



戊二酸血症第一型 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，懷疑為戊二酸血症患者，需要帶至轉介醫院做進一步確認診斷。

.....

1. 何謂戊二酸血症第一型?

第一型戊二酸血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此一缺陷基因，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。



戊二酸血症第一型 Glutaric Aciduria Type I

2. 戊二酸血症第一型之症狀？

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(choreoathetosis)、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張(opisthotonos，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(irritability)、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。

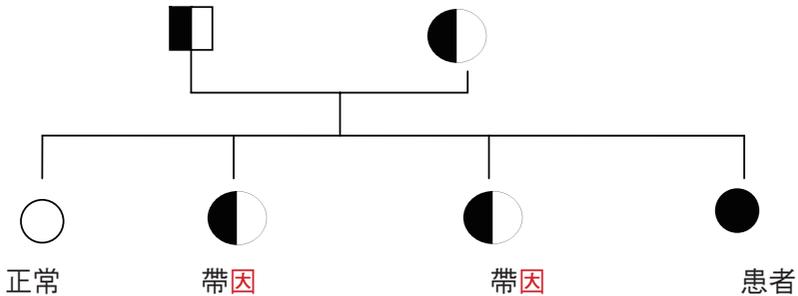
3. 戊二酸血症第一型發生率為何？

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，在瑞典與賓夕法尼亞孟諾教派之教徒(Pennsylvania Amish)則有較高的比例。



4. 戊二酸血症第一型會遺傳嗎？

戊二酸血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，每一胎出生為半乳糖血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。



戊二酸血症第一型 Glutaric Aciduria Type I

6.如何確認診斷戊二酸血症第一型？

可以用質譜儀或氣體色層分析檢測患者尿液或血液中有機酸的含量，一般而言，患者尿液中的戊二酸排量比一般人高(1 gm/day)，而3羥基戊二酸(3-hydroxyglutaric acid)也會提高。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.如何治療戊二酸血症第一型？

第一型戊二酸血症目前仍無法治癒，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血症專用的特殊奶粉。

(2)核黃素(riboflavin)與肉鹼(carnitine)補充

每天補充核黃素(維生素B2)約200-300 mg，可以提昇缺陷酵素作用的效率。而每天補充肉鹼50-100 mg，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，一但傷害造成即無法恢復。

特殊奶粉介紹

Glutarex-2



不含離胺酸及色胺酸

●限制胺基酸醫療食品 - Glutarex-2●

本品僅供經醫師診斷確認為第一型戊二酸尿症之小孩或成人使用。使用本產品時，必須再額外補充精確量的蛋白質，以符合離胺酸及色胺酸的需要量。本品非供靜脈注射使用。

一、注意事項

- 1.本產品必須遵照醫護人員囑咐使用。
- 2.不適合一般靜脈注射之用。
- 3.本產品為行政院衛生署國民健康局經費補助，請珍惜資源愛惜使用，避免浪費。



戊二酸血症第一型 Glutaric Aciduria Type I

二、成分

營養素	每 100 公克粉末	克蛋白質當量	單位
熱量	410	13.7	大卡
水分	1	0.03	公克
蛋白質當量	30	1	公克
脂肪	13	0.43	公克
醣類	35	1.17	公克
維生素			
維生素 A	660	22	微克當量
維生素 D	7.5	0.25	微克
維生素 E	12.1	0.4	毫克 α - 當量
維生素 K	60	2.0	微克
維生素 B 1	3.25	0.11	毫克
維生素 B 2	1.8	0.06	毫克
維生素 B 6	1.3	0.04	毫克
維生素 B 12	5	0.17	微克
菸鹼酸	16	0.53	毫克
葉酸	430	14.3	微克
本多酸	8	0.27	毫克
生物素	100	3.33	微克
維生素 C	60	2	毫克
膽鹼	100	3.33	毫克
肌醇	70	2.33	毫克
礦物質			
鈣	880	29	毫克
磷	760	25	毫克
鎂	225	7.5	毫克
鐵	13	0.43	毫克
鋅	13	0.43	毫克
錳	0.8	0.03	毫克
銅	1	0.03	毫克
碘	100	3.3	微克
硒	35	1.17	微克
鉻	27	0.9	微克
鉬	30	1	微克
鈉	880	29.3	毫克
鉀	1370	45.7	毫克
氯	940	31.3	毫克



三、使用方法：

病患會因不同的需要而有不同的沖泡指示，請依醫師指示使用並正確沖泡。持續食用不適當沖泡的醫療食品可能會造成疾病。

建議~

沖泡 24 小時量：

將指示量的 **Glutarex-2** 及其他成分放入混合容器中。 **Glutarex-2** 必須以可讀到公克的秤精確秤量。

- 1.加入適量室溫的水以調製成 24 小時的需要量。
- 2.以攪拌器攪拌不超過 4 秒鐘或將容器蓋子蓋緊，充分搖晃 10-12 秒。
- 3.將沖泡好的混合液蓋上蓋子，儲存於冰箱中備用。請於沖泡後 24 小時內使用完畢，並於每次使用前充分混合均勻。請直接低溫食用。

有用的小秘方~

當您食用此醫療食品要除去口中餘味時，可試著吃一片蘋果、喝汽水、嚼有甜度的口香糖或含一顆糖果。

四、儲存方式：

未開封的產品請存放於室溫中，避免置於過高的溫度下。開封後的產品應蓋好罐蓋儲存於冰箱中，並於開封後一個月內使用完畢。



罕見疾病個案特殊營養食品暨 罕見疾病藥物物流中心

為加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，行政院衛生署國民健康局自89年8月9日正式實施「罕見疾病防治及藥物法」，並設置「罕見疾病個案特殊營養食品暨罕見疾病藥物物流中心」，負責儲備與全額補助供應罕病患者需用之特殊營養食品。

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、配送等事宜以及日常行政事務，共提供29種特殊營養食品，以及10種罕見藥品，供應台灣地區各醫院通報之罕見疾病病患使用。

罕見疾病物流中心專線：(02)6610-9696，網址：<http://rdfdlmc.tw>，網站上詳細介紹物流中心的作業內容與特殊營養品、藥品簡介，當然也有疾病衛教資料、物流中心舉辦之各項活動預告、成果發表、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特殊營養品與藥品皆為行政院衛生署國民健康局全額補助，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食用特殊營養品，避免囤積。
2. 如果真有存貨過多的情形，在有效期限六個月以上可以退回物流中心，並請退回時注意產品之外包裝避免破損，物流中心可以請廠商先轉送其他有較多需求之病患使用。
3. 定期回診檢查，若有超過半年以上未回診以及特殊營養食品不固定領取的病患，物流中心將協同治療單位人員與當地公衛護士進行家庭訪視。

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血症寶寶，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，戊二酸血症患者也能健康、快樂的成長。

特殊奶粉為行政院衛生署國民健康局全額提供經費補助，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。



戊二酸血症第一型 Glutaric Aciduria Type I

罕見疾病諮詢窗口

■ 衛生署罕見疾病諮詢單一窗口	04-22550177
■ 北區遺傳諮詢中心	
馬偕紀念醫院	02-25433535 #2547 or #2548
台灣大學醫學附設醫院	02-23123456 #6708
台北榮民總醫院	02-28712121 #3467
財團法人長庚紀念醫院 - 林口分院	03-3281200 #8544
■ 中區遺傳諮詢中心	
中山醫學大學附設醫院	04-24739595 #32337
彰化基督教醫院	04-7238595 #7244
台中榮民總醫院	04-23592525 #5938
	04-23509616
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121 #2128
■ 南區遺傳諮詢中心	
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	07-3121102 #7801
	07-3114995
■ 東區遺傳諮詢中心	
慈濟綜合醫院	03-8563092

校稿醫師：

台北榮民總醫院兒童醫學部遺傳內分泌暨新陳代謝科主治醫師：黃正宏醫師

台北馬偕紀念醫院兒童急救加護醫學科主治醫師：林翔宇醫師

罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物物流中心

112臺北市石牌路二段201號中正9樓612室

TEL：(02) 66109696 網址：<http://rdfdlmc.tw>



MEMO



戊二酸血症第一型 Glutaric Aciduria Type I

MEMO