

我加的「油」都到哪兒去了～淺談先天性脂肪代謝異常

基因醫學部主治醫師 徐瑞聲

L 小弟是一位健康可愛的寶寶，直到 9 個月大時，因為懷疑感染症抽血，意外發現抽出來的血呈現乳糜色，讓醫護人員立刻有警覺，進一步檢查後發現，L 小弟的三酸甘油酯數值竟然高達 7,000 mg/dL (正常值為 150 mg/dL 以內)！醫師懷疑他可能有先天性脂肪代謝異常的問題，於是進行了基因檢測，最終確診為家族性高乳糜微粒血症。由於 L 小弟即使在使用藥之下血脂仍控制不佳，因此轉介到臺大醫院，經過醫師、營養師團隊的飲食調整和細心照護，血脂逐漸控制在接近正常的範圍且無須用藥，避免了嚴重的健康問題。他的故事提醒我們，先天性脂肪代謝異常雖然罕見，但仍可能發生在你我身邊，讓我們來多認識一下吧！

什麼是脂肪代謝？

屬於三大營養素之一的脂肪，經過消化、運送、吸收的過程，可以

拿來燃燒利用產生能量，或是在體內儲存起來提供未來使用，這整個過程被稱為脂肪代謝。當這個過程中有任何一個步驟出錯，造成身體無法順利使用或儲存脂肪，都可以被稱為脂肪代謝異常，如果這個異常變化是與生俱來的，就被稱為先天性脂肪代謝異常，以下我們針對幾個較為常見的先天性脂肪代謝異常疾病分別介紹。

家族性高膽固醇血症

此症是由於低密度脂蛋白受體有缺損，使得肝臟無法清除血中的低密度脂蛋白膽固醇而引起數值異常上升，於出生時膽固醇即偏高，並隨年紀增長而上升。其導致早期動脈粥狀硬化，增加心血管疾病的風險，如心絞痛及心肌梗塞。此外，極高的膽固醇會造成黃色瘤（黃色膽固醇堆積的斑塊）的出現，可能發生在眼瞼周圍、肘部、手部、膝蓋和腳部的肌腱內。此症的治療方式包含生活作息的調整（包含飲食控制、運動等）和必要時的藥物治療，嚴重個案可能會需要進行低密度脂蛋白分離術。

家族性高乳糜微粒血症

乳糜微粒是大型脂蛋白的部分構造，在消化脂肪過程中進入循環系統，一般會在用餐後 8~12 小時就從血漿中被完全清除。家族性高乳糜微粒血症個案則因為乳糜微粒無法被有效清除，會導致血中極高的三酸甘油酯而使得血液看起來呈現乳白色。臨床上會出現腹痛、反覆發生急性胰臟炎、黃色瘤、肝脾腫大等。如同一開始介紹的 L 小弟在 9 個月大被診斷，約 1/4 的個案在一歲前出現症狀，且大多數的人在 10 歲前發病。由於現行的降血脂藥對治療家族性高乳糜微粒血症效果不佳，主要還是以飲食控制為主。

先天性全身脂質營養不良症

人體的脂肪組織通常位在皮下或內臟器官周圍，除了可以儲存能量外，亦做為內臟器官受外力震盪時的緩衝介質。先天性全身脂質營養不良症患者因缺乏脂肪組織，脂質轉而儲存於心臟、肝臟、肌肉等其他部位，引發各器官系統的病變。此外，亦會引起其他代謝問題，包含高血糖（可能進展為糖尿病）、高三酸甘油酯等。其治療

方式包含飲食控制、藥物治療、以及復健治療，其中瘦體素治療已被證實可改善此疾病個案的代謝症狀。

脂肪酸氧化作用缺陷

脂肪在代謝的過程中需要許多酵素的幫忙才能轉化成能量，但當某個酵素缺失而造成脂肪無法代謝成能量時，一方面會使人因為缺乏能量而引起嗜睡、低血糖等，還可能因為這些不正常的代謝中間物囤積在心臟、肝臟、肌肉等造成傷害。如今這一類疾病大多可以藉由新生兒篩檢早期發現並早期治療，避免嚴重發病。治療方式會根據不同疾病有不同處置，其中包含避免長時間禁食、控制脂肪攝取量、適量補充中鏈脂肪酸等。

先天性脂肪代謝異常雖然是一群相當複雜且困難的疾病，若能及早發現並及早治療，是可以維持一個相對正常的生活。以下是幾個重點提醒：

- 具家族病史者，應檢測血脂，並至遺傳科醫師門診接受家族遺

傳諮詢及考慮進行基因檢測。

- 如沒有家族病史且不具特定風險因子者，男性建議 35 歲以上、女性則從 45 歲開始定期追蹤血脂。
- 血脂異常或反覆胰臟炎，應儘早就醫以進行妥善治療。
- 所有新生兒都應在出生 48 小時進行先天性代謝異常疾病篩檢

如您或您的家人有相關症狀，請及時就醫，切勿忽視身體的警訊，以守護健康。