

先天氮素代謝異常病童換肝手術成功記者會新聞稿

主講人：移植外科龍藉泉主任 兒童外科劉君恕醫師 蔡昕霖醫師 兒童醫學部陳燕彰醫師

2歲10個月大的葉小妹妹，在7個月大時，發生不尋常的意識昏迷現象，經母親及時送醫救回性命。經診斷發現為先天氮素代謝異常，所謂的氮素代謝，泛指蛋白質消化分解後形成的最終廢棄物—阿摩尼亞的處理。而蛋白質的來源，大部份來自食物攝取，少部份來自體內組織正常的汰舊換新。這些阿摩尼亞不斷地生成累積，卻無力清除排泄，最後導致昏迷，也就是俗稱的”肝昏迷”。若能及早診斷治療長期服用解毒劑，並且嚴格地飲食控制，就可以勉強維持健康；但許多病童卻延誤送醫，過度的昏迷產生缺氧甚至死亡。

葉小妹妹每天必需服用 Buphenyl 加強氮素排除；定期灌腸，抑制腸道細菌產生阿摩尼亞；最麻煩的是嚴格的飲食控制，只能吃特殊配方的食物。其它的一般食物，對葉小妹來說，不只是禁忌，更是致命的劇毒。然而因為葉小妹本身正常的組織代謝，就可以產生足量的含氮廢物，不論是嚴苛的飲食控制或提高藥物劑量，都無法防止她在這半年內，多次因為肝昏迷而住院，而且臨床情況逐漸惡化且棘手。另外，過度的限制使得營養嚴重失衡，將危害幼兒的成長和腦部發育，單調無味的特殊配方食物，更已經無法滿足發育中的孩子。保守的內科藥物治療已經到達極限，唯有換一個健康的新肝臟，才能真正解決問題。

經過醫療團隊詳細評估和討論，認為事不宜遲，於94年12月14日為葉小妹進行換肝手術。由父親捐出左側肝葉，移植到女兒身上。手術的過程相當順利，葉小妹恢復迅速良好。術後第三天已可食用平常的稀飯及普通的奶粉，換肝之後的葉小妹，徹底擺脫了代謝性疾病的困擾，恢復正常的進食。

肝臟是人體內最大的化學工廠。在胚胎初期，它負責造血功能，形成各種血球。隨著成長發育，它被賦予神奇的力量，掌控了代謝、合成、解毒，及再生等複雜的生理功能。它對健康的貢獻，遠遠超越了人類對它的瞭解。正因為如此，人們才會一再地傷害肝臟而不自知，一般人都輕忽認為只有肝炎、肝硬化才是肝病，才會致命；其實，在這神奇的化學工廠內，任何一個環節步驟出了錯，就會產生不可逆的生化反應，有些在發育早期就已造成死胎而流產，有些則衍生許多先天遺傳問題，歸類為代謝性疾病 (Metabolic Disorders)。

在這群代謝性疾病的患者當中，大部份是兒科病患；這種先天異常的來源，有的來自父母基因遺傳，有的來自偶發突變。它診斷的過程，需要許多複雜的生化技術及深奧的分子生物理論；臨床的治療，更是現今醫療無法完全克服的難題。處理代謝性疾病，是個與時間賽跑的決賽，要儘早發現、配合治療，無論是服用藥物或器官移植，都有致勝的黃金時間，千萬不可因為疏忽或逃避而因小失大。