

【附件二】 什麼是「楓糖尿症」(MSUD)

甜甜的楓糖漿，是老饕們的最愛，但是，當小寶寶散發出一陣陣楓糖漿甜味，做父母的可得提高警覺了，因為您鍾愛的小寶貝極有可能罹患發生率十萬分之一的楓糖尿症（或稱楓糖漿尿症，英文簡寫 MSUD，Maple Syrup Urine Disease）。

幾十萬分之一的機率 集中墜落在原住民的部落

楓糖尿症是特殊支鏈胺基酸代謝異常的罕見疾病，屬於體染色體隱性遺傳疾病，發生率為幾十萬分之一，原住民病患約佔全國病患的七成。楓糖尿症是因體內缺少支鏈甲型酮酸脫氫酶素(branched-chain α -keto acid dehydrogenase)，使得支鏈胺基酸（纈胺酸、白胺酸、異白胺酸）的代謝無法進行去羧基反應（decarboxylation），因而這三個支鏈胺基酸堆積在體內產生毒性，對腦細胞造成傷害，同時也產生了特殊的體味。

甜美的氣味 心酸的成長歷程

通常罹患此症的嬰兒，在開始餵食後數天至一周內，會逐漸出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，身上散發焦糖體味或尿味，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。診斷上藉由分析血液胺基酸的濃度，可發現典型病患的纈氨酸、白胺酸、異白胺基酸及異白胺基酸的異構物（alloisoleucine）的數值很高，以及丙胺酸（alanine）濃度很低。此症依病患的臨床表現及生化反應可分為五型：典型的楓糖尿症（classic type）、間歇型(intermittent type)、中間型(intermediate type)、維生素 B₁ 反應型(thiamine-responsive type)及 E₃ 缺乏型(E₃ deficient type)。

早期篩檢 終身治療

治療方面，急性救治先求穩定患者的心跳、呼吸、體溫及血壓等生命徵象，再應用血液透析或腹膜透析移除體內堆積的有毒物質。再者，必須維持電解質和血糖的穩定，矯正代謝性酸中毒，以維持血液中適當的酸鹼值，給予高能量的碳水化合物及適當的脂質以避免異化作用，有些對大量的維生素 B₁ 有反應的病童也可嘗試給予此項治療。在長期治療方面，則是利用特殊奶粉適當管制病患對這三種支鏈胺基酸的攝取。不過支鏈胺基酸是必需胺基酸，身體無法自行製造，必須靠外界適量的補充，所以要調整一般嬰兒奶粉與特殊奶粉的比例，以兼顧必需胺基酸的來源恰足以供應病童生長，但又不能過高而造成毒性；因此，治療初期病童要經常抽血以偵測血液中胺基酸的濃度。至於已經傷害到中樞神經系統的病童，除了仍應接受特殊的藥物及奶品治療外，尚需要及早接受早期療育及復健治療。