**姓名：楊文瑩**

**年齡：17歲**

**疾病：戊二酸尿症第一型**

**國際代檢補助 飲食控制恢復正常生活**--------------------------------------------------------------------------------

 「來，請這邊量身高體重，再去門診報到。」文瑩很熟練地指引看門診的患者，她從國中開始，每個暑假的周四上午都會固定到醫院門診報到當小志工，因為從小獲得醫師們的照顧，長大想回饋自己小小的力量來服務人群。

 總是笑臉迎人，講起話來滔滔不絕的文瑩，看不出是戊二酸尿症第一型的患者，這種先天性代謝異常疾病，主要是由於患者體內無法正常代謝胺基酸所致。奶奶回想起出生時經由新生兒篩檢發現異常，而後透過國外檢驗單位獲得確診，仍一臉擔心地說：「那時候根本沒聽過戊二酸尿症，醫生說要送檢體到國外檢查，檢驗費就要一萬多，真是擔心付不出來…」幸好當時（2004年）為了協助疑似患者獲得正確診斷，達到罕見疾病防治目標，衛生署國民健康局（現為衛生福利部國民健康署）委託罕見疾病基金會做為「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務中心」單一窗口，負責建立台灣國際檢體外送管道及標準作業流程。曾參與此一方案的陳冠如執行長表示：「當年能在台灣進行確診的疾病檢驗不多，基金會協助病友獲得診斷責無旁貸。」檢體寄送至國外所費不貲，為了減輕民眾負擔，由國健署補助總費用之40%，罕病基金會補助40%，案家自費20%；有了補助之後，文瑩的檢驗費用由原先的1萬元，僅需自付2,000元。

 罕病基金會自2001至2011年3月共計協助576人次患者檢體至各國進行疾病確診，國健署補助了4,454,289元，罕病基金會則補助了4,749,051元。2011年4月國健署接手國際代檢計劃後，對一般罕病家庭補助80%費用，低收入戶及中低收入戶則為全額補助，而基金會這邊也持續協助政府無法補助之疑似罕病個案送檢。

 戊二酸尿症第一型的治療主要以特殊奶粉及低蛋白飲食為主，文瑩從小就遵循嚴格的飲食計劃，每天定時喝特殊奶粉，而常見的食物如豆魚蛋肉類，皆因含有高蛋白質而無法享用，奶奶每天親自為文瑩準備三餐，「喝特殊奶粉，就是在補充她的熱量和營養，很感謝政府的照顧，這對先天性代謝異常的小孩來說真的是救命的必需品啊。」而正值成長期的文瑩喜歡吃米飯和麵條，又礙於飲食限制，無法大快朵頤，國健署考量部分代謝異常患者隨年齡增長，除了特殊奶粉，需攝取其他低蛋白食物，以供營養所需，自2015年10月起提供每年7,000元低蛋白米麵食品之補助，以增加患者飲食之變化性。而每次回診需要的營養諮詢，國健署也提供一年6次的「代謝性罕病營養諮詢費用」（250元/次）補助。以上對於罕病患者的醫療照護是由衛福部菸品健康福利捐經費中支出，2019年服務包括：營養諮詢費542人次，國內、外確診檢驗123人次、低蛋白米麵補助34人次、全額補助特殊營養食品暨緊急需用藥物1,399人次。

 現在是高中生的文瑩，清楚自己的飲食限制，雖然偶爾因嘴饞多吃些零食，但能夠自我調整飲食上的攝取量以達到平衡，她知道能夠平安長大，是靠奶奶、醫師們、營養師們，以及政府、基金會和眾人的關心與協助，要好好照顧自己，長大後才有能力幫助別人。

--------------------------------------------------------------------------------

**疾病介紹-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遺傳疾病，為體染色體隱性遺傳，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。

臨床特徵：

 一般而言，患者在兩歲之前也許顯的正常，可能有無症狀的巨腦，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(choreoatdetosis)、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張(opistdotonis，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Reye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受傷。腦部中毒會先於血液中明顯的化學物質異常，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。

診斷：

 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泄量比一般人高(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、血液中轉氨酶生升高以及代謝性酸中毒，然而血液中的胺基酸通常正常的。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。胎兒的診斷可以用絨毛膜或羊水細胞培養偵測酵素活性，此外羊水中戊二酸量也可能提高。

治療 ：

 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。

I.長期飲食控制：

 患者需要限制離胺酸和色胺酸的攝取，才不會導致中間毒性產物過量的累積，雖然做飲食限制，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。

II.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/kg/day，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。

III.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，許多運動上病症會導致漸漸的失能，智力也可能受到影響，一旦傷害造成即無法恢復。