

彰化基督教兒童醫院



慢箋預約領藥 APP
彰基體系醫院掛號 APP

院訊

2024 年 12 月份 December



新生兒膽汁鬱積症與 瓜胺酸血症第二型

兒童肝指數異常

本期主題

A、現場掛號服務 (上午八時起)

一般門診
上午診 於 11:30 前受理掛號
下午診 於 16:30 前受理掛號
夜診 於 20:30 前受理掛號
兒童發展中心初診
上午診 於 11:00 前受理掛號
下午診 於 15:30 前受理掛號

B、人工電話掛號服務 (上午八時起)

服務電話：04-7225132
上午診 於 10:30 前受理掛號
下午診 於 16:00 前受理掛號
夜診 於 20:00 前受理掛號
● 預約後，請於看診當日直接到診間報到候診。

C、語音掛號服務 (24 小時服務)

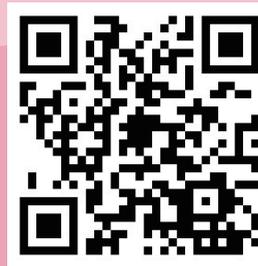
服務電話：04-7225152

D、初診預約掛號服務

服務電話：04-7225132
● 完成初診電話預約掛號之後，看診當日須攜帶身分證及健保卡到一樓掛號櫃台抽取號碼牌及填寫初診基本資料表，完成全部掛號手續後再到診間候診。

E、看診時間

上午門診 08:30 開始 12:00 結束
下午門診 14:00 開始 17:00 結束
夜間門診 18:00 開始 21:00 結束
● 週六下午停診



彰化基督教兒童醫院 官網

新生兒膽汁鬱積症 NICCD 瓜胺酸血症第二型 Citrullinemia type II

兒童胃腸肝膽科 盧芳廷主任

檸檬素 Citrin 是尿素代謝循環中的蛋白質之一，當缺乏時會造成尿素循環代謝異常，常見出現瓜胺酸血症第二型 (citrullinemia type II) 及新生兒膽汁鬱積症 (NICCD) 等臨床症狀。瓜胺酸血症第二型是因為 SLC25A13 基因變異，導致檸檬素 Citrin 蛋白功能缺乏，進而造成尿素循環、醣質新生、半乳糖代謝以及脂肪酸代謝等多種重要代謝途徑的影響，臨床上可見病人出現瓜胺酸血症、高血氨及低血糖等多種代謝異常。根據發病年紀及臨床症狀，分成新生兒型 (NICCD)、兒童型及成人型。

臨床表現

依發病年齡不同會出現不同臨床表現。新生兒膽汁鬱積症 (NICCD) 患者約出生第五天之後有可能測到血中瓜胺酸濃度上升，滿月後黃疸仍不退、外觀是圓圓臉 (Chubby face) 但體重過輕，抽血檢驗會發現多種胺基酸血症、半乳糖血症、膽汁滯留，以及肝功能異常等；腹部超音波或肝臟切片報告都會看到脂肪肝變化。NICCD 患者只要能早期診斷並接受適當的營養治療，在一歲之前症狀會逐漸消失，但仍有部分 NICCD 的患者在症狀緩解之後，於成年時期再次發作，極少數案例因肝衰竭需要肝臟移植。兒童期則是呈現明顯偏食、發育不良、肝指數及血氨檢驗異常等。

診斷方法

- 1 臨床症狀評估；檢驗疑似患者的血氨值、瓜胺酸值，及其他相關胺基酸與肝功能檢查。NICCD score ≥ 4 分可做進一步的基因診斷。
- 2 台灣目前針對 NICCD 的新生兒篩檢方法為利用串聯質譜儀測量體內血中瓜胺酸 (Citrullinemia) 濃度，佐以 citrin 基因 (SLC25A13) 熱點偵測，可提高篩檢準確度。
- 3 針對 SLC25A13 基因突變分析，約有 80~90% 的個案可以找到 SLC25A13 基因突變。如果基因突變分析無法確認診斷，可再考慮全外顯子定序 (whole exome sequencing)。

治療方法

1. 營養治療

在 NICCD 時期，針對黃疸以及低體重困擾，最常使用添加 MCT-oil(中鏈脂肪酸) 以及無乳糖的特殊配方奶。若全母乳的嬰兒也可考慮額外添加 MCT 於母乳，直到黃疸消失且肝功能正常為止。因食用高碳水化合物會造成高血氨、脂肪肝、高三酸甘油酯血症的症狀發生，故添加副食品時，建議可請教營養師，並採用蛋白質：脂質：碳水化合物 (PFC ratio) 比例為 15-25%：40-50%：30-40% 之飲食。

病童上學後，學校餐點多以澱粉類為主，因此家長需跟校方溝通並注意碳水化合物的比例，病童若因長期飲食量不足易導致生長發育不良、疲累甚至低血糖導致痙攣，當低血糖發作時建議食用巧克力或牛奶代替糖果。成人期病人因有特殊食物喜好，需避免飲酒或大量攝入高碳水化合物。可增加蛋白質的攝取，有助於減低血脂。

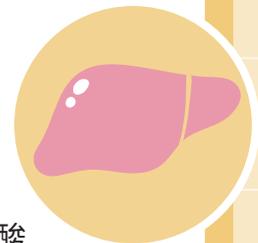
2. 藥物治療

在黃疸或是肝功能異常期間，建議補充脂溶性維他命 Vitamine K2, A, D and E 以及補充熊去氧膽酸 Ursodeoxycholic acid。若有高血氨發作情形可使用降氨藥，但小心甘油及果糖的輸液注射。

3. 肝臟移植

針對嚴重肝衰竭病患，若合併延遲診斷、感染、太晚飲食介入治療、血小板數量低下、高血氨及高酪胺酸等不良預後指標，可考慮進行肝臟移植評估。

瓜胺酸血症第二型及新生兒膽汁鬱積症只要能早期診斷及給予飲食調整，多數預後良好，但有進展致肝衰竭的可能，目前長期預後還待更多研究，因此建議仍需每年定期回診追蹤。



兒童肝指數

異常

兒童胃腸肝膽科 程翥竣醫師



肝臟是我們身體的重要器官，負責清理廢物、製造重要物質，並幫助身體運作。肝功能檢查是一種常見的血液檢查，用來評估肝臟的健康狀況。其實，肝功能檢查應該叫做肝酵素檢查，因為它測量的是肝臟中的酵素，而不是肝臟的功能。在兒童，肝指數異常是很常見的，因此了解兒童肝指數異常的原因和警訊非常重要。

什麼是 GOT 和 GPT ？

GOT
GPT?

GOT 和 GPT 是常見的肝功能指數，但更準確的名稱應該是肝發炎指數。GOT 是天門冬胺酸轉胺酶 (AST)，主要存在於肝臟、心肌和肌肉中。GPT 是丙胺酸轉胺酶 (ALT)，主要存在於肝細胞內。當這些細胞受損時，GOT 和 GPT 會釋放到血液中，我們可以藉由數值上升的幅度來推測細胞受損程度。

造成兒童肝指數異常的原因和警訊徵象

兒童肝指數異常可能由多種原因引起，包括急性感染（如呼吸道或胃腸道感染）、病毒性肝炎（如 A/B/C 型肝炎）、肝膽結構異常（如膽道閉鎖，膽管囊腫等）、非酒精性脂肪肝病、藥物引起的肝損傷、免疫疾病（如自體免疫性肝炎）以及遺傳或代謝疾病（如威爾森氏症）。當出現警訊徵象，如：**黃疸（皮膚和眼睛變黃）**、**灰白便**、**腹部腫脹**、**食慾不振**、**疲勞**、**異常出血或瘀青**等，表示孩子的肝臟可能出現較嚴重問題，建議家長應帶孩子就醫評估。



找出原因是首要任務，醫師會安排抽血和影像學檢查。根據不同病因，採取不同治療方式，如：**抗病毒藥物**、**健康飲食**、**規律運動**等。部分肝指數異常會自行痊癒，需與醫師討論治療與追蹤計畫。

處理和治療

兒童肝指數異常雖常見，但不可輕忽，建議維持正常作息，均衡飲食，當出現臨床警訊症狀時，應及早就醫，以免延誤治療。

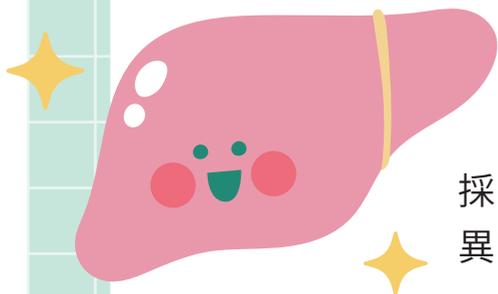




Table with columns for Department (科別), Day (星期), Time (時段), and specific doctor/clinic names and times. Includes sections for Pediatric Dentistry, Early Childhood, Pediatrics, Adolescent, and Adolescent & General Internal Medicine.

★門診異動訊息以現場公告為主