

## LSD Screening (非新生兒)

項目查詢

檢驗項目	LSD Screening (非新生兒)	檢驗代號	L72-164A
中文名稱	溶小體儲積症篩檢(非新生兒)	檢驗方法	液相層析串聯式質譜儀
檢體別	B(血液)	檢驗效能	LC-MS/MS
採檢容器	深綠蓋採血管；深綠蓋採檢管+薄紙血片	檢驗效能	請參閱 (More)
檢體量	2~3 mL	參考值	GLA(非新生兒)≥2.15 GAA(非新生兒)≥1.44 ABG(非新生兒) ≥1.07 IDUA(非新生兒)≥1.17 ASM(非新生兒)≥1.24 GALC(非新生兒)≥0.59
收檢時間	星期一至五收檢，星期五為中午12:00前	單位	GLA(非新生兒):umol/L/h GAA(非新生兒):umol/L/h ABG(非新生兒) :umol/L/h IDUA(非新生兒):umol/L/h ASM(非新生兒):umol/L/h GALC(非新生兒):umol/L/h
操作時間	收件後三十日內	健保編號	-
報告核發	收件後三十日內核發	健保點數	0
		自費	
採檢/送檢注意事項	1.抽檢後立即送免疫暨質譜組 2.檢體需混合均勻後在"專用薄紙片"滴滿 6小格並與原採檢管一起送檢	備註	
操作組別	免疫暨質譜組(林口代檢)	聯絡電話	高雄(407)2574 林口(403)2550轉520或604
更新日期	2023/06/21		
可否代檢	是	退件說明	
可否加做	否		
加做時限		檢驗後保存條件	-20°C以下冷凍
干擾物質說明		檢驗後保存天數	30天

### 臨床意義

溶小體儲積症(lysosomal storage diseases, LSDs)是約50種罕見遺傳性代謝疾病的統稱，這些疾病是由於基因異常造成溶小體(lysosome)功能缺陷而引起。溶小體在細胞中的功能是将大分子代謝成小分子，將需要的物質留下，不需要的物質送出細胞外。這個過程需要多個酵素參與，當中若有一個酵素因基因突變而缺陷或失去功能，無法代謝的大分子就會堆積在細胞中，導致細胞死亡。

法布瑞氏症(Fabry disease)為一種罕見之性聯遺傳性疾，罹患此病的病患是因負責製造 $\alpha$ -galactosidase ( $\alpha$ -GAL)酵素的基因缺陷引起，而該基因位於X染色體上。由於缺乏這種酵素，使得一些脂質(lipid)，特別是globotriaosylceramide (GL-3, Lyso-Gb3)無法被代謝，因而堆積在全身許多細胞內的溶小體內，當GL-3堆積在血管內皮細胞內時，會造成嚴重的後果，而這也是本病對腎臟、心臟與腦血管造成併發症的主要原因。其堆積物也會造成周邊神經病變，臨床上會造成手腳相當的疼痛。

龐貝氏症(Pompe disease)為體染色體隱性遺傳疾病，是由於缺乏acid alpha-glucosidase(GAA)而引起之疾病。GAA是一種溶小體酵素，是細胞中肝糖的降解過程中扮演了清除的必要物質，這類病人因此酵素活性降低而使肝糖儲積在溶小體及細胞質中，過量的肝糖儲積會阻礙體內各器官的正常運作而致細胞受損，因而導致器官的功能失常，例如心臟擴大等。此類疾病可分為兩型：嬰兒型、晚發型。嬰兒型通常在6個月大內就發病且迅速惡化致死，這型病人的心臟、骨骼及呼吸肌均受到很嚴重的損害，而心肺衰竭往往是最大的致死原因。晚發型則是會出現四肢近端肌肉無力之現象，慢慢惡化，最後常因呼吸衰竭而病逝，且其心臟受損情況相對於嬰兒型病患並不常見；晚發型病人少數在1歲內到6歲內即發病但僅有肌肉無力而無心臟受損，大多數晚發型在20~60歲時發病。大致說來，若越晚發病越不會有心臟疾病。

高雪氏症(Gaucher disease)是一種體染色體隱性遺傳疾病的溶小體神經脂質儲積症，主要是由於glucocerebrosidase酵素基因的突變所引起的。Glucocerebrosidase酵素主要負責將glucosylceramide分解成較小的分子，而此區的突變則使得分解路徑無法進行，造成glucosylceramide的堆積，在肝、骨髓、脾臟等，部份的個案還可能會堆積在腦部。

第一型黏多糖症(MPS 1)為一種體染色體隱性遺傳疾病，依照病情嚴重程度可分為三個亞型，最嚴重的一型稱為Hurler氏病，是1919年Hurler醫師首先描述的，最輕的一型是依照Scheie醫師命名，嚴重程度介於二者中間的稱為Hurler/Scheie。不論那一個亞型的MPS 1都是因為缺乏一種 $\alpha$ -L-iduronidase的酵素所致。由於酵素缺乏，黏多糖無法分解而堆積在細胞內。罹病的小孩在出生時並無異樣，但隨著年齡的增長，逐漸在體內積過量的黏多糖會影響其智能、外貌及骨骼發展。

尼曼匹克氏症A/B型(Niemann-Pick disease A/B)或稱為鞘磷脂儲積症，是一脂質代謝異常的體染色體隱性遺傳疾病。過量脂類累積於病人的肝臟、腎臟、脾臟、骨髓等，甚至腦部，而造成這些器官的病變。尼曼匹克症臨床上主要可分為A、B、C三型。A、B型病人因為神經鞘磷脂酶(sphingomyelinase)的缺陷，無法代謝分解身體細胞膜上的主成分-神經鞘磷脂(sphingomyelin)，導致其累積於細胞與器官中。

Krabbe氏症(Krabbe disease)是一種影響神經系統的退化性體染色體隱性遺傳疾病，患者因為半乳糖腦苷脂酶 [galactocerebrosidase (GALC)，又稱半乳糖基神經醯胺酶 (galactosylceramidase)] 酵素活性缺乏，使得包裹在神經細胞外，用以確保神經衝動時神經訊號能快速傳遞之髓鞘的生長與維持受到損害。這類因神經髓鞘脫失 (demyelination) 而導致的疾病屬於腦白質失養症 (leukodystrophy) 的一種，又由於Krabbe氏症患者會出現球細胞 (globoid cell) 的現象，因此Krabbe氏症又稱為球細胞腦白質失養症 (Globoid Cell Leukodystrophy)。