患者在急性期需注意補充水份，治療脫水，矯正酸中毒及高血氨，經由鼻胃管灌食或靜脈點滴注射葡萄糖和脂肪給予足夠的熱量。長期治療方面，應給予特殊配方奶粉，按醫師和營養師的指示來調配分量。另外還要補充肉鹼（100mg/kg/day）。有些患者可能需要長期服用碳酸氫鈉以矯治輕度的慢性酸中毒。一旦出現可能引發急性發作的情況，如感染、發燒、食慾不佳時，絕對不能輕忽，必須立即積極治療，儘速補充水分、電解質和充分的熱量。

白胺酸代謝異常

病童必須嚴格控制白胺酸的攝取量，以無白胺酸特殊配方奶粉，將血液中的白胺酸控制在理想的範圍內（50~100 μ mol/L）。但是白胺酸對人體而言是必需胺基酸，因此不能完全不食用，而是必須依據生長發育需要及血中白胺酸控制的狀況調整每日攝取量。

一、異戊酸血症（isovaleric acidemia；IVA）：

因異戊醯輔酶去氫酶（isovaleryl-CoA dehydrogenase；IVD）缺乏所致。此病會產生大量有毒的異戊酸堆積在體內，侵害病患的神經與造血系統。患者發病時可能會有倦怠嗜睡、胃口不佳、噁心、嘔吐、脫水、活力變差、體溫偏低、甚至會有抽筋的現象，病兒的身體及尿液會有類似臭腳丫的氣味，為臨床診斷的重要依據。若沒有正確的診斷與治療，病患將會面臨昏迷，甚至死亡的危險。除了飲食控制以外，可藉攝取甘胺酸（glycine）及肉鹼（carnitine）來與isovaleryl-CoA結合形成isovalerylglycine及isovalerylcarnitine這兩種有機物，可隨著尿液排出體外，藉以降低體內異戊酸的含量。對典型異戊酸血症病患而言，每天每公斤必須攝取150~300毫克的甘胺酸及100毫克的肉鹼，對疾病的控制有輔助的效果。病童需定期抽血監測C5酯濃度和白胺酸的值。

二、甲基巴豆醯基輔酶A羧化酵素缺乏症（3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency；3-MCC deficiency）：

急性發作的症狀包括焦躁不安、失去食慾、嗜睡和肌肉張力減低。若沒有長期飲食控制，會影響骨骼肌、腦部發展，造成智能不

足、學習及行為障礙等問題。除了飲食控制以外，可藉攝取甘胺酸及肉鹼來與3-methylcrotonyl-CoA結合形成有機物，可隨著尿液排出體外，對疾病的控制有輔助的效果。病童需定期抽血監測C5-OH酯濃度和白胺酸的值。

三、 3-羥基-3-甲基戊二酸尿症 (3-hydroxy-3-methylglutaric (HMG) aciduria) :

此病是因為HMG-CoA lyase缺乏所導致。病人急性發作時會出現嘔吐、四肢無力、呼吸急促、低血糖、高血氨、代謝性酸中毒、脫水等情況，而後很快進展至痙攣、嗜睡，甚至昏迷。患者常有肝腫大或肝功能異常的現象。長期治療須限制脂肪(佔每日總熱量20%~25%)及蛋白質之攝取量，另外亦須補充肉鹼(100 mg/kg/day)。病患應避免長期飢餓以防低血糖發生。病童需定期抽血監測C6-DC酯濃度和白胺酸的值。

白胺酸代謝異常之飲食建議

0-12個月

年齡	白胺酸 (毫克/公斤)	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	80~100	3.00~3.50	120(95~145)	125~160
3至6個月	70~140	3.00~3.50	115(95~145)	130~160
6至9個月	60~130	2.50~3.00	110(80~135)	125~145
9至12個月	50~120	2.50~3.00	105(80~135)	120~135

1-19歲以上

年齡	白胺酸 (毫克/天)	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	500~900	≥30.0	1300(900~1800)	900~1800
4至7歲	600~900	≥35.0	1700(1300~2300)	1300~2300
7至11歲	700~900	≥40.0	2400(1650~3300)	1650~3300
女性				
11至15歲	700~900	≥50.0	2200(1500~3000)	1500~3000
15至19歲	620~820	≥50.0	2100(1200~3000)	1200~3000
大於19歲	620~820	≥50.0	2100(1400~2500)	1400~2500
男性				
11至15歲	1100~1500	≥55.0	2700(2000~3700)	2000~3700
15至19歲	1100~1500	≥65.0	2800(2100~3900)	2100~3900
大於19歲	1000~1400	≥65.0	2900(2000~3300)	2000~3300

丙酸血症和甲基丙二酸血症

一、丙酸血症 (Propionic Acidemia ; PA) :

此病是因為丙基輔酶A羧化酶 (propionyl-CoA carboxylase ; PCC) 缺乏所致，此酶的作用是將丙酸 (propionic acid) 轉化成甲基丙二酸 (methylmalonic acid)。一旦此酶活性不足，便會造成丙酸在體內大量堆積而危害人體。大部份患者在出生後1~2星期便會產生症狀，主要是有餵食困難、嘔吐、無力、嗜睡、脫水等徵狀，患兒可能會昏迷，甚至死亡。實驗室檢查可發現嚴重的代謝性酸中毒、低血糖、高血氨、血球過低，血中酮酸和乳酸上升，甘胺酸也會明顯升高。長期治療方面，應給予不含異白胺酸 (isoleucine)、纈胺酸 (valine)、甲硫

胺酸 (methionine) 及酥胺酸 (threonine) 的特殊配方奶粉，因為這些胺基酸在代謝過程中都會產生丙酸。此外亦須額外補充肉鹼 (100mg/kg/day)。病童需定期抽血監測C3酯濃度和胺基酸的值。

二、甲基丙二酸血症 (Methylmalonic Acidemia; MMA) :

人體在正常的情况下，丙酸會很快被代謝成甲基丙二酸，甲基丙二酸會再經由甲基丙二酸輔酶A變位酶 (methylmalonyl CoA mutase; MMM) 代謝成琥珀酸 (succinic acid)，琥珀酸再經由其他酵素代謝成二氧化碳和水排出體外。MMM需要一個輔酶才能代謝甲基丙二酸，這個輔酶便是由維生素B₁₂經由一連串反應形成的腺基鈷化物 adenosylcobalamin。因此，只要MMM或鈷化物其中一個出問題，便會造成甲基丙二酸在體內大量堆積，危害健康。此病和丙酸血症的臨床表現非常相似，治療同樣需要特殊奶粉加上肉鹼補充，定期抽血監測以維持血中異白胺酸的濃度在35~105 μmol/L之間，甲硫胺酸的濃度在18~45 μmol/L之間，酥胺酸的濃度在55~250 μmol/L之間，纈胺酸的濃度在95~300 μmol/L之間。

丙酸血症和甲基丙二酸血症之飲食建議

0-12個月

年齡	異白胺酸 (毫克/公斤)	甲硫胺酸 (毫克/公斤)	酥胺酸 (毫克/公斤)	纈胺酸 (毫克/公斤)	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	70~120	20~50	50~135	65~105	3.00~3.50	130(95~145)	125~200
3至6個月	60~100	15~45	50~100	60~90	3.00~3.50	125(95~145)	130~160
6至9個月	59~90	10~40	40~75	35~75	2.50~3.00	120(80~135)	125~145
9至12個月	40~80	10~30	20~40	30~60	2.50~3.00	115(80~135)	120~135

1-19歲以上

年齡	異白胺酸 (毫克/天)	甲硫胺酸 (毫克/天)	酥胺酸 (毫克/天)	纈胺酸 (毫克/天)	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	485~735	180~390	415~600	550~830	≥30.0	1300(900~1800)	900~1800
4至7歲	630~960	255~510	540~780	720~1080	≥35.0	1700(1300~2300)	1300~2300
7至11歲	715~1090	290~580	610~885	815~1225	≥40.0	2400(1650~3300)	1650~3300
女性							
11至15歲	965~1470	390~780	830~1195	1105~1655	≥50.0	2200(1500~3000)	1500~3000
15至19歲	965~1470	275~780	830~1195	1105~1655	≥50.0	2100(1200~3000)	1200~3000
大於19歲	925~1410	265~750	790~1145	790~1585	≥50.0	2100(1400~2500)	1400~2500
男性							
11至15歲	540~765	290~765	810~1170	1080~1515	≥55.0	2700(2000~3700)	2000~3700
15至19歲	670~950	475~950	1010~1455	1345~2015	≥65.0	2800(2100~3900)	2100~3900
大於19歲	1175~1190	475~950	1010~1455	1345~2015	≥65.0	2900(2000~3300)	2000~3300

第一型戊二酸血症

第一型戊二酸血症 (glutaric acidemia type I; GA-1) 是因為分解離胺酸 (lysine) 與色胺酸 (tryptophan) 代謝途徑中的酵素—戊二基輔酶A去氫酶 (glutaryl-CoA dehydrogenase; GDH) 缺乏所致，造成戊二酸 (glutaric acid) 過量堆積於人體內，導致漸進的神經症狀及急性的代謝異常。新生兒時期可能只有無症狀的巨腦出現，通常在嬰兒期的晚期才會逐漸出現病狀，包括神經症狀如張力失調、運動困難、舞蹈徐動症 (choreoathetosis)、肌肉從低張無力到僵直麻痺、角弓反張 (opisthotonus) 等，也可能會有抽筋或嗜睡昏迷的急性發作。急性發作時可能會出現代謝性酸血症、酮酸血症、低血糖、高血氨及肝功能異常。患者需要限制離胺酸和色胺酸的攝取，減少中間毒性產物過量堆積，可利用特殊配方奶粉，將血中離胺酸的濃度控制在45~90

$\mu\text{mol/L}$ 之間，色胺酸的濃度控制在 $15\sim 65\ \mu\text{mol/L}$ 之間。另外還須補充維生素B₂ (100 mg/day)，用以提昇缺陷酵素作用的效率。此外還必須補充肉鹼 (100 mg/kg/day)，可與戊二酸結合，加速戊二酸代謝，降低毒性物質在體內的累積。病童需定期抽血監測C5-DC酯濃度和胺基酸的值。適當的治療，可避免急性發作，防止神經症狀退步。

第一型戊二酸血症之飲食建議

0-12個月

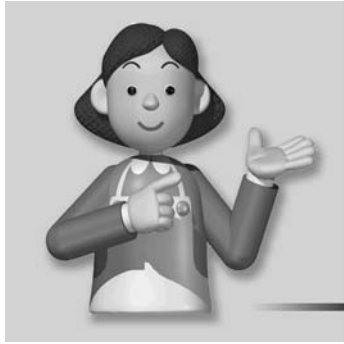
年齡	離胺酸 (毫克/公斤)	色胺酸 (毫克/公斤)	蛋白質 (克/公斤)	能量 (千卡/公斤)	水分 (毫升/公斤)
0至3個月	80~100	10~20	3.00~3.50	120(95~145)	125~150
3至6個月	70~90	10~15	3.00~3.50	115(95~145)	130~160
6至9個月	60~80	10~12	2.50~3.00	110(80~135)	125~145
9至12個月	50~70	10~12	2.50~3.00	105(80~135)	120~135

1-19歲以上

年齡	離胺酸 (毫克/天)	色胺酸 (毫克/天)	蛋白質 (克/天)	能量 (千卡/天)	水分 (毫升/天)
1至4歲	55~65	8~12	≥ 30.0	1300(900~1800)	900~1800
4至7歲	45~55	7~11	≥ 35.0	1700(1300~2300)	1300~2300
7至11歲	35~45	4~10	≥ 40.0	2400(1650~3300)	1650~3300
女性					
11至15歲	30~40	4~6	≥ 50.0	2200(1500~3000)	1500~3000
15至19歲	20~30	3~5	≥ 50.0	2100(1200~3000)	1200~3000
大於19歲	10~20	3~4	≥ 50.0	2100(1400~2500)	1400~2500
男性					
11至15歲	30~40	4~6	≥ 60.0	2700(2000~3700)	2000~3700
15至19歲	35~45	6~8	≥ 65.0	2800(2100~3900)	2100~3900
大於19歲	35~45	3~5	≥ 65.0	2900(2000~3300)	2000~3300

感、低蛋白血症DIY





一、低蛋白特殊食材介紹

本食譜內所以用之低蛋白粉、全蛋代替品及蛋白代替品，為國外進口之特殊產品，以下為產品介紹：

◎Loprofin Low Protein Mix 低蛋白粉（500克包裝）

此低蛋白粉類為多用途麵粉（另有8公克酵母粉1小包），適用於遺傳代謝異常患者、腎臟或肝臟衰竭患者之低蛋白飲食。需遵醫囑使用。

成分：小麥澱粉、糖、安定劑、膨脹劑、菸鹼酸、鐵、維生素B₁、B₆、B₂。

儲藏：置於涼爽、乾燥的地方，避免日照。開封之後請置於密封罐中，於一個月內用完。

營養標示	
	每100公克乾粉
熱量	356大卡
蛋白質	0.3公克
醣類	88公克
糖	4.5公克
脂肪	0.3公克
飽和脂肪	0.15公克
纖維	1.9公克
胺基酸成分	
	每100公克乾粉
精胺酸 (Arginine)	13.1毫克
胱胺酸 (Cystine)	4.8毫克
異白胺酸 (Isoleucine)	6.7毫克
白胺酸 (Leucine)	13.1毫克
離胺酸 (Lysine)	13.2毫克
甲硫胺酸 (Methionine)	3.5毫克
苯丙胺酸 (Phenylalanine)	10.0毫克
酥胺酸 (Threonine)	7.6毫克
酪胺酸 (Tyrosine)	5.7毫克
纈胺酸 (Valine)	11.3毫克
礦物質及維生素成分	
	每100公克乾粉
鈉	200毫克
鉀	20毫克
鈣	10毫克
磷	50毫克
鐵	4.0毫克
菸鹼酸	5.0毫克
維生素B ₁	0.5毫克
維生素B ₂	0.5毫克
維生素B ₆	0.4毫克

◎內附之酵母粉

營養標示	
8公克包裝	
熱量	14大卡
蛋白質	2.8公克
醣類	0.28公克
脂肪	0.13公克
纖維	--
鈉	5毫克
胺基酸成分	
每100公克	
精胺酸 (Arginine)	141毫克
胱胺酸 (Cystine)	266毫克
異白胺酸 (Isoleucine)	137毫克
白胺酸 (Leucine)	199毫克
離胺酸 (Lysine)	225毫克
甲硫胺酸 (Methionine)	49毫克
苯丙胺酸 (Phenylalanine)	120毫克
蘇胺酸 (Threonine)	133毫克
酪胺酸 (Tyrosine)	102毫克
纈胺酸 (Valine)	177毫克

* 資料來源：SHS Loprofin Low Protein Mix 外包裝。

◎Loprofin Low Protein Egg Replacer全蛋代替品 (2 × 250克包裝)

此低蛋白粉類含有澱粉與膨脹劑，可代替烹調或烘培中的蛋，適用於遺傳性代謝異常患者、腎臟或肝臟衰竭患者之低蛋白飲食。需遵醫囑使用。（本包裝可替代約100個蛋之量）

注意：本產品營養成分與蛋不同，不能作為蛋的營養補充品。

使用：1茶匙（約5公克）的Low Protein Egg Replacer可代替食譜中1個蛋的用量。

烘焙使用時，1茶匙（約5公克）的Low Protein Egg Replacer加上2湯匙（約30C.C.）的水，為1個蛋的用量。

成分：馬鈴薯澱粉、改良樹薯澱粉、增稠劑、酸度調節劑、色素（β-胡蘿蔔素）、膨脹劑。

儲藏：置於涼爽、乾燥的地方，避免日照。開封之後請置於密封罐中，於3個月內用完。

營養標示	
每100公克乾粉	
熱量	354大卡
蛋白質	0.2公克
苯丙胺酸	< 2毫克
醣類	88公克
糖	0.4公克
脂肪	0.1公克
飽和脂肪	< 0.1公克
纖維	6.0公克
鈉	0.6公克

* 資料來源：SHS Loprofin Low Protein Egg Replacer 外包裝。

◎Loprofin Low Protein Egg White Replacer蛋白代 替品 (100克瓶裝)

此白色低蛋白粉類為蛋白替代品，來自纖維素。適用於遺傳性代謝異常患者、腎臟或肝臟衰竭患者之低蛋白飲食。需遵醫囑使用。
(本包裝可替代約100個蛋白之量)

注意：本產品營養成分與蛋不同，不能作為蛋的營養補充品。

成分：Hydroxypropylmethylcellulose

儲藏：置於涼爽、乾燥的地方，避免日照。開封之後請置於密封罐中，於6個月內用完。

使用：本產品為蛋白替代品，可以作為蛋白霜及人造鮮奶油。將1公克的蛋白粉（1/3茶匙）與40毫升的水（約2湯匙的熱開水及1湯匙冷開水）混合均勻，待其冷卻。此為最小用量的溶液，可依需要增加用量。

溶液量	蛋白替代品		水量	熱開水/冷開水比例 (大約用量)
	公克	茶匙(tsp's)		
毫升			毫升	湯匙(Tablespoons)
40	1	1/3	40	3 (2熱1冷)
80	2	2/3	80	5 (3熱2冷)
120	3	1	120	8 (5熱3冷)
160	4	1 $\frac{1}{3}$	160	11 (7熱4冷)
200	5	1 $\frac{2}{3}$	200	13 (8熱5冷)

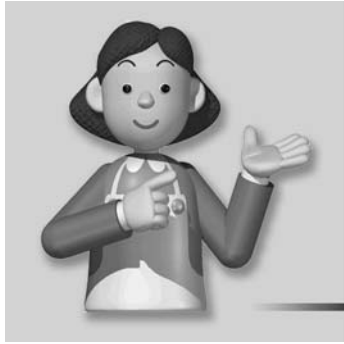
*此表格僅供參考。

營養標示	
每100公克乾粉	
熱量	0大卡
蛋白質	0公克
苯丙胺酸	0毫克
醣類	0公克
糖	0公克
脂肪	0公克
飽和脂肪	0公克
纖維	92.5公克
鈉	390 毫克

*資料來源：SHS Loprofin Low Protein Egg White Replacer 外包裝。



▲由左至右為低蛋白粉、蛋白代替品、全蛋代替品。



二、烘焙小常識

在開始動手做點心之前，請先看看以下的注意事項。準備工作如果齊全的話，在製作進行中就會很順利，不會手忙腳亂，成功的機會自然就高。

DIY小技巧

- 一、製作烘焙產品除了將要用之材料準備齊全外，第一步就是將烤箱先預熱至要烤之溫度，此動作謂之「預爐」。
- 二、家中的烤箱，如沒有上、下火之分的，預爐的溫度以高溫者為主。
- 三、本食譜中使用之糖粉，非一般家庭用之砂糖，一般超市或烘焙材料行皆可買到。
- 四、本食譜中使用之酵母，為低蛋白粉包裝中所附之酵母。
- 五、粉類可先過篩，避免加入液態材料中時不易拌勻。
- 六、材料依照食譜配方所需準確稱量，注意磅秤需歸零後使用，並扣除容器或包裝重量。器具需清洗乾淨並完全乾燥。
- 七、把配方中的糖和油脂一起攪拌，在攪拌過程中拌入多量的

空氣，再加入其他材料拌勻，此法叫「糖油拌合法」，是一般烘焙業常用之攪拌方式之一，以此法製作的烘焙產品，其體積較大，組織較鬆軟。

「糖油拌合法」：

將食譜中的瑪琪琳、糖用電動打蛋器（或使用直立式打蛋器用手打）以高速打至鬆發狀（奶油顏色變得淺白，呈絨毛狀），接著分次加入液體繼續攪打，最後再將粉類及其他乾性材料以刮刀拌合。

如果使用一般無鹽奶油，經冷藏會變硬，與糖拌合之前需先將奶油置於室溫回溫放軟，用手指輕壓奶油會下凹即可。

注意：融化成液態的奶油是無法打發的。

八、蛋白霜之製作：

將蛋白代替品1公克加入溫水40毫升（2湯匙熱水+1湯匙冷水），以攪拌器用中速打發，直到濕性發泡接近乾性發泡。完成之蛋白霜用擠花袋裝，將蛋白霜擠在蛋糕體或派上做裝飾或中間夾層，也可加入一些糖粉和水果丁當土司麵包的夾層。

注意：等成品冷卻後，才可擠蛋白霜裝飾；而且要用時，才現打現用，否則易消泡無法成型。

餅乾類小叮嚀

- 一、製作餅乾類產品時，可先將材料製備好，入模型填平，用保鮮膜封好，放置冷凍庫冰起來，使用時再取出倒扣出模型退冰，切成平均大小薄片、烤焙，即有香噴噴現烤的手工餅乾可吃。

蛋糕類小叮嚀

- 一、烘焙蛋糕時，時間到了別急著拿出來，可先用竹籤從中間戳一下，如有麵糊沾粘，表示蛋糕還未熟透，繼續烤至竹籤沒有麵糊沾粘，再取出，如表面顏色已夠深了，而蛋糕還未熟透，可在蛋糕體上面蓋二張白報紙或鋁箔紙，關上火，用下火將蛋糕烤熟，但下火的溫度要足夠。
- 二、放冷後的蛋糕成品以塑膠袋包裝好，放於冷凍庫中保存，可放置久一點的時間，需要時再拿出來退冰，即可直接食用，也可以用烤箱稍微烤一下再食用。

派皮類小叮嚀

- 一、低蛋白粉派皮烘烤時並不會上色（烤出來還是白白的），為使表面呈現光澤，可刷上稀釋過的油或紅糖水（油：水 = 1：1）。
- 二、低蛋白派皮麵糰比較不好桿開，可在麵糰上下各放一張烤盤紙或塑膠紙，方便作業。
- 三、低蛋白派皮麵糰天氣熱時混合在麵糰中之油脂易分離出來，導致麵糰不易處理，可先置於冰箱冷藏約三十分鐘，再拿出來處理。
- 四、低蛋白派皮可事先烤好，放在冷凍庫中保存，需要用時再拿出來加熱。
- 五、烤好的派皮可放入任何喜愛的材料，再用蛋白霜裝飾製作出甜或鹹口味的點心。

麵包類小叮嚀

- 一、放冷後的麵包以塑膠袋包裝好，放於冷凍庫中保存，可放置久一點的時間，需要時再拿出來加熱即可。
- 二、以低蛋白粉製作之麵包，其內部組織較綿密，吃的口感較像一般的蛋糕，而沒有一般麵包的韌性，那是因為一般麵包製作大多選用高筋麵粉，其蛋白質含量在11.5%以上，製作蛋糕用低筋麵粉，其蛋白質含量在6.5%以上，蛋白質含量越高，筋度也越高，麵筋中的「麥穀蛋白」，使麵糰有良好的延展性，而低蛋白粉的蛋白質含量只有0.3%，幾乎沒有筋度可言，故打出的麵糰是濃稠的糊狀，吃的口感也就較像一般的蛋糕。



在供應份數與食譜上的分量不同時，要重新計算營養成分。食譜並非一成不變，可依個人喜好、食量自行開發食譜，並重新計算營養成分，作成功了，也可將新食譜與其他患者分享。

參、食譜





一、餅乾類

海苔餅乾



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
鹽	3公克
低蛋白粉	100公克
香草粉	0.6公克
全蛋代替品	15公克
水	60毫升
海苔粉	50公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火170°C / 下火160°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉 + 鹽拌勻，打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 分次加入水60毫升迅速拌勻，避免油水分離。
4. 將低蛋白麵粉 + 全蛋代替品 + 香草粉，過篩加入拌勻。
5. 用擠花袋擠出形狀，在麵糊上面撒些海苔粉。
6. 入爐烘烤至金黃色即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：331大卡	酥胺酸2.5毫克	纈胺酸3.7 毫克
蛋白質：0.3公克	白胺酸4.3毫克	胱胺酸1.6毫克
脂肪：13公克	離胺酸4.3毫克	酪胺酸 1.9毫克
醣類：54公克	苯丙胺酸3.3毫克	精胺酸4.3毫克
	異白胺酸2.2毫克	甲硫胺酸1.2毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。

冰箱小西餅 (巧克力)



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
低蛋白粉	100公克
可可粉	20公克
鹽	5公克
水	60毫升
蛋白代替品	20公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火180°C / 下火150°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉 + 鹽拌勻，打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 分次加入水60毫升迅速混合均勻。再將低蛋白粉 + 蛋白代替品 + 可可粉過篩加入拌勻。

4. 入模型填平，用保鮮膜封起來冷凍30至40分鐘（冷凍後較好切）。
5. 倒扣出模型，切成平均大小薄片。
6. 或者在作法3拌勻之後，裝入擠花袋擠出形狀（不需冷凍）。
7. 入烤箱烘烤，12分鐘關下火，燜烤至金黃色即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：369大卡	酥胺酸 2.7毫克	纈胺酸4毫克
蛋白質：0.8公克	白胺酸 4.6毫克	胱胺酸1.7毫克
脂肪：17公克	離胺酸4.6毫克	酪胺酸2毫克
醣類：54公克	苯丙胺酸3.5毫克	精胺酸4.6毫克
	異白胺酸2.4毫克	甲硫胺酸1.2毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。

胡蘿蔔餅乾



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
低蛋白粉	100公克
香草粉	0.6公克
鹽	5公克
水	60毫升
全蛋代替品	10公克
胡蘿蔔末	50公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火180°C/下火150°C。
2. 瑪琪琳 + 糖粉 + 鹽拌勻，打發至膨鬆、顏色變淺白。

3. 分次加入水60毫升迅速拌勻，避免油水分離。再將低蛋白粉 + 香草粉 + 全蛋代替品過篩加入拌勻。加入胡蘿蔔末拌勻。
4. 入模型填平，用保鮮膜封起來冷凍30至40分鐘（冷凍後較好切）。
5. 倒扣出模型，切成平均大小薄片。
6. 或者在作法3拌勻之後，裝入擠花袋擠出形狀（不需冷凍）。
7. 入烤箱烤上色即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：327大卡	酥胺酸2.5毫克	纈胺酸4毫克
蛋白質：0.3公克	白胺酸4.9毫克	胱胺酸1.8毫克
脂肪：14公克	離胺酸4.3毫克	酪胺酸2毫克
醣類：51公克	苯丙胺酸3.3毫克	精胺酸4.3毫克
	異白胺酸2.2毫克	甲硫胺酸1.2毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。

葡萄乾奶酥餅乾



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
鹽	3公克
香草粉	0.5公克
低蛋白粉	100公克
水	75毫升
葡萄乾少許（泡水）	40公克
蛋白代替品	20公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火190°C / 下火160°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉 + 鹽拌勻，打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 低蛋白粉 + 香草粉 + 蛋白代替品過篩加入拌勻。
4. 分次加入水75毫升調節軟硬度。

5. 最後加入剝碎的葡萄乾拌勻，入模型填平，用保鮮膜封起來冷凍30至40分鐘（冷凍後較好切）。
6. 倒扣出模型，切成平均大小薄片。
7. 入爐烘烤，12分鐘關下火，以上火烤至金黃色即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：337大卡	酥胺酸2.4毫克	纈胺酸3.5毫克
蛋白質：0.7公克	白胺酸4.1毫克	胱胺酸1.5毫克
脂肪：13公克	離胺酸4.1毫克	酪胺酸1.8毫克
醣類：56公克	異白胺酸2.1毫克	甲硫胺酸1.1毫克
	精胺酸4.1毫克	苯丙胺酸3.2毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。



二、蛋糕類

大理石蛋糕



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
低蛋白粉	100公克
水	60毫升
發粉	5公克
香草粉	0.6公克
全蛋代替品	15公克
葡萄乾（泡水）	50公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火180°C / 下火180°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 分次加入水60毫升迅速拌勻，避免油水分離。
4. 將低蛋白粉 + 香草粉 + 發粉 + 全蛋代替品過篩加入拌勻，最後拌入葡萄乾即可。
5. 填入模型，（也可填一層白麵糊、留一些麵糊拌可可粉，塗在上面）將填好材料之模型，置於桌面重敲一下，使麵糊分佈均勻，上面抹平即可。
6. 入爐烘烤，烘烤20~25分鐘，燜1分鐘。

營養成分（每一百公克）：

熱量：371大卡	酥胺酸2.5毫克	纈胺酸3.7毫克
蛋白質：0.8公克	白胺酸4.2毫克	胱胺酸1.6毫克
脂肪：14公克	離胺酸 4.3毫克	苯丙胺酸3.3毫克
醣類：64公克	酪胺酸 1.9毫克	異白胺酸2.2毫克
	精胺酸4.3毫克	甲硫胺酸1.1毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。

小紅莓海綿蛋糕



材料：

瑪琪琳	110公克
糖粉	110公克
低蛋白粉	200公克
水	150毫升
發粉	10公克
香草粉	0.6公克
蛋白代替品	10公克
小紅莓（泡水）	60公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火180°C / 下火180°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 分次加入水150毫升迅速拌勻，避免油水分離。

4. 將低蛋白粉 + 香草粉 + 發粉 + 蛋白代替品過篩加入，稍拌勻即可。最後拌入小紅莓。
5. 填入模型，抹平即可。
6. 入烤箱烘烤，30分鐘，關火燜1分鐘。

營養成分（每一百公克）：

熱量：326大卡	酥胺酸2.6毫克	纈胺酸3.9毫克
蛋白質：0.2公克	白胺酸4.4毫克	胱胺酸1.7毫克
脂肪：14公克	離胺酸4.4毫克	酪胺酸2毫克
醣類：50公克	苯丙胺酸3.4毫克	精胺酸4.4毫克
	異白胺酸2.4毫克	甲硫胺酸1.2毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。

迷迭香小蛋糕



材料：

瑪琪琳	55公克
糖粉	55公克
低蛋白粉	100公克
水	60毫升
發粉	5公克
迷迭香粉	0.6公克
蛋白代替品	20公克

作法：

1. 烤箱預熱，上火180°C / 下火180°C。
2. 將瑪琪琳 + 糖粉打發至膨鬆、顏色變淺白。
3. 分次加入水60毫升迅速拌勻，避免油水分離。
4. 將低蛋白粉 + 迷迭香粉 + 發粉 + 蛋白代替品過篩加入，稍拌勻即可。
5. 填入模型，上面抹平即可。
6. 入烤箱烘烤，20~25分鐘，關火燜1分鐘。

營養成分（每一百公克）：

熱量：353大卡	酥胺酸2.9毫克	纈胺酸4毫克
蛋白質：0.11公克	白胺酸4.9毫克	酪胺酸2毫克
脂肪：16公克	離胺酸4.9毫克	胱胺酸1.8毫克
醣類：54公克	苯丙胺酸3.8毫克	精胺酸 4.9毫克
	異白胺酸1.8毫克	甲硫胺酸1.3毫克

小叮嚀：

1. 如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。



三、麵包類

低蛋白土司麵包

(麵包兩條或小麵包15個)



材料：

低蛋白粉	400公克
乾酵母粉	一小包(低蛋白粉盒內附)
40°C溫開水	400毫升
蔬菜油或瑪琪琳	30毫升/公克
全蛋替代品	10公克
砂糖	60公克

作法：

- 1.取一大碗，將低蛋白粉 + 乾酵母粉+ 砂糖 + 全蛋替代品，倒入碗中，攪拌均勻後，加入溫開水及蔬菜油。
- 2.電動攪拌器以低速將碗中材料攪拌大約2分鐘。然後再以中速攪打材料2分鐘，使成均勻無顆粒的濃稠麵糊。(如果沒有電動攪拌器，以打蛋器攪拌至均勻無顆粒)
- 3.準備兩個長型麵包模型(約8.5吋×4.5吋)或15個小麵包模型，在模型內抹上些許油，將攪拌好的麵糊倒入模型中，蓋上塑膠袋或保鮮膜，置於溫暖無風處，發酵等其體積變大為原來的兩倍大。
- 4.烤箱預熱上火200°C / 下火200°C。將發酵好的麵糰烘烤大約35~40分鐘(小麵包烤10~15分鐘)。烤好後將麵包從模型中取出放冷。

營養成分(每一百公克)：

熱量：243大卡	酥胺酸21毫克	纈胺酸29毫克
蛋白質：0.5公克	白胺酸31毫克	胱胺酸35毫克
脂肪：4公克	離胺酸34毫克	酪胺酸16毫克
醣類：52公克	苯丙胺酸20毫克	精胺酸24毫克
	異白胺酸20毫克	甲硫胺酸8毫克

小叮嚀：

- 1.放冷後的麵包以塑膠袋包裝好，可放置久一點的時間；或是包好放於冷凍庫中保存，需要時拿出來加熱即可。

蔓越莓麵包

(10個)



材料：

低蛋白粉	200公克
乾酵母粉	5公克 (低蛋白粉盒內附)
溫開水	200毫升
蔬菜油	10毫升
糖	20公克
鹽	3公克
蔓越莓 (碎)	50公克
全蛋代替品	15公克

作法：

- 1.將低蛋白粉及乾酵母粉，攪拌均勻後，加入溫開水及蔬菜油及其他材料。
- 2.電動攪拌器以低速將材料攪拌大約1分鐘。然後再以中速攪打材料3分鐘，使成均勻無顆粒的濃稠麵糊。(如果沒有電

動攪拌器，以打蛋器攪打均勻無顆粒)

- 3.準備兩個長型麵包模型 (約8.5吋×4.5吋) 或10個小麵包模型，在模型內抹上些許油，將攪拌好的麵糊倒入模型中，蓋上塑膠袋或保鮮模，置於溫暖無風處，發酵至其體積變大為原來的兩倍。
- 4.烤箱預爐，將發酵好的麵糰以210°C烘培大約25分鐘 (小麵包烤10~15分鐘)。烤好後將麵包從模型中取出放冷。

營養成分 (每一個)：

熱量：213大卡	酥胺酸33毫克	纈胺酸47毫克
蛋白質：0.6公克	白胺酸50毫克	胱胺酸60毫克
脂肪：2.4公克	離胺酸55毫克	苯丙胺酸31毫克
醣類：48公克	酪胺酸25毫克	異白胺酸33毫克
	精胺酸37毫克	甲硫胺酸12毫克

馬鈴薯甜甜圈

(蛋糕式10個)



材料：

瑪琪琳	27公克
糖粉	53公克
低蛋白粉	250公克
香草粉	1公克
發粉	14公克
馬鈴薯泥	27公克
水	40毫升
蛋白代替品	20公克

作法：

- 1.瑪琪琳 + 糖粉先打發膨鬆，顏色變淺。
- 2.加入馬鈴薯泥 + 低蛋白粉 + 蛋白代替品 + 香草粉 + 發粉過篩加入拌勻。
- 3.再加入水迅速混合均勻拌壓成糰。
- 4.整型：麵糰桿成1公分厚，壓模壓出圈形。

- 5.放於烤盤上，蓋上塑膠袋或保鮮膜，置於溫暖無風處，發酵至其體積變為原來的兩倍大。
- 6.以180°C熱油炸至金黃色，趁熱沾上細砂糖。

營養成分（每一個）：

熱量：265大卡	酥胺酸5毫克	纈胺酸7.2毫克
蛋白質：0.12公克	白胺酸9毫克	胱胺酸3.2毫克
脂肪：30公克	離胺酸9毫克	酪胺酸4毫克
醣類：28公克	苯丙胺酸7毫克	精胺酸9毫克
	異白胺酸4.5毫克	甲硫胺酸2.2毫克

小叮嚀：

- 1.如果使用一般無鹽奶油，自冰箱取出後先將奶油置於室溫回溫放軟。
- 2.此成品宜趁熱吃口感較佳，冷後會變較硬。



四、派、塔類

低蛋白派皮



材料：

低蛋白粉	225公克
瑪琪琳（微冰，太軟不好塑型）	110公克
冷開水	90毫升
蛋白代替品	15公克

作法：

- 1.所有材料仔細秤好重量。取一大碗，倒入低蛋白粉、蛋白代替品及瑪琪琳，用手將瑪琪琳抓捏開，與低蛋白粉揉在一起，呈小顆粒狀。
- 2.慢慢加入測量好的冷開水，用湯匙翻拌讓低蛋白粉類稍微沾濕，再用雙手塑成柔軟但不黏手的麵糰。
- 3.在麵糰上撒些許低蛋白粉（避免沾黏），並桿成適當大小的麵皮。
- 4.桿好的麵皮放在烤盤模型上整型，把邊緣多出的麵皮切掉，在底部麵皮用牙籤戳幾個小洞。將模型放入已預熱好之烤箱，上火200°C / 下火200°C，烤大約20~30分鐘即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：453大卡	酥胺酸4.4毫克	纈胺酸3.4毫克
蛋白質：0.18公克	白胺酸8毫克	胱胺酸2.9毫克
脂肪：22公克	離胺酸8毫克	酪胺酸3.4毫克
醣類：52公克	苯丙胺酸6毫克	精胺酸8毫克
	異白胺酸4毫克	甲硫胺酸2.1毫克

小叮嚀：

- 1.也可以使用一般無鹽奶油製作。

聖誕水果派



材料：

低蛋白粉	220公克
瑪琪琳（微冰）	110公克
蛋白代替品	15公克
香草粉	1公克
蘋果丁	100公克
葡萄乾	30公克
奇異果	50公克
紅葡萄酒	10毫升
紅櫻桃（裝飾用）	適量
冷開水	適量

作法：

- 1.將低蛋白粉 + 蛋白代替品倒入容器中，加入瑪琪琳與適量冷開水拌合均勻成麵糰，分成2份後再桿成約0.5~1公分的薄片，先取一片放入塔模中靜置20分鐘，成為塔皮備用。
- 2.蘋果去皮切丁後放入容器中，再加入了葡萄乾、奇異果、蘋果丁（或什錦水果）、香草粉、紅葡萄酒拌合均勻，拌勻成為餡料。
- 3.將餡料填入塔皮中，放入烤箱以200°C烤35~40分鐘即可。放涼再擠蛋白霜，放上奇異果、蘋果片和紅櫻桃裝飾即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：351大卡	酥胺酸3.5毫克	纈胺酸5.3毫克
蛋白質：0.53公克	精胺酸6毫克	白胺酸 6毫克
脂肪：18公克	苯丙胺酸4.6毫克	酪胺酸2.7毫克
醣類：49公克	胱胺酸2.3毫克	離胺酸6毫克
	異白胺酸3.1毫克	甲硫胺酸1.6毫克

蛋 塔



材 料：

油皮（18個）

低蛋白粉	220公克
瑪琪琳	160公克
水	70毫升
糖粉	55公克
鹽	5公克

油酥（18個）

低蛋白粉	100公克
瑪琪琳	55公克

蕃薯餡（18個）

蕃薯（蒸熟）	120公克
水	60毫升
瑪琪琳	50公克
砂糖	35公克
玉米粉	10公克
全蛋代替品	10公克

作 法：

- 1.油皮製作：低蛋白粉 + 水 + 糖粉 + 鹽 先混合均勻，再加入瑪琪琳混合均勻，鬆弛10分鐘。
- 2.油酥製作：瑪琪琳 + 低蛋白麵粉，混合均勻以手揉成成糰，入冰箱冷藏10分鐘。
- 3.油皮包油酥，經兩次桿捲成圓球狀，入模型整形，備用。
- 4.蕃薯餡作法：蕃薯去皮、切成小塊入鍋蒸煮至熟，取出待涼備用。瑪琪琳入鍋先煮溶 + 砂糖 + 蕃薯泥 + 水，煮滾離火，加入玉米粉、全蛋代替品迅速拌勻，再煮至糊化。
- 5.烤箱預爐。填入蕃薯餡，入爐上火190℃ / 下火160℃，烤至20分鐘，再擠蛋白霜裝飾。

營養成分（每一個）：

熱量：190大卡	酥胺酸1.3毫克	纈胺酸2毫克
蛋白質：0.2公克	白胺酸2.3毫克	胱胺酸0.8毫克
脂肪：10.6公克	離胺酸2.3毫克	酪胺酸1毫克
醣類：24公克	苯丙胺酸1.7毫克	精胺酸2.3毫克
	異白胺酸2.3毫克	甲硫胺酸0.6毫克

小叮嚀：

- 1.為了避免蕃薯纖維過多，蒸煮後可先用濾網過濾。
- 2.也可以使用一般無鹽奶油製作。

檸檬布丁派



材料：

派皮

低蛋白粉	269公克
瑪琪琳（微冰）	136公克
鹽	4公克
砂糖	127公克
冰水	16毫升

派餡

低蛋白粉	87公克
砂糖	120公克
水	482公克
奶油	15公克
檸檬汁	58毫升
全蛋代替品	15公克

作法：

派皮麵糰製作

- 1.瑪琪琳加入低蛋白粉，以手拌勻，切拌成大豆般之大小。
- 2.將鹽、糖、冰水加入繼續用手搓拌均勻成糰。
- 3.入冷藏鬆弛30分鐘，備用。

派皮整型

- 1.派盤抹瑪琪琳，裝入派皮，壓平整型，底部戳洞，鬆弛30分鐘。

烘焙

- 1.烤箱預熱上火200°C / 下火200°C。將盛有派皮之派盤，上面壓一派盤反面入爐，烘焙約20分鐘，再將派盤翻至正面烤焙至金黃色，待派皮冷卻，備用。

派餡製作

- 1.低蛋白粉、糖混合拌勻。
- 2.將加熱至60°C的水加入拌勻，用濾網過濾。
- 3.將過濾液加熱至沸騰呈濃稠狀離火，加入奶油及檸檬汁備用。

填餡

- 1.裝入八分滿的餡抹平冷藏，定型冷卻後擠蛋白霜裝飾，再放上檸檬片和紅櫻桃即可。

營養成分（每一百公克）：

熱量：248 大卡	酥胺酸2毫克	纈胺酸3.1毫克
蛋白質：0.14公克	白胺酸3.6毫克	胱胺酸1.3毫克
脂肪：11公克	離胺酸3.6毫克	酪胺酸1.5毫克
醣類：39公克	苯丙胺酸2.7毫克	精胺酸3.6毫克
	異白胺酸1.8毫克	甲硫胺酸1毫克

小叮嚀：

- 1.也可以使用一般無鹽奶油製作。

肆、家長常見的疑問
Q & A





胺基酸代謝異常

飲食控制手冊

Q：只要是胺基酸代謝異常疾病，患兒的飲食治療方式都一樣嗎？

A：不是的。醫師及營養師會依照疾病造成原因及機轉選擇飲食治療的方式。

Q：患者只要不吃魚、肉、蛋，就可以達到控制病情的目的嗎？

A：魚、肉、蛋不吃或吃很少的量對病情的控制的確有幫助，但是這樣的飲食所能攝取到的蛋白質總量及質地可能會不足，長時期下來恐怕會影響孩子的生長與發育。因此補充足夠的熱量，以及品質好的蛋白質對孩子是很重要的。

Q：攝取足夠的熱量對孩子很重要嗎？

A：患兒如果只是控制蛋白質食物的攝取，但熱量攝取不足時，身體會分解自己的組織蛋白質作為熱量的來源，如此一來，不但孩子的身高、體重長得不好，體內也會堆積許多無法代謝的胺基酸，進而產生毒性。

Q：如何補充熱量？補充熱量的目的？

A：利用不含蛋白質的熱量補充品來補充熱量，目的為保護身體組織蛋白質不被分解、利用。因此高熱量的攝取對患者有保護的功效。



胺基酸代謝異常

飲食控制手冊

Q：什麼時候要調整飲食？

- A：1.需要限制的胺基酸其血中濃度太高或太低時。
2.患者體內蛋白質含量不足時（依據血中白蛋白的值判斷）。
3.孩子的生長太慢或皮膚、頭髮有異常現象時，例如：皮膚有出疹子、粗糙或破皮的現象，以及頭髮明顯掉落，顏色異常等。

Q：孩子吃的東西每一樣都要仔細秤重嗎？

A：依據我們的臨床經驗，仔細秤重能使病情獲得較好的控制，尤其是新確定診斷的患兒、臨床控制尚未穩定的患兒，以及年紀愈小的孩子愈應仔細秤重其所吃的食物。

Q：患兒家長應該如何做才能使患者得到較好的控制？

- A：1.經常主動和您的醫師、營養師或遺傳諮詢人員聯絡。例如：患者有一到兩餐吃得不好的時候、患兒出現躁動不安、嗜睡或睡得不安穩……等現象，您就應該儘快與醫療團隊聯絡。
2.家長對醫療團隊的治療要有信心，充分遵循醫師及營養師的指示，按時服用藥物、定期回診，及做好飲食控制。



胺基酸代謝異常

飲食控制手冊

Q：家長應如何和醫療團隊配合呢？

- A：1.注意患童一定要攝取足夠的不含蛋白質的熱量補充品。比方說營養師為孩子分配的Product 80056、益富糖飴、中鏈脂肪酸油、台糖紅花籽油（或一般炒菜用的植物油）……等，是不是吃完了呢？
- 2.每種食物一定要仔細秤重，不建議用任何小匙（湯匙）或量匙目測大概的分量，每種要控制分量的食物材料可以用100公克的小天秤秤重。
- 3.患兒應補充的維生素補充劑都補充了嗎？
- 4.孩子可以接受副食品的時候，父母親一定要學習如何計算孩子一天的食物分量，這樣孩子所吃的食物才能多變化，並得到均衡的營養。

Q：為什麼我的孩子經常要抽血？

A：醫療團隊須依照血中胺基酸及其中間代謝產物的數值，來判斷臨床控制的效果，及作為調整飲食或藥物的依據。

Q：患者大概要多久抽一次血？

A：新確診的個案及臨床控制不穩定時，要經常且密集的抽血，待控制穩定後，抽血次數可以減少，但仍需約一個月抽一次血。



胺基酸代謝異常

飲食控制手冊

Q：特殊奶粉味道不好，患者不吃怎麼辦？

A：可以利用一些水果口味的調味劑（例如：橘子口味、草莓口味等）沖泡奶粉，或者和水果（例如：木瓜或蘋果等）一起打成汁。

Q：造成血中無法代謝的胺基酸偏高的原因有哪些？

- A：1.每天是否依分配的食物吃（吃得量夠嗎？熱量是否足夠？）。
- 2.每天應該吃的食物分量是否吃完。
- 3.家長有沒有每餐秤重食物，或秤量食物的工具準確嗎？
- 4.患童所吃的奶粉量是否恰當。
- 5.患童的親戚、鄰居、兄弟姐妹有無自行餵食患童？如果有，是否拿了患童不該吃的食物餵食患童，或是餵食的分量超過營養師分配的量。
- 6.患童給褓母或幼稚園老師帶，然而他們對患童的病情不是很瞭解。
- 7.孩子生病了。

Q：患者最適當的抽血時間是什麼時候？

A：剛吃飽或空腹、飢餓（這時候身體所貯存的蛋白質，或體組織蛋白質會分解以產生身體所需要的熱能）的狀態下血中胺基酸數值會偏高，因此空腹或剛吃飽立即抽血都是不好的；應該在飯後兩至四個小時左右抽血最為恰當。

Q：我的小孩不能吃肉，會不會長不大？

- A：1.只要每天均衡攝取各類營養素，就不會影響孩子的生長。
2.如果您的營養師不建議孩子吃肉，您可以從食用足夠的特殊奶粉，獲得生長所需的蛋白質，以彌補肉類蛋白質的不足。
3.每日補充多種維生素及礦物質是必須的。

Q：平常哪些食物比較沒有限制？

A：針對胺基酸代謝異常的孩子而言，蔬菜、水果不含蛋白質（或含量極少），可自由攝取，糖類及油脂類完全不含蛋白質且可以提供熱量，不必特別限制。

Q：蔬菜水果中是否也有蛋白質（胺基酸）比較高的？需要避免食用？

A：絕大部分的蔬果，其蛋白質的含量都很低，少數像苜宿芽、黃豆芽、紅蔥頭、甘藷葉、青花菜等，蛋白質的含量稍高，需限量食用。

Q：副食品要如何添加？有什麼食物可以選擇？

A：副食品添加的時間及方法與一般嬰兒是相同的，但是凡是含有蛋白質的食物，必須要知道其中所含胺基酸的種類與分量，這樣才能精確的計算所需限制的胺基酸的量。

Q：不能吃肉，那可以拌肉汁或肉湯、雞湯嗎？（可以吃半葷素的菜嗎？）

- A：1.肉類經烹調後，其中所含的胺基酸會溶於湯（水）中，因此不建議以肉湯拌飯。
2.半葷素的菜只要不吃其中的肉類是沒有關係的。

Q：我的小孩要吃多少蛋白質（胺基酸）才夠？特殊奶粉要吃多少才夠？

A: 胺基酸代謝異常的孩子所吃的食物，除了不含有蛋白質的食物不必限量外，其餘的食物都要依營養師，或醫師的建議計算應該攝取的分量。病童在不同年紀、不同年齡對蛋白質的需求會有差異，攝取量會因人因時而異。

Q：小孩不吃低蛋白澱粉做的食物怎麼辦？

A：可盡量配合孩子喜歡的食物味道或型態，與低蛋白澱粉混合製作。

Q：孩子不吃東西怎麼辦？一、兩餐不吃是不是會影響病情？

- A：1.孩子不吃東西要找出原因，我們最擔心的是因疾病控制不佳，造成孩子不吃東西。
2.代謝疾病的患童一、兩餐不吃，可能就會影響病情，所以家長一定要多和醫療團隊保持聯絡，有問題隨時請教團隊的諮詢人員。

國家圖書館出版品預行編目資料

胺基酸代謝異常飲食控制手冊／財團法人罕見疾病基金會，臺中榮民總醫院營養室、兒童醫學部；弘光科技大學食品營養系編撰。

初版 -- 臺北市；罕見疾病基金會，民94

面； 公分---（罕見疾病叢書：10）

ISBN（平裝）986-80401-9-1（平裝）

1.新陳代謝-疾病 2.食譜

415.529

94021436

胺基酸代謝異常飲食控制手冊

編 撰：財團法人罕見疾病基金會

台中榮民總醫院營養室、小兒醫學部

弘光科技大學食品營養系

發行人：陳垣崇

作者：萬居仁、許嘉琪、林麗雲

出版發行：財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓

電話：02-25210717-8 傳真：02-25673560

網址：www.tfrd.org.tw E-mail：tfrd@tfrd.org.tw

劃撥帳號：19343551（戶名：財團法人罕見疾病基金會）

印刷者：晶銀印刷設計有限公司

中華民國九十四年十一月初版一刷

版權所有，無論全書或部分內容翻印、轉載、或以廣播、錄音等方式使用本書內容時，皆須事先告知本會，並於使用時註明出處；如在著作或任何形式發表時簡短引用本書內容，則只註明出處即可。（如有破損或裝訂錯誤，請寄回本會更換。）