

所得的酵素活性值或活性比值如下：8例第二型肝醣貯積症 (Pompe's disease) 白血球：0.63~1.06 U，尿液：pH 4.0/pH 6.0=0.23~0.43。6例第 I 型黏多醣症 (mucopolysaccharidosis type I) 白血球：0.12~0.35 U。1例第 VII 型黏多醣症 (mucopolysaccharidosis type VII) 血清：0.73 U。

此方法亦可應用於一些黏脂質代謝障害，如 mannosidosis, fucosidosis 以及一些脂質代謝障害，比如 Gaucher's disease, gangliosidosis 等的相關酵素活性值的測定。

◎ 35. 惡性苯酮尿症 (16:40-16:48)

林 焱<sup>△</sup> 邱寶琴\* 蕭廣仁\*\* 遲景上

榮民總醫院臺中分院小兒科

榮民總醫院小兒部\*

榮民總醫院醫學研究部\*\*

Malignant phenylketonuria

En Lin,<sup>△</sup> Pao-Chin Chiu,\*

Kwang-Jen Hsiao\*\* and

Ching-Shiang Chi

Department of Pediatrics,

Veterans General Hospital—Taichung,

Departments of Pediatrics\* and

Medical Research,\*\*

Veterans General Hospital

治療典型的苯酮尿症只要限制食物中苯丙胺酸的攝食，監視血中苯丙胺酸的濃度就可以使患童的生長發育趨於正常，但是從 1974 年以來發現有一些病童血中苯丙胺酸高，限制食物中的苯丙胺酸，並不能防止神經學症狀的惡化。後來從這些病人中發現二羥基蝶呤還原酶 (dihydropteridine reductase)、二羥基生物蝶呤合成酶 (dihydrobiopterine synthetase) 及其他有關四羥基生物蝶呤 (tetrahydrobiopterine (BH<sub>4</sub>)) 酶生成的缺陷所引起的苯酮尿症異型 (atypical phenylketonuria)。四羥基生物蝶呤係苯丙胺酸水解酶 (phenylalanine hydroxylase) 的輔酶，嚴重型的缺乏者稱為惡性苯酮尿症。

本院一年來共診斷二例惡性苯酮尿症，一例為 1 歲 6 個月的男童，另一例為 11 個月的女童，其臨床症狀有生長發育及精神運動發育遲緩、吞嚥困難、流口水、手臂呈舞蹈狀運動，經常張嘴打哈欠，四肢及軀體肌張力增加，腱反射增加，男病童肌張力減少，腦電波有明顯的異常。

由於苯酮尿症與惡性苯酮尿症的治療方式

，預後不盡相同，因此血中苯丙胺酸過高者應做鑑別診斷。我們給予兩位病童做 BH<sub>4</sub> 的載負試驗，每公斤體重口服 7.5 mg 的 BH<sub>4</sub>，血中苯丙胺酸在載負 4~6 小時後下降至正常，可證明高苯丙胺酸血症是由於四羥基蝶呤缺乏所致。收集病人的尿液做蝶呤成份的液相層析，發現尿液中新蝶呤 (neopterin) 含量很高，而生物蝶呤 (biopterin) 含量很低，間接表示體內的生物蝶呤合成有缺陷。因此診斷為二羥基生物蝶呤合成酶的缺陷引起四羥基生物蝶呤缺乏，造成的惡性苯酮尿症。

惡性苯酮尿症的治療除了限制飲食中苯丙胺酸的攝食外，應加口服四羥基生物蝶 (1~5 mg/kg/day) 並監視血中苯丙胺酸的量在許可範圍內。若神經學的症狀未見改善，可同時給予神經傳導物質的前驅物，L-dopa, carbidopa 及 5-hydroxytryptophan。由於兩病童的家屬順從性不好，其中一例已死亡，另一例則血中苯丙胺酸的控制不佳。

惡性苯酮尿症係體染色體隱性遺傳，近親通婚的發病率高，男女發生的機率約略相等，在人口中的發生率據歐美國家的統計，約佔典型苯酮尿症 (classic phenylketonuria) 病例的 2%，而我們的發生率將於大會中提出報告。

36. Cockayne 患者及正常人皮膚腺芽細胞以紫外線照射後 DNA 修護速率之研究 (16:48-16:56)

邱寶琴<sup>△</sup> 林清淵\* 黃碧桃

榮民總醫院小兒部 醫學研究部\*

Study the rate of semi-conservative DNA synthesis in ultraviolet-irradiated cockayne and normal human skin fibroblast

Pao-Chin Chiu,<sup>△</sup> Ching-Yuang Lin\* and Betau Hwang

Departments of Pediatrics and Medical Research,\*

Veterans General Hospital

Cockayne 症為體染色體隱性遺傳疾病。這些患者對紫外線十分敏感，當皮膚腺芽細胞以 12 J/m<sup>2</sup> 紫外線照射後，再黏上 <sup>3</sup>H-thymidine。而測其 24 小時 DNA 修護之速率發現正常人之皮膚腺芽細胞被紫外線照射 3 小時後，DNA 合成速率減少到 40~55%，24 小時後可以恢復到未被紫外線照射前之 60%