

肝醣貯存症第Ⅱ型 (Pompe 氏病) 在臺灣似乎是肝醣貯存症各型中最多者，小兒心臟科專家們也有相同的經驗。此病是先天性 α -D-glucosidase 欠損所致，迄今無法治療，臺灣發現的病歷均嬰兒型，發病甚早，在出生後數月到1歲以內死亡。此酵素存在於肌肉、淋巴球、皮膚腺芽細胞之內，因此可以作產前檢查。本文敘述2位母親，上一胎均產下一位 Pompe 氏病之孩子，此次再度懷孕，於懷孕16週到20週之間我們作羊水穿刺，取出羊水細胞培養5~6週後，以羊水細胞定量細胞內 α -D-glucosidase 之酵素活性，其結果1例為 homozygous 1例為 heterozygous。Heterozygous 者產下後再度作皮膚切片及皮膚腺芽細胞培養定量 α -D-glucosidase 酵素活性，其結果和產前檢查相似，目前已快8歲完全正常無任何症狀。Homozygous 之病例因家屬拒絕中止懷孕，嬰兒產出後家屬拒絕進一步檢查仍臨床追蹤中。

本文將就 Pompe 氏病之產前檢查提出討論並對先天性代謝異常病之產前檢查、優生保健一併申論之。

◎ 22. 丙酸血症之一病例報告
(14:00-14:10)

林 敏^A 遲景上 蕭廣仁*

榮民總醫院臺中分院小兒科
榮民總醫院生化研究室*

Propionic acidemia—A case report

En Lin,^A Ching-Shiang Chi and
Kung-Jen Hsiao*

Departments of Pediatrics and
Biochemistry Research Laboratory,*
Veterans General Hospital-Taichung

分解代謝胺基酸 isoleucine, valine, methionine, 奇數鏈脂肪酸 (odd-number chain fatty acid) 或膽固醇的側鏈變成 propionyl CoA, propionyl CoA 經 propionyl CoA carboxylase 的作用變成 methylmalonyl CoA, methylmalonyl CoA 由甲基縮蘋果酸消旋酶及轉位酶 (methylmalonyl CoA racemase and methylmalonyl CoA mutase) 變成 succinyl CoA 進入 TCA cycle 代謝。細胞粒線體缺乏 propionyl CoA carboxylase 則丙酸不能代謝成甲基縮蘋果酸，導致血中丙酸 (propionic acid) 大量增加，稱為丙酸血症。丙酸的中間代謝產物例如 3-hydroxypropionate, 3-hydroxyisovalerate, methylcitrate,

及 propionylglycine 等在尿中排泄量增加。

病例報告：一位一歲8個月的女孩，母親生她時22歲，第一胎，足月順產，最近一年內先後住院五次都是同樣的主訴，嘔吐及呼吸急促逐漸於2至3天後變成意識不清而送急診。家屬否認有遺傳病的家族史。病人精神運動發育遲緩，體重只有10公斤，沒有肝脾腫大，沒有抽筋史。

實驗室檢查：每一次住院都是嚴重的代謝性酸血症，血液 pH 在 6.964 到 7.171 之間，血液及尿液酮體為 (卅~卅卅)，血液氮在急性發作期會增高到 450 μ g/dl。急性發作期過後為正常值。血液甘氨酸 (glycine) 高到 1100 nmol/ml (127~295)。肝腎檢能，血糖及血清電解質是正常的。收集尿液做氣相色層分析證實小便中含有多量的 3-hydroxypropionic acid, 3-hydroxyvaleric acid, 3-hydroxybutyric acid 和 2-ketovaleric acid。

丙酸血症是體染色體隱性遺傳。其診斷需由皮膚成纖維細胞或週邊白血球定量細胞中 propionyl CoA carboxylase 的活性減低而確定。其治療是校正其急性發作期的血酸症及電解質問題，限制蛋白質的攝食。有一部份的病人可以用 biotin 治療。本病例不幸於第5次住院時因吸入性肺炎而死亡，由於其臨床及生化的表徵最可能的診斷是丙酸血症，所以建議這位年輕的母親在下次懷孕時與我們密切聯繫，以期做早期的產前診斷。

23. 正常中國成人血漿中各種氨基酸測定值 (書面報告)

王作仁

國立臺灣大學醫學院小兒科

Plasma amino acid level in
normal adult Chinese men and
women

Tso-Ren Wang

Department of Pediatrics, College of
Medicine, National Taiwan University

著者對36例正常成年人 (男女各半) 禁食6小時後，採血取血漿，以離子交換層析法使用氨基酸分析儀 (Amino acid analyzer LC 5000, Biotronik Co., Wissenschaftliche Geräte GmbH)，使用5種 lithium buffer system: buffer A: pH 2.74; buffer B: pH 3.16; buffer C: pH 3.53; buffer D: pH 3.84; buffer E: pH 3.73。並以 ninhydrin 檢出各種氨基酸。其結果如下：