

# 苯酮尿症與骨鬆骨折的關聯

洪士傑醫師

苯酮尿症(Phenylketonuria, PKU) 是一種代謝異常的遺傳性疾病，因致病機轉不同，可分為兩大類：

1. 第一類為苯丙胺酸羥化酶缺乏型(PAH型): 又稱: 飲食型苯酮尿症, 致病原因為位於第12號染色體上的PAH基因發生突變導致酵素失去功能, 造成苯丙胺酸堆積無法正常代謝, 在體內大量堆積有毒的代謝產物, 造成神經傷害; 在尿液中也會檢測出過量的Phenylpyruvate、Phenylacetate、Phenyllactate等物質, 使得尿液和身體會出現腐臭味。

2. 第二類為BH4缺乏型, 又名為藥物型苯酮尿症, 已知PTS、GCH1、QDPR、PCBD1等相關基因與BH4缺乏型有關, 在台灣最常見的是PTS基因突變, 導致無法產生足量之BH4協助PAH酵素代謝苯丙胺酸, 造成有毒代謝產物大量堆積; 另外, BH4也是大腦中產生神經傳導物質的重要輔酶之一, 當缺乏BH4會導致中樞神經傳導物質Dopa和5-OH Tryptophan無法被合成, 進而出現神經學相關症狀。

研究顯示, 骨礦物質密度(BMD)的降低是PKU患者的慢性併發症之一。PKU患者的BMD較低, 骨折風險較高; 而且, PKU患者的BMD低下在臨床上並不明顯。在PKU患者的分離血球中觀察到不平衡的骨重塑, 特別是活化的自發性破骨細胞生成和骨吸收。

骨骼是處於不斷新陳代謝(或重塑)狀態下的高度動態的器官。骨形成和骨吸收之間的微妙平衡是由成骨細胞和破骨細胞的協同作用與調節。骨形成是骨重塑的最後也是最長的階段, 涉及新骨的形成和礦化。成骨細胞不僅充當關鍵的合成代謝骨細胞, 而且還透過分泌核因子 $\kappa$ B配體受體活化劑(RANKL)及其可溶性誘餌受體骨保護素(OPG)介導骨吸收的動態過程。因此, 適當的補充能夠促進成骨活性的營養品有利於PKU患者, 特別是兒童和青少年的營養和生理管理。

---

## 講員資歷表

姓 名：洪士傑醫師

學 歷：西里西亞醫學大學(2005.09~2009.07)

現 職：埔里基督教醫院骨科主治醫師(民111.12~迄今)

經 歷：

1. 童綜合醫院骨科 R1~R2 (民 103.3-105.2)
2. 中山附醫骨科 R2~R5 (民 105.2-109.7)
3. 林森醫院骨科醫師 (民 110.9-111.11)

專 長：一般骨科、創傷骨科、骨質疏鬆、人工關節置換



# 埔基醫療財團法人埔里基督教醫院

## 全院性專題演講課程表

日期時間	活動主題	講師	講師介紹	地點
2023/12/15(五) 12:30-14:00	苯酮尿症與骨鬆骨折的關聯	洪士傑醫師 (埔基醫院)	西里西亞醫學 大學畢 現任埔基醫院骨 科主治醫師	埔里基督教 醫院 謝緯紀念堂

主辦單位：埔基醫療財團法人埔里基督教醫院教學研究部  
承辦人：田遠梅 聯絡電話：(049)2912151#2731。

- 備註：
1. 歡迎院外醫護人員踴躍參加。此課程不收費。
  2. 如有異動以當日公告為主，恕不另行通知。[www.pch.org.tw](http://www.pch.org.tw)
  3. 教育積分申請由各專業學會審查認定，通過與否可於課前洽詢。
  4. 請依時簽到簽退，切忌代簽，如有違規情事，積分不予認列。
  5. 為避免違反著作權法，未經主講者同意，請勿錄影、照相。

喜樂的心、乃是良藥·憂傷的靈、使骨枯乾。箴言 17:22