

附件二—原發性肉鹼缺乏症與高血氨症診斷、病症及治療差異說明

疾病	NAGS (N-乙醯穀胺酸合成酶部分缺乏症)	Primary Carnitine Deficiency Syndrome (原發性肉鹼缺乏症)
基因	NAGS	SLC22A5 (OCTN2)
染色體	17q21.3	5q31.1
原因	肝臟中 N-乙醯穀胺酸合成酶 (N-acetylglutamate synthetase, NAGS) 催化 NAG 的合成。NAGS 缺乏使得 NAG 合成不足，影響氨(NH ₃)無法進入尿素循環代謝，導致丙胺酸 (Alanine)、穀胺醯胺酸 (Glutamine)、穀胺酸 (Glutamate) 與氨的堆積。	細胞膜上的「肉毒鹼運輸裝置」(carnitine transporter) 缺乏，導致肉毒鹼在尿中流失，最後造成體內的缺乏。而細胞內的肉毒鹼缺乏，會使得長鍊脂肪酸進入粒線體的步驟出問題
診斷	1.肝臟切片的酵素分析 2.基因診斷	1.皮膚切片的酵素分析 2.基因診斷
症狀	最常發病的年齡為新生兒時期。若出現高血氨症狀，未馬上給予治療則可能會導致腦水腫或死亡。高血氨昏迷後的患者可能有腦部傷害與發展遲緩、學習能力受損或智力障礙以及生長遲緩的後遺症。呼吸方面，可能會有呼吸急促的情形，晚期也許會呼吸暫停或衰竭。也可能發生中度肝腫大的現象。神經方面，可能會有協調不佳、輪替運動錯亂 (dysdiadochokinesia)、張力過低或過強、運動失調、顫抖、抽筋、昏睡。併發症主要為神經病變，包括智力障礙、急性高血氨昏迷，甚或死亡。	有三方面會受到影響：(1) 心肌，造成漸進性的心肌病變 (最常表現的病變)；(2) 中樞神經系統，因低酮體性低血糖，造成腦神經病變；(3) 肌肉骨骼系統，造成肌肉病變。 其初期常見症狀之一為低酮體性低血糖的腦神經病變，合併肝腫大、肝功能之數上升及高血氨症。另一常見症狀為心肌病變 (常發生於較大兒童)，發病後會迅速進展成心衰竭。肌肉無力常易合併心衰竭或只單獨發生肌肉無力的情形。肉毒鹼缺乏也會造成腸胃蠕動不良，造成反覆性的腹痛與腹瀉。貧血及反覆性感染也是常見症狀。
治療方式	低蛋白飲食藥物 藥物 【提供另一個排除廢物氮的途徑】 * Sodium benzoate (Ucephan) * Sodium phenylbutyrate (Buphenyl) 【補充不足胺基酸】 * 精胺酸 (Arginine)	需要終身使用肉鹼(L-carnitine)治療
飲食控制	低蛋白飲食	不需要特殊限制，只要按時補充肉鹼，並避免壓力、飢餓。