

新生兒 代謝病



一切準備就緒，等待誕下寶寶的一刻，準爸媽腦袋想的只有歡欣、興奮，從未想過新生命的健康是會有問題，只因產前所有檢查顯示正常。

黃太的心情由興奮來到不安、擔心，也只不過是產後一天半之間事，看着體溫持續低溫的寶寶，又「扭計」哭鬧，身體似乎隱藏着未被發現的問題。

奶，是初生兒取得生存能量的方法，但原來可以是取人命的武器，只因身體的編寫程式出了問題，欠缺代謝奶中脂肪的能力。

黃太： 兒子突然呼吸暫停

那天，要不是護士發傳單給剛生下兒子Dickan的黃太，邀請她讓孩子作「代謝病」檢查，或許會錯過及早發現兒子異樣時機。就因為檢驗不過花費幾百元，而且只是在兒子的小腳上抽幾滴血，所以儘管黃太對代謝病完全不了解，也未擔心過兒子會患上，也決定做這檢查，當買個保險。

異樣，在Dickan出生第二晚出現。他的體溫好像偏低，不過不算嚴重，過了兩、三小時後，情況仍然持續，只好放回暖箱。這時黃太開始擔憂，也不管自己剛生產，身體要休息，硬要站在嬰兒房外，透過玻璃窗遠遠的看着兒子。「那時突然心感不妥，雖然距離有點遠，但我就是能看到他臉色發青，立即召喚護士和在場的實習醫生看情況，果然呼吸出問題，當值醫生前來支援，發現心跳停過兩次，需要插喉急救，然後就送初生兒深切治療部。」黃太相信這就是所謂的母子心靈相通。

先天缺分解脂肪能力

那晚黃氏夫婦兩人焦急地等候上兩、三小時，醫生仍然很難從低溫、低血糖、心率律不正、鉀水平超出標準等非常普通的病徵中，得出個肯定診斷，幸好得悉Dickan已抽血作代謝病檢查，於是進行化驗，因為這一連串的病徵可能指向代謝病。

結果，Dickan真的患有屬於脂肪酸氧化障礙類型的代謝病，天生未能代謝化學結構屬長鏈的脂肪。雖然他出生首天飲的奶量很少，但因為胎兒時已攝取了奶，這足以讓他病發，而且是一個終身的疾病。得出了病因，醫生要為Dickan與黃氏夫婦作基因測試，再作確診和查找病源，發現二人是此變異基因的隱性攜帶者，Dickan因而不幸承繼了下來。

一生素食避開脂肪

Dickan初生時因為接觸了奶中的脂肪，身體未能把脂肪代謝來攝取能量，加上發病後要停奶來尋找病因，因此嚴重缺乏了維生素能量，所以身體才出現嚴重的血糖低、體溫低，甚至心跳停止危急狀況。身體種種不適讓他一直哭鬧，所以就算選對了特定的奶粉，他也不願喝奶。所以黃太多辛苦，要都讓他持續喝「夜奶」，為方便照顧隨時有狀況的Dickan，因此需要長期住院。無奈餵奶情況讓大家都非常痛苦，所以來到十個月大時，醫生與黃太商量後，決定為Dickan作一個「胃造口」，直接讓身體接收奶來攝取營養，也因此他才漸漸變「大隻」。

因為一般食物的脂肪都是長鏈脂肪，所以Dickan基本上一生都要作素食，其實只要乖乖進食，他問題也不大，不過他現在才1歲7個月，這責任就由黃太與黃生肩負。



由等待新生命到確診兒子健康問題，前後不到兒子出生的一天半時間，這對新手父母來不及平復心情，就要學習如何照顧不能接觸脂肪的兒子。



Dickan初生時，每次飲奶都要花上2小時，但很快又吐出來，然後又「夠鐘」飲奶，如持續這樣，不但讓他愈來愈討厭飲奶，更會營養不良，影響病情。

三個月前，Dickan終於可以出院，雖然身體上仍有「胃造口」，因為要確保身體「有奶到」有營養，但不阻礙一家團聚的歡樂。



代謝病有三大種類，其中一種就是未能把從進食中吸收到的脂肪酸，把其化學結構逐步拆細，然後吸收營養，脂肪酸積聚過多，身體各項的機能隨之受損而出事。



莊醫生說，如能及早發現新生兒帶有代謝病的遺傳基因，就有希望透過藥物與飲食調節來控制發病機會。

三大代謝問題

人要依靠進食，從食物中攝取營養，經過轉化才能獲得身體需要的各種維生能量，這種代謝（Metabolism）過程，只要稍稍出現問題就會有障礙，而「先天性代謝缺陷（IEM）」就是先天的代謝問題。中文大學代謝病診治中心顧問醫生莊淑貞表示，因遺傳導致基因出現缺陷，體內天生缺乏某些酵素（又或稱酶），窒礙代謝過程，截斷人體取得賴以維生的必須營養之路，又或導致身體積聚過多有毒物質，或缺少有用物質，就會造成智能、學習困難，器官、機能問題，甚至會死亡。

代謝過程中需要很多種不同的酵素與蛋白質，而不同的基因問題，會導致不同的酵素缺乏，因此造成的代謝病可以上百種，當中大約可分為三大類，包括氨基酸障礙、脂肪酸氧化障礙、有機酸障礙。

「如果媽媽、爸爸都是隱性基因攜帶者，子女就有四分之一機會遺傳成為患者，或有二分一機會成為隱性基因攜帶者，香港每四千名新生兒就有一位患者。」莊醫生說。



2013年起，香港中文大學的病理學、婦產科及兒科有大學系，就與夏約書孤兒症基金會合作，推出「一步護一生」的新生兒代謝病計劃。



今年中開始，已能為出生7日內及奶滿1日的新生兒，作35種代謝病作篩查，做法只不過是在腳底刺一針取幾滴血，就能保護子女一生。

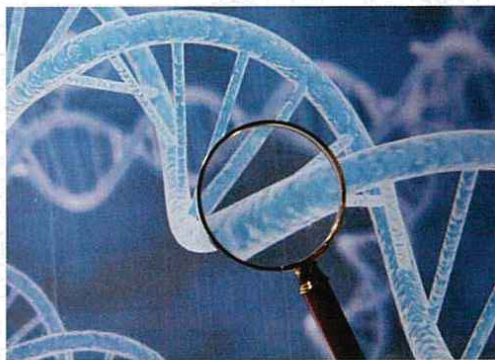
身體不懂拆短脂肪酸

食物中的脂類，分為三酸甘油酯、飽和脂肪酸、不飽和脂肪酸，化學結構屬於長鏈脂肪酸。人體要消化代謝脂肪，即是要把長鏈結構不斷拆短，過程先要靠一種蛋白質，把長鏈脂肪酸帶入「線粒體 (Mitochondrion)」，才能啟動拆短程序，身體才取得能量。當第3號染色體某段基因 (SLC25A20) 出現缺陷時，會使這蛋白質失去功能，長鏈脂肪酸就未能進入線粒體來進行拆短這代謝程序，脂肪酸就會隨進食而愈積愈多，直接導致體溫偏低、低血糖、心律不正、高血氨，甚至死亡，這就是個案中Dickan患上的「卡尼丁穿透障礙 Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency (CACT)」問題。

如果知道問題所在，即時停止接觸脂肪食物，當然就能防止脂肪酸在體內累積，繼而誘發出各種徵狀。雖然，一般患者會在出生後數天內出現病徵，好像有機會讓醫生及早發現，無奈這些症狀卻非常普通，有不少健康問題都可以引致，要花一定時間才能篩查到。個案中的Dickan幸好進行了代

謝病篩查，才能在兩日內知道種種症狀的原因是患上「脂肪酸氧化障礙」中的「卡尼丁穿透障礙 (CACT)」這問題。

「知道患病後，他們就要避開脂肪，因為食物中脂肪的化學結構幾乎大部分都是長鏈。只有些經處理過的奶類製品，其化學結構能轉為中鏈，經醫生及營養師指引下，亦可進食。」莊醫生說。TIP



如果爸媽各自屬於代謝問題基因的隱性攜帶者，子女就有四分之一機會成為患者，所以作血液篩查後獲確診者，就要再作基因檢查。

代謝病篩查

目前本港醫學技術，已能為32種代謝病作篩查，這些都是會對健康有嚴重影響，甚至致命，如能及早查出就能減低身體影響，又或有藥物、飲食調整等處理方法的代謝病。

做法只需讓初生7日內，並已吃奶滿1日的新生兒，在其腳底刺針來收集幾滴血，就能篩查出32種代謝病患病機會 (<http://www.fetalmedicine.hk/tr/IEM.asp>)，而且只要幾日就知道結果。

結果有三種顯示：

- 「正常」：指患病機會低，98%至99%的篩查結果屬正常。
- 「陽性」：指患病機會高，需即時轉介至兒科進行臨床評估，並接受進一步診斷性的檢查和治療。
- x「不確定」：即分析結果不能確定，需再取新樣本作篩查，此結果機會只有1%。