

類胱胺酸尿症之病例報告

喻永生 邱寶琴 蕭廣仁

類胱胺酸尿症 (Homocystiuria) 爲一種甲硫氨酸 (methionine) 代謝問題之遺傳性疾病。自民國 73 年 1 月起類胱胺酸尿症的篩檢即被列爲新生兒先天性新陳代謝疾病的篩檢項目之一。此報告病例爲第一位篩檢出來之類胱胺酸尿症的病患。其發現和治療之經過簡述之如下：陳××小弟，於民國 76 年 6 月 11 日出生於三總。出生後第五天接受先天性代謝篩檢，一週後被通知結果呈陽性。經複檢發現尿中類胱胺酸呈陽性反應。血中甲硫氨酸爲 703 $\mu\text{mol/L}$ ，類胱胺酸爲 503 $\mu\text{mol/L}$ 而確認為類胱胺酸尿症。患童自 76 年 7 月 22 日於榮總接受維他命 B6 治療 (從 300 mg/ 天起逐漸增至 900 mg/ 天)。飲食方面則於 76 年 9 月份開始服用雪印低甲硫氨酸特殊奶粉，後因廠商停止免費供應而中斷。77 年 1 月因患童有軍眷身份轉診至三總，由患童父親的服務機關輔助 Mead-Johnson 3200 K 特殊配方奶粉治療。77 年 4 月開始服用 Betaine 及 L-cystine。77 年 8 月由日本大浦教授提供東方食物之胺基酸含量資料而增加了奶粉以外食物治療的選擇性。78 年 3 月因患童父親服務機關停止提供奶粉輔助，而由雪印公司暫時提供特殊奶粉治療。目前仍由三總及榮總聯合追蹤治療中。患童母親於 77 年 4 月再度懷孕。17 週時於三總作羊膜穿刺，抽取羊水送榮總檢查。於 78 年 2 月 18 日產下一女嬰。經篩檢，結果爲正常。