

高胱胺酸尿症 (Homocystinuria)

高胱胺酸尿症最初於 1962 年文獻上出現，高胱胺酸尿症在歐美的發生率約為二十萬分之一。台灣自 1984 年以來，總共篩檢了四百四十幾萬的新生兒，篩檢出 4 位確診為高胱胺酸尿症的病人，但是台灣確切的發生率並不清楚。高胱胺酸尿症(CBS 缺乏症)是一種「體染色體隱性遺傳」的胺基酸代謝異常疾病。若父母雙方皆為隱性之帶原者，則配對下罹患該病之機率為四分之一，且患者機率並無性別之分。大部分罹患高胱胺酸尿症的最多原因在於 CBS 酵素(含硫胺基酸代謝路徑中的胱硫醚合成酵素(cystathionine- β -synthase 簡稱 CBS)之功能缺乏，造成代謝合成過程中發生機障，在體內堆積高胱胺酸、甲硫胺酸，和多種高半胱胺酸的有毒代謝產物，而導致對身體的傷害。

確認診斷方式，新生兒篩檢方法是測定濾紙血片檢體中甲硫胺酸的含量。確認診斷除了小兒遺傳專科醫師的臨床評估之外，實驗室の確認方法為分析血液及尿液中相關胺基酸的含量。本病的臨床症狀表現出多樣性，尿液中排出大量的高胱胺酸，血中高胱胺酸值及甲硫胺酸值均偏高。如未加以治療，將導致智能不足、眼球水晶體的異位、心臟血管疾病、血管栓塞、骨質疏鬆症、瘦長的骨骼(畸形)...等臨床症狀。

高胱胺酸尿症之治療原則，因維生素 B6 為 CBS 酵素之輔酶，故對於「CBS 酵素輕微缺乏者」，對維生素 B6 治療有反應者，補充適量的維生素 B6 可使其 CBS 酵素發揮功能。如對前項治療沒有良好反應，則應使用或配合飲食治療(使用豆類配方之特殊奶粉，使用低甲硫胺酸食譜，並補充胱胺酸)，定期監測血中甲硫胺酸含量及尿液中高胱胺酸值，雖然特殊奶粉中已加入補充胱胺酸，但若測血中胱胺酸濃度仍低，可再多補充胱胺酸(L-cysteine)，目標是維持胱胺酸在正常範圍之內。給予甜菜鹼(betaine)的目的是為了降低血液中高胱胺酸濃度。Betaine 的作用機轉是增加高胱胺酸的甲基化(methylation)，讓高胱胺酸轉為甲硫胺酸，以降低高胱胺酸的濃度。個案應按時接受體格及智力發育評估。(轉載自 93 年罕見疾病年報。台北榮民總醫院兒童醫學部李妮鍾、顏瑞龍、牛道明/高胱胺酸尿症(Homocystinuria)，嘉義長庚醫院兒童內科吳宛昭醫師審閱)