



本欄由香港大學李嘉誠醫學院  
獨家為本報撰寫，逢周四刊登。



# 腦神經新陳代謝病 影響兒童體智發展

新陳代謝對人體正常運作非常重要，如果新陳代謝出了問題，日常攝取的營養素不但無法被身體運用，它們還會積聚在體內，對身體機能造成不同程度的破壞，若神經系統受到影響，患者可能會出現體智發展障礙及其他病徵，嚴重的更可能致命。

## 新陳代謝出錯

我們從日常飲食中攝取的各種營養素，必須經過不同的化學反應，才能轉化為能量和能夠被身體利用的物質，這個過程稱為「新陳代謝」。酵素(Enzyme)在新陳代謝過程中扮演着十分重要的角色，它們負責將營養素分解及轉化為有用的物質，供身體使用。

人體有成千上萬不同種類的酵素，只要其中任何一種出了問題，都會對新陳代謝造成影響。酵素不能正常地工作，不但會令人體吸收不到某些養分，造成營養不良及器官功能受損外，這些無法被分解的有害物質更會積聚在體內，逐漸破壞身體組織和器官。

## 腦神經新陳代謝病

新陳代謝病是罕見的疾病，95年至今，瑪麗醫院、大口環根德公爵夫人兒童醫院和葛量洪醫院共接獲約190宗新陳代謝病

案。由於大眾對這類疾病的認識有限，故察覺性不高，相信病人的實際數目應高於此數。

由先天因素引起的新陳代謝問題稱為先天性代謝缺陷(Inborn error of metabolism)。人體的每一個器官如腦部、心臟、腎臟、肝臟、腸臟等都有新陳代謝作用，所以新陳代謝病的種類非常多，影響的部分也很廣泛。任何影響腦神經系統的新陳代謝問題，都可歸類為腦神經新陳代謝病(Neuro-metabolic diseases)。

腦神經新陳代謝病的成因可能是基因突變，令某種酵素出現功能異常，亦有可能是遺傳所得。帶有隱性基因的父母本身可能全無病徵，因而不察覺自己有病，但他們就有可能將致病基因傳給下一代。

## 病徵多樣化

腦神經新陳代謝病的病徵非常多元化，例如腦部發展緩慢、智

障、體智發展不正常、癲癇、肌肉無力、突然腦昏迷、視力或聽覺差、無法控制四肢的活動等。不過，很多其他疾病都有上述病徵，故兒童出現這些情況未必表示他們患有腦神經新陳代謝病，而該症也不是影響兒童發育的常見原因，很少兒童體智發展問題是由這個病引致的。

除病徵種類多外，病徵出現的時間也不盡相同。有些患者的病徵在幼年時已經顯現，他們可能遲遲都不懂說話或走路，體智發展比一般兒童慢。亦有部分病人在出生時一切正常，但隨着成長卻有腦部功能退化的情況，本來會說話，會走路的孩子表現逐漸倒退，無法正常說話、思考或活動，而且退化情況通常會愈來愈嚴重。

## 早察覺 早治療

臨床病徵是診斷腦神經新陳代謝病的重要指標，本港的母嬰健康院會定期為嬰兒進行體智發展普查，有助發現患病兒童。父母亦需留意孩子發展情況，若發現腦抽筋、肌肉無力、表現倒退等徵狀，必須提高警覺，盡快求

醫。腦神經新陳代謝病的確診方法包括血液、尿液、脊腦液等檢查。此病亦是由基因變異引起，近年本港已成功找出數十種致病基因，故部分病症可透過基因測試確診。基因測試還可作為產前診斷，病童的母親若懷了第二胎，可接受基因測試檢查胎兒有否患病，以便及早擬定治療和護理方案。若能在出生後立即用藥及補充身體所缺乏的物質，可預防身體機能及器官受破壞，部分病童更可以正常地發展。

## 治療方法不一

腦神經新陳代謝病的病情有輕有重，部分病人可透過飲食調節和藥物治療控制病情，舉例說，有些病人缺乏分解脂肪的酵素，以致身體無法承受這些物質。他們在日常飲食中必須減少攝取脂肪，同時配合藥物治療，可盡量防止病發；部分病人只需定期補充身體缺失的物質，便可控制病情。不過，某類病如果未能及時接受治療，或一些現時未有治療方法的病，病人可於數年內死亡。

此外，肝臟移植或骨髓移植可

根治部分病症，但現時本港醫院這些病例太少，故此療法並不常用。

## 及早治療免器官受損

雖然腦神經新陳代謝病會影響病人的生活，甚至威脅他們的生命，但病人和家屬也毋須絕望。隨着醫學不斷進步，一些以往無藥可治的新陳代謝病，現在都已經不是不治之症了，最重要是能夠及早察覺並正確診斷。以往曾經有病例，病人活動能力減退，確診時已經不能走路，要以輪椅代步。不過在用藥及接受適當治療後，他們的情況逐漸好轉，有一些更可以重新走路。這類成功個案，對病人和醫生都是一大鼓舞。

新陳代謝病的影響會隨時間增長而累積，病人愈早接受治療，效果就愈好。若能夠在器官功能受破壞前進行治療，部分病人能如常生活，甚至可以入讀正常學校。

馮卓穎醫生  
香港大學李嘉誠醫學院  
兒童及青少年科學系名譽臨床助理教授

