

懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

- 未罹患罕見疾病的多數社會大眾：
敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

- 已罹患罕見疾病者：
正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

- 準備孕育下一代的準父母：
 - 無家族病史者——
配合產前檢查，但仍有3%的機率產出缺陷兒，其中又有0.5%~1%，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

- 有家族病史者——
做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

遺傳醫療諮詢單位

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單 位	電 話
台灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #71922
台北榮民總醫院	02-2871-2121 #3292
馬偕紀念醫院	02-2543-3535 #3089
長庚紀念醫院林口院區	03-328-1200 #8916
台中榮民總醫院	04-2359-2525 #5938
中山醫學大學附設醫院	04-2473-9595 #38129
中國醫藥大學附設醫院	04-2205-2121 #2128
彰化基督教醫院	04-723-8595 #7244
成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535 #3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-312-1101 #7801 07-311-4995
花蓮慈濟綜合醫院	03-856-3092

- 三軍總醫院 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2389-9652
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123 #8107
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山區長春路20號6樓
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560
網址：<http://www.tfrd.org.tw>



102.1 第一版2,000份

認識罕見遺傳疾病 系列 82

脂肪酸氧化作用缺陷

Fatty Acid Oxidation Defect

愛與尊重

讓罕見的生命，不再遺憾

財團法人罕見疾病基金會
與您一同用心關懷

幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

罕見遺傳疾病個案

卡油娃娃－不能氧化脂肪酸的小孩

小采是家中的長女，剛出生時與一般小孩沒什麼兩樣，但在4個多月大時的一場發燒，卻燒出了她的罕病確診。

那一次的發燒比往常嚴重，小采發燒後顯得無精打采沒有力氣，診所醫師一看到小采昏睡的模樣便不敢貿然診治，馬上建議小采父母送她到大醫院去。她在台中的醫院輾轉了兩個多月，還住進了小兒加護病房，但除了黃疸、昏睡外，小采仍不見好轉。最後是送到台北的大醫院做了皮膚切片，並經由罕見疾病基金會將檢體送至國外檢驗，方才診斷出罹患的是「脂肪酸氧化作用缺陷」疾病。這半年多的折騰，雖然累壞了小采的父母，但最終能診斷出病因，知道未來該如何照顧，也算有了代價。

自從得知小采罹患的疾病是「脂肪酸氧化作用缺陷」後，她的飲食控制便與健康狀況習習相關。剛開始，小采只要喝單一特殊配方奶粉Alfare便已足夠，但這種特殊配方奶粉很貴，每個月又幾乎要喝掉兩箱，還好有肝膽基金會的補助，她才能持續喝下去。小采1歲多時，媽媽懷了第二胎，爸媽耽心會不會也罹患這疾病，於是向罕見疾病基金會申請「生育關懷服務」，除了孕婦的營養品補助外，還包括產前遺傳諮詢、羊膜穿刺檢查費及基因檢查費等補助，及專業人員的關懷陪伴。於是父母在小采2歲多時，為她添了個健康的弟弟。

隨著小采日漸長大，如何幫她添加副食品以增加營養，著實考驗著媽媽。所幸經由醫院營養師的教導，小采媽媽已能自行將Alfare、糖飴、麥格拉三種營養品調製成適合小采喝的補充品，再加上少油少熱量的一般飲食，目前飲食控制良好，但她的身體還是比較虛弱、很容易發燒，且一燒起來便容易沒有食慾、需要住院打點滴補充營養。發展也比其他小孩慢些，3歲多的小采走路還不太穩、常常容易跌倒，講話也還不清楚。媽媽開朗地覺得，慢慢來沒關係，能有這樣的進步已經很不容易了，希望小采長大後能夠靠飲食控制，過著與其他人無異的正常生活。

小采的部落格：<http://www.wretch.cc/blog/u741211>



脂肪酸氧化作用缺陷

罕見遺傳疾病 (八十二)

人體空腹時，能量的主要來源是脂肪酸，它同時也是身體靜止狀態時、長時間運動時、心肌及骨骼肌的能量來源。脂肪酸（包含長鏈、中鏈、短鏈）利用肉鹼進入粒線體，並經由 β -氧化作用分解。每一步驟需要不同的酵素作用，一次分解出兩個碳原子及一分子的乙醯輔酶A（acetyl-CoA）。乙醯輔酶A會進入檸檬酸循環或是在肝臟轉換成酮體，在長時間的禁食後，酮體產生能量供給心肌、骨骼肌及腦部使用。

參與脂肪酸氧化代謝的酵素很多，當其中某酵素出現異常，整個代謝作用會受到影響並致病；脂肪酸氧化作用缺陷發病的程度及時間不一，從新生兒至成人都有可能。嬰兒時期經常會有腦部病變並伴隨著低酮性低血糖，另有心臟方面的問題，成人則有肌肉方面的問題。

目前台灣以串聯質譜儀新生兒篩檢作為初步篩檢工具，當發現生化數值異常，可再運用酵素活性分析或基因檢驗作為確認診斷。大多數脂肪酸氧化作用缺陷為體染色體隱性遺傳，父母若為帶因者，則子女有25%的機率罹病。而台灣的發生率相當低，應不超過1/50,000。

脂肪酸氧化作用缺陷疾病分類：

1. 肉鹼吸收障礙 (Carnitine Transporter Defect; CTD)：

肉鹼於細胞膜的穿透及運輸產生異常，導致能量缺乏，出生至2歲的患者，可能症狀為腦部病變，伴隨著嘔吐，甚或昏迷；低酮性低血糖、高血氨、肝功能異常、心臟衰竭或骨骼肌無力。1-7歲患者可能有進行性心室肥大情形。

2. 肉鹼結合酵素缺乏第一型 (Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency; CPT1)：

因為酵素缺失導致肉鹼無法發揮正常功能（肉鹼無法與脂肪酸結合）而影響長鏈脂肪酸代謝，特別是禁食時。通常於嬰兒期後期發病，主要特徵為低酮性低血糖，造成昏迷或抽筋。患者通常肝臟腫大、肌肉無力、神經系統受損、血中肉鹼濃度增加。

3. 肉鹼結合酵素缺乏第二型 (Carnitine Palmitoyl Transferase 2 Deficiency; CPT2)：

當身體感染、發燒或禁食時會引起不適，症狀為肌肉無力、心臟肥大、肝臟腫大、低血糖、嘔吐、嗜睡，若無治療可能昏迷或致命。15-30歲患者較常見，症狀出現於大量運動後或禁食，如：肌肉痛、無力、痙攣、血尿等，未治療可能造成腎衰竭，成人型不會有心臟問題或低血糖症狀。

4. 肉鹼轉位酶缺乏症 (Carnitine Translocase Deficiency)：

結合了脂肪酸的肉鹼無法進入粒線體，導致能量產生異常，可能於出生數小時後發病，呼吸及心跳急促、低酮性低血糖、高血氨、肝腫大、心臟肥大及肌肉無力，可能導致猝死。

5. 非常長鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Very-Long-Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency; VLCAD)：

患者可能於嬰兒期發病，症狀包括低血糖、嗜睡、肌肉無力等，肝臟、心臟也會有病變，孩童、青少年或成人發病者，症狀較輕微，通常不會有心臟問題，長時間飢餓、生病或運動後可能導致發病。

6. 三功能蛋白缺乏症 (Trifunctional Protein Deficiency)：

由於酵素缺失造成長鏈脂肪酸代謝異常，飢餓時導致發病，患者於嬰兒期或後期表現出餓食困難、嗜睡、低血糖、低張力及肝臟、心臟病變，可能昏迷甚或猝死。患者可能也有肌肉無力、肌肉疼痛、肌肉組織崩解及四肢周邊神經病變症狀。

7. 中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency; MCAD)：

為最常見的脂肪酸氧化異常疾病，患者通常於6個月至4歲發病，也有新生兒發病的例子。代謝上的壓力，如：飢餓、腸胃不適或呼吸感染，會導致腦性病變、嘔吐、嗜睡、昏迷、低酮性低血糖等症狀，也可能於成人時發病。

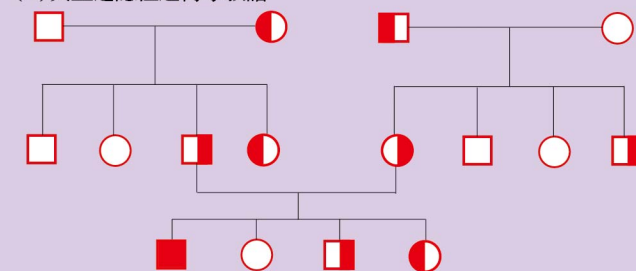
8. 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency; SCAD)：

短鏈脂肪酸代謝異常，無法產生足夠能量供身體使用，患者可能有嘔吐、低血糖、嗜睡、生長遲緩等症狀，也可能出現低張力、癲癇、小頭症的情況，患者會因飢餓或生病而發病。有些至成人期才發病的患者，可能出現肌肉無力情形，有些輕微患者可能終身不會出現任何症狀。

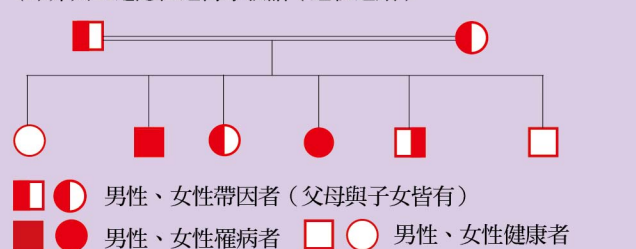
脂肪酸氧化作用缺陷的治療方式為藥物與飲食控制。對於原發性肉鹼缺乏患者而言，肉鹼可有效控制病情，但並非所有患者都需補充，若有次發性肉鹼缺乏，須由醫師評估是否需要補充肉鹼。飲食控制目的在於降低脂肪酸的氧化，原則是避免飢餓，限制飲食中脂肪攝取，可用醣類食物補充熱量，增加餐次。另外中鏈脂肪酸油 (MCT oil) 常使用於治療長鏈及非常長鏈脂肪酸代謝異常，但不適用於中、短鏈脂肪酸氧化異常患者。若能配合以上治療方式，患者皆有較佳的預後。

脂肪酸氧化作用缺陷的遺傳模式

(A) 典型之隱性遺傳家族譜



(B) 非典型之隱性遺傳家族譜 (近親通婚)



■ ● 男性、女性帶因者（父母與子女皆有）

■ ● 男性、女性罹病者 □ ○ 男性、女性健康者