

本研究以正常的兒童 5 位 (3 名女生, 2 名男生), 及成人 2 位 (1 位男性, 1 位女性) 為研究之對象, 並分為 7 歲、11 歲及成人三年齡層。收集上午 8 點至次日上午 8 點之 24 小時尿液; 以每間隔 2 小時之尿液為收集之基準, 半夜後 (半夜 12 時至次日上午 8 時) 以所有之一次尿液為基準, 將所收集之尿液標本, 以自動分析儀做尿液中電解質之檢測, 其項目包括 Na, K, uric acid, Mg, I. P., Ca, Cr 等, 結果顯示: 各年齡層之 Na, K, osmolality, uric acid, I. P., 以在下午 4 點至半夜 12 點之排泄量較之其他之二個 8 小時之排泄量為多; 若以 24 小時之排泄量來看: Na, K, osmolality, uric acid, I. P., 及 Ca 在成人之排泄量最多, 11 歲者次之, 7 歲者最少, 若將其排泄量經體重矯正後, 則可見到 7 歲者有較之成人及 11 歲者有較高之 Na, K, osmolality, uric acid, I. P., Ca 及 Mg 排泄量。

22. 加護病房中高血尿酸病童與死亡率關係的研究 (11:50-12:00)

陳遠浩[△] 陳炯輝* 朱夢麟

三軍總醫院小兒科
國立臺灣大學醫學院附設醫院小兒科*

Increased mortality in hyperuricemic children admitted to a pediatric intensive care unit

Yuan-Hao Chen,[△] Chiung-Hui Chen* and Mong-Ling Chu

Department of Pediatrics,
Tri-Service General Hospital and
National Taiwan University Hospital*

高血尿酸(hyperuricemia)不僅與缺氧所造成之細胞傷害有關,且也與因冠狀血管疾病而住入加護中心之病患的高死亡率相關。本研究曾以 LeBonheur 兒童醫院之加護中心病童(94人)之血中尿酸的檢測做為其預後之評估。結果顯示有高血尿酸之患童較之正常血尿酸者有較高的死亡率,較低的血 pH 值及較高之血肌酸酐,且在所有被檢測的病童中,血 pH 值小於 7.2 者有較高的死亡率 (P<0.001)。但在高血尿酸患童間之高低 pH 值並無統計上的差異。至於體溫、血壓、血色素及血氧分壓等在高血尿酸者與正常血尿酸者間並無差異,且尿中尿酸排泄 (FEUA) 與死亡率間也無差異。因此,我們的結論是小兒加護中心病童之高血尿酸和高死亡率相關,且也提醒了我們對一個有高血尿酸患者其細胞所受影響(傷害)

程度的瞭解。

休息 (12:00-13:30)

主持人:王作仁

23. 新生兒篩檢發現之半乳糖血症 (13:30-13:40)

蕭廣仁[△] 武光東*

榮民總醫院醫學研究部 臨床生化研究室
陽明醫學院遺傳研究室*

Galactosemia detected by neonatal screening in Taiwan

Kwang-Jen Hsiao[△] and
Kuang-Dong Wu*

Department of Medical Research,
Clinical Biochemistry Research
Laboratory, Veterans General Hospital
and Genetics Laboratory,*
National Yang-Ming Medical College

半乳糖血症是一種體染色體隱性遺傳疾病。病患無法代謝因為吃奶而吸收至血中之半乳糖,進而導致白內障、黃疸、肝臟腫大、嘔吐、腹瀉等症狀。經常在新生兒期會因大腸菌敗血症死亡。否則在出生後幾個月內也會造成智能殘障。但是若能早期發現,正確診斷,改用無乳糖飲食,則可避免這些症狀,防範後遺症之發生。

民國 73 年 1 月 1 日至 75 年 6 月 30 日的兩年半期間,經由全臺灣地區 32 家公私立醫院,23 家婦產科診所,3 家開業助產士,50 個衛生所室,對其接生之新生兒於開始吃奶 48 小時以後,用毛細管由腳根採血滴於濾紙,陰乾後郵寄至臺北檢驗。共採集了 39600 人,與接生數相比,採集率高達 95.5%。74 年 6 月 30 日以前 (17000 人次) 採用細菌噬菌體方法 (Paigen's method) 檢驗血片中半乳糖含量,及布氏螢光定性法 (Beutler's method) 篩檢血片中轉移酶的活力。其中 1.28% 檢體半乳糖含量大於 4 mg/dl,而轉移酶篩檢陽性者佔 1%。其中約 75% 採得複檢檢體,僅 5 人半乳糖含量大於 4 mg/dl (4.0~6.8),21 人轉移酶篩檢仍為陽性 (但其中 17 人患有葡萄糖六磷酸鹽去氫酶 G-6-PD 缺乏症)。並無一人診斷為半乳糖血症。故 74 年 6 月 30 日以後,半乳糖可疑標準提高為 6 mg/dl,而布氏轉移酶篩檢法不再用為常規篩檢方法。74 年 7 月至 75 年 6 月間 (22600 人次),共有 56 人 (0.25%)

65

半乳糖含量大於 6 mg/dl，至 75 年 7 月下旬共同收復檢檢體 46 個 (回收率 82%)。其中一人證明為半乳糖血症患者。個案為 74 年 7 月 23 日在省立臺南醫院出生之男嬰，出生後第 7 天就因高膽紅素血症 (22 mg/dl) 接受換血及照光治療，但其高膽紅素血症並無明顯改善，膽紅素仍在 16~19 mg/dl 之間。出生後第 5 天採集之血片檢體，經篩檢後發現半乳糖 >20 mg/dl，同時布氏轉移酶定性為陽性 (G-6-PD 正常)，Phe (5.2 mg/dl) 及 Met (1.7 mg/dl) 也超出正常範圍。出生後第 11 天經電話通知改用豆奶餵食，並採復檢檢體。複檢結果與初檢相似。個案於換奶後 3 天康復出院。初檢與複檢血片檢體中半乳糖-1-磷酸 (gal-1-p) 的含量分別為 2640 及 470 (換血後) $\mu\text{mol/L}$ blood (正常 <25)。兩個月大時，使用放射性同位素定量紅血球中轉移酶含量為 0.04 mU/gHb (正常參考範圍 300-470 mU/gHb)。證明個案為一轉移酶缺乏導致之半乳糖血症。經遺傳諮詢，採用無乳糖飲食，目前個案已 1 歲，體智發育正常。

雖然過去國內沒有半乳糖血症的個案報告，但結果顯示，此一可防治之遺傳疾病，的確會在中國人身上發生。其發生率可能與歐美各國相近，值得含蓋在國內的新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業系統內繼續推廣。至於如何降低偽陽性的檢驗結果，減少追蹤作業的負荷則尚待繼續研究。

24. 利用小片薄層纖維素色層分析法測定尿中粘多醣 (13:40-13:50)

林炫沛[△] 王作仁*

馬偕紀念醫院小兒科
國立臺灣大學醫學院附設醫院小兒科*

A modified thin-layer cellulose chromatography for detection of mucopolysaccharides in urine by using a smaller plate

Shuan-Pei Lin[△] and Tso-Ren Wang*

Department of Pediatrics,
Mackay Memorial Hospital and
National Taiwan University Hospital*

尿中粘多醣的分離及鑑別是診斷粘多醣代謝異常症的重要工具。為了達到分離各種粘多醣的目的，學者曾嘗試使用電泳、silica gel 或 silicated glass paper 的色層分析等方法，然均不甚理想。作者之一曾於民國 73 年發表了利用纖維素薄層板做一薄層色層分析

分離 dermatan-, heparan-, chondroitin- 及 keratan sulfate 的方法，可以極清楚地分離出各種粘多醣，經應用於臨床上的結果證實十分適用；惟整個過程需要 4~5 個小時以上，且需消耗較多的實驗物品。今就此一缺點進行改良：將纖維素薄層板縮小為 7.5 cm×5.0 cm 大小 (約為原方法的 1/10 大小)，只需每位受檢者 0.1 μl 的尿液檢體，一次可檢 8~10 個檢體；讓載有檢體的纖維素薄層小片依序在 6 缸不同濃度的 ethanol-calcium acetate-0.5 N acetic acid solvent system 溶液作上升式一次元薄層色層分析，半個小時內即可完成分層，然後取出吹乾，再用 1% toluidine blue 染色 3 分鐘，取出吸去殘液後，立即浸入 10% acetic acid 溶液中漂洗，直到背景成為白色或極淺的藍色為止，風乾之後即可判讀。經改良實驗的結果，各種粘多醣在纖維素薄層小片上被分離得十分清晰，應用到粘多醣代謝異常症生化學分類的辨識上面，和原方法不分軒輊且較經濟。

25. Normarski 氏相差干涉顯微鏡檢術觀察未經染色之染色體數目異常症：15 例報告 (13:50-14:00)

林秀娟^{△,***} 王作仁^{***} 莊壽銘[†]
李鐵堯[†]

成功大學醫學院小兒科*
國立臺灣大學醫學院小兒科**
國立臺灣大學醫學院附設醫院優生保健中心[†]

Detection of chromosomal aneuploidy without staining by using Normarski differential interference microscopy: 15 cases report

Shio-Jean Lin,^{△,***} Tso-Ren Wang,^{***} Sou-Ming Chuang[†] and Tzu-Yao Lee[†]

Departments of Pediatrics,
National Cheng-Kung University* and
National Taiwan University,**
Medical Genetics Center,
National Taiwan University Hospital[†]

Normarski 氏相差干涉顯微鏡檢術的原理是使用偏光鏡加上分光器，使光線由不同角度通過觀察物，因而產生立體效果；此方法優於一般的位相顯微鏡檢術 (phase contrast) 之處，是此法不會產生 halo effect。用此方法，可將未經染色處理的染色體標本直接放在顯微鏡下觀察。對於絨毛膜染色體檢查或其他