



陈姓母亲受访时说，女儿出生14天后被诊断患上罕见的枫糖浆尿症，所幸3岁时做肝脏移植手术捡回一命。（海峡时报）

身体散发枫糖甜味 罕病女童换肝保命

本地女童出生后身体散发甜香味，岂料不是喜讯而是健康拉警报！女婴14天后被诊断患上罕见的枫糖浆尿症，若不及时治疗可能会丢命，所幸肝脏移植手术后捡回一命，如今能健康成长。

36岁的陈姓母亲接受《海峡时报》访问时说，女儿2019年出生后身体散发枫糖浆的甜香味，不怎么哭又一直睡觉。当时女儿出生后的状态让她以为自己非常幸运。

岂料，这股甜香味暗藏危机。女儿出生一个星期后，她发现孩子喝的母乳很少，于是把孩子送到竹脚妇幼医院检查，随后被诊断患上枫糖浆尿症（Maple Syrup Urine Disease，简称MSUD），被送入加护病房。

枫糖浆尿症是一种罕见的遗传性代谢异常疾病，患者体内氨基酸代谢受阻，导致血液和尿液里积聚有害物质。病症可导致脑肿胀和损伤、癫痫、长期智力障碍。若不接受治疗，可能活不过几周。

母亲受访时指出，女儿刚入院时皮肤斑驳，体内氨基酸毒性水平超过3600，所幸当时她还能呼吸也没有发烧，水平下降后就可以回家。

不料，女儿三个月大时又因停止喝奶回到医院，被诊断还患上喉软化症（Laryngomalacia），需通过胃插管进食。女儿之后因营养不良，皮肤开始溃烂，还因插管漏水或发烧不断入院。

随后，她与丈夫得知肝脏移植为治疗枫糖浆尿症的长期方法，决定让女儿在国立大学医院接受肝脏移植手术。

由于造成枫糖浆尿症的基因来自父母，父母无法捐出肝脏，等了八个月才找到合适的活体捐献者。

女童在3岁时动肝脏移植手术，接受捐献者三分之一的肝脏，所幸没有出现排斥。如今5岁的她健康成长，可以上幼儿园，但须避免进食益生菌食品，如优格、酸种面包等。

医生：本地18年仅3病例

8万分之一的罕见疾病。

国立大学医院儿科领导遗传学和代谢部的主任Denise Goh副教授受访时说，枫糖浆尿症确实是非常罕见的疾病，本地每五六年出现一起病例。

“根据我的认知，过去18年本地出现三起病例。”

她解释，通过先进的新生儿健康筛查，许多病例在婴儿病情严重之前就能被及时发现。

女童由于得插管进食，这让移植手术更具挑战，院方在手术前一天得停止插管进食，通过静脉注射提供她特制的营养配方，确保她有所须的营养。