**【 AADC缺乏症 疾病簡介】**

**附件三**

 芳香族L-胺基酸類脫羧基酵素缺乏症（簡稱AADC 缺乏症）是一種罕見的遺傳疾病，在台灣約有60多位病童。症狀通常會在患者出生一歲內表現出來，包括嚴重的發展遲緩、動眼危象（Oculogyric Crises, OGC）、肢體肌肉張力低下及自律神經系統功能失調等。

 1990 年，由海藍德（Hyland）和克來頓（Clayton）兩位科學家經由分析神經性疾病孩童的腦脊髓液（Cerebrospinal fluid, CSF），觀察到患童的神經傳導物質代謝物之數值有所異常，因而發現此疾病。

 此症已知是因為*DDC* 基因突變，造成相對應的AADC 酵素活性缺乏。AADC 酵素於體內可經由單胺基酸代謝路徑催化左多巴（L-DOPA）和5-羥色氨酸（5-Hydroxytryptophan, 5-HTP）進行代謝，而合成多巴胺（Dopamine）和血清素（Serotonin）。多巴胺可再經由單胺氧化酵素的作用轉變為腎上腺素（Epinephrine）與正腎上腺素（Norepinephrine）。

 多巴胺及血清素這兩種物質主要是在中樞神經系統及周邊系統扮演著訊息傳遞的角色，調節許多生理功能，所以疾病影響層面很大，臨床症狀分別敘述於下：

（1）正腎上腺素除了在周邊組織中可作為神經傳導物質外，也調控著血壓及血流。

（2）腎上腺素主要能調控脂肪以及糖類的代謝，負責生理對於寒冷、疲勞、休克、

 低血糖、以及其他緊急的反應。

（3）血清素與認知、情緒、衝動控制、神經元活性調控、生理節律調控、睡眠周期、

 疼痛、呼吸以及心血管功能等有關。

 截至目前為止全球約有100位患者，台灣個案數約50~60位。超過半數的AADC 缺乏症患童會在出生數個月內出現各種神經系統症狀，例如每隔不久，就要經歷長達數小時類似癲癇發作的症狀，發作期間無法進食及休息。其他症狀如間歇性的動眼危象（Oculogyric Crises）、全身性的手足徐動症並可能合併有吸吮、餵食困難、眼瞼下垂、嗜睡、體溫過低及低血壓等現象。患者終其一生不會有頭控的能力，無法坐或站，不會講話，無法像一般多數的孩子成長，生活大小事項都必須由照顧者來協助。患童通常到了5、6 歲就會因為運動功能障礙而死亡。

 診斷上除了藉由臨床症狀評估之外，可以透過神經傳導物質檢測、AADC 酵素活性檢測及*DDC* 基因檢測來取得診斷。治療方面，除了以藥物協助控制神經系統症狀，多種藥物曾被報導用於治療AADC 缺乏症，但患者對藥物治療效果反應不一。另外，基因治療也是選擇之一，其原理是將*DDC* 基因送入腦部，以製造患者缺乏的AADC 酵素。

 醫療技術日新月異，對於罕病家庭而言是一扇希望之窗，然而照護AADC 缺乏症的患童往往會對照護者產生較重的壓力，照顧者可以透過病友團體的支持或喘息服務，適時的舒緩身心壓力。