

計畫編號：DOH89-TD-1161



行政院衛生署八十八年下半年及八十九年度
科技研究發展計畫

計畫名稱：先天性代謝異常疾病營養治療及飲食控制之
標準作業及調查研究

Diet Control survey and Medical Nutrition Therapy
Protocol for Inborn Error Diseases.

研究報告

執行機構：台灣大學醫學院附設醫院營養部

計畫主持人：賴鴻緒

研究人員：林京美、孫萍、黃愛珠

執行期間：88年11月1日至89年12月15日

本研究報告僅供參考，不代表本署意見

目 錄

	頁 碼
封面	
壹、目錄	
貳、摘要	
(一) 中文摘要	(3)
(二) 英文摘要	(4)
參、本文	
(一) 前言	(5)
(二) 材料與方法	(7)
(三) 結果	(12)
(四) 討論與建議	(20)
(五) 參考文獻	(22)
肆、附件	
一、飲食衛教資料	
二、飲食知識問卷	
三、飲食記錄	
四、檢驗記錄(含三種疾病之資料)	
五、示範食譜	
六、GRB 表	
七、其他 (請註明)	

共 () 頁

中文摘要

先天性代謝異常疾病種類很多，其中不乏可由營養治療與飲食控制，達到較佳健康狀態者。由於近年來國內「食物胺基酸種類及含量成份分析」已陸續發表，著手建立適用於國人之示範食譜，以達營養治療與飲食控制的目標，已是刻不容緩。本計劃的目的即為調查苯酮尿症、高甲硫胺酸血症、及威爾森氏症等三種疾病病患之飲食習慣，規劃其飲食控制之標準作業，以達營養治療之目標，並建立此三種疾病之示範食譜。我們將收集上述三種疾病患者個案，先檢測其健康狀況（包括身高、體重、頭圍、胸圍等體位值，血清白蛋白、血色素等生化值，並分析其血清胺基酸分佈情形、血清銅、血清銅藍蛋白含量、及 24 小時尿液銅排出量等），分析其平均值與正常人之差異度。再依病情輕重，將病患各分為三階段，製作苯丙胺酸 (Phe)、甲硫胺酸 (Met) 及銅 (Cu) 低含量之飲食，再細分為略低、中低、很低三組，分別給予病患衛教及飲食情況記錄，經 1、3、6 個月三次衛教調查後，統計各方數據之變遷，分析其結果效益，以作為將來這類病患營養治療之標準作業。並嘗試製作各疾病之標準示範食譜，可給照顧者及病患一生飲食之參考。我們共收集了苯酮尿症 34 位、高甲硫胺酸血症 11 位及威爾森氏症 13 位病例。本計劃之完成已建立了這三種疾病之營養治療標準流程，並已製作其示範食譜。本計劃之調查顯示，國內先天性代謝異常疾病之照顧者多為父母、祖父母或其他親戚，經營養衛教後飲食控制成效良好，飲食治療之相關知識在三個月使用後也改善許多，結果並顯示：當個案有確實遵守飲食計劃時，較能得到正向的效果；若是食用不確定成份的食物，則可能效果較差。若能長期定期追蹤，個案較能得到穩定的控制。

關鍵字：苯酮尿症、高甲硫胺酸血症、威爾森氏症

英文摘要

In the various inborn error diseases, many of them can improve the life status by nutritional therapy and diet control. Because of the analysis of amino acids contents and copper concentration in our own native food in Taiwan was reported recently, the standard menu should be made in urgent status for the purpose of nutritional therapy and diet control for these inborn error diseases. In this study, we focused on the standard menu of phenylketonuria, hypermethioninemia and Wilson's disease patients. We collected cases in each predescribed disease, examed their healthy status (including body height, weight, circumference of forehead and chest, serum albumin and hemoglobin, and serum amino acids analysis, serum copper and ceruloplasmin concentration, and 24 hour urine copper contents). The data analyzed and compared with normal value. Then we made menu of diets with low contents of phenylalalnine, methionine or copper for each kind of disease. The diets was also differentiated into mild, middle and very low type for stage 1, 2 and 3 patients. The diet control method was educated to these patients. Data collected at pretest, 1, 3 and 6 months later, was analyzed. The results include that : we collected 34 PKU, 11 hypermethioninemia and 13 Wilson's disease patients. We have developed the standard nutritional therapy methods and Taiwanese diet menu for these three inborn error diseases. Through our investigation, we found that most of these patients were cared by parents, grandparents, or other relatives. The knowlege about diet therapy was improved well by the education of dietitians. The findings suggest that patents followed diet control guidelines could get better reponse for diseases. Longtern and regular control are necessary for good control.

Key word : phenylketonuria 、 hypermethioninemia 、 Wilson's disease

壹、前言

行政院衛生署自民國 73 年即開始辦理新生兒先天性代謝異常疾病的篩檢工作，迄今已十餘年，篩檢率達百分之九十九.六，且又於民國 79 年 12 月開始委託台大醫院優生保健部諮詢中心成立『遺傳病患追蹤管理中心』，建立個案追蹤管理系統，以期不僅能在新生兒早期診斷、嬰兒期能儘早予以治療，且能在積極性的營養治療、飲食照護下，讓個案能在良好的照顧下，能和一般的嬰幼兒正常的成長發育，降低合併症的發生與傷害。

先天性代謝異常疾病的種類繁多，例如：糖質代謝障礙(肝糖貯積症 Glycogen Storage Disease, GSD、半乳糖血症 Galactosemia)，胺基酸代謝障礙(苯酮尿症 Phenyl-ketonia, PKU、高甲硫胺酸血症 Hypermethioninemia、Urea Cycle Disorders、Leucine Catabolism Disorder、Tyrosinemia, ...etc.)，金屬類代謝障礙(威爾森氏症 Wilson's Disease、Menkes Disease)...等等，其中不乏可經由營養治療與飲食照顧達到良好的控制。儘管目前已有營養師陸續參與個案的營養治療與飲食照顧，但至目前為止，對於個案，由於尚未有屬於本國的營養治療與飲食照顧之標準作業常模可供遵循，因而無法提供個案及其照護者較簡易、清晰且容易執行的飲食照顧方法，因此，對於個案的實際狀況難予以掌握，大多只能提供一般性的營養照顧或轉介到其它醫院。

長久以來，用來作為營養治療與飲食照顧基礎--『食物中氨基酸種類及含量的成份分析』，大都是以國外(美國、日本)的分析資料做為主要的輔助工具，值得高興的是相關的本國資料已陸續發表出來，對於個案的照顧如虎添翼，在此時著手建立屬於本國的營養治療與飲食照顧之標準作業常模，是刻不容緩的。

經由『各個』與營養治療與飲食照顧相關的先天性代謝異常疾病的『營養治療與飲食照顧之標準作業常模』的逐步建立，預期可讓各種不同的先天性代謝異常疾病個案及其照顧者得到正確的觀念、容易執行的方法，使個案維持良好的控制、吃一生的健康飲食，避免身心殘障，達到優生保健的效果。

由於先天性代謝異常疾病的種類繁多，無法一次同時完成所有疾病的調查與研究。本計劃僅就國內個案數較多的苯酮尿症(Phenyl-ketonia, PKU)、高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)及威爾森氏症(Wilson's Disease)等三種疾病做調查與研究。此三種疾病之發生率在國內分別為：PKU 1/40,000，Hypermethioninemia 1/250,000，Wilson's Disease 則未有正式統計資料，而本院目前追蹤調查中之案例數目前各為 30，12 及 16 例。此三種疾病由於與營養素中胺基酸 Phe、Met 及銅有關，正確的飲食治療可使病患維持較健康的生活，且飲食介入愈早愈好。為了讓個案及其照顧者對於營養治療及飲食能有較清晰的概念，容易去執行，製作各疾病之一日三餐及點心之參考食譜，並拍照，附加於衛教手冊中，以供個案及其照顧者參考、仿效。

本研究的目的是期望能夠建立屬於本國的先天性代謝異常疾病--苯酮尿症(Phenyl-ketonia, PKU)、高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)及威爾森氏症(Wilson's Disease)--營養治療與飲食照顧之標準作業，讓患者終生都能得到持續的良好照顧。

貳、材料與方法

* 先天性代謝異常疾病個案收集

個案來源來自本院遺傳病患追蹤管理中心、門診；目前在本院追蹤調查中之 PKU、Hypermethioninemia 及 Wilson's Disease 案例數各為 34, 11 及 13 例。

* 追蹤時間間隔：第一、二、三個月及第四個月

* 調查研究設計

在個案進入本調查研究計劃(第一個月)時先做一般性的健康檢查、體位測量及營養狀況生化檢驗(如：血清白蛋白 Serum Albumin)，並針對不同的先天性代謝異常疾病做與疾病營養治療相關的特定檢查項目(如：苯酮尿症, Phenyl-ketouria, PKU--血液氨基酸，高甲硫胺酸血症, Hypermethioninemia --血液胺氨基酸，威爾森氏症 Wilsons Disease--24 小時尿液銅的排出量 24-hr urine copper excretion、血清銅藍蛋白 Serum Ceruloplasmin)。同時針對個案照顧者及(/或)個案本身進行『營養知識問卷(前測)』及『營養知識問卷(後測)』，以了解其營養知識及飲食治療的認知程度；並利用電話訪問抽樣調查午晚餐的進食記錄，以便了解及評估營養狀況。

依疾病種類先教導個案不同的飲食原則及注意事項，再教其學習該疾病的食物代換表，同時依照個案不同的疾病的特定檢查項目的結果報告來決定施行飲食治療的階段(Stage 1,2,3)，給予不同階段的飲食衛教，最後再教導其如何做『飲食記錄』，以做為下一次個案追蹤時評估飲食行為是否需要修正的依據。

第一次個案追蹤(第二個月)：一般性的健康檢查、體位測量、不同的先天性代謝異常疾病做與疾病營養治療相關的特定檢查項目、飲食記錄評估、飲食行為修正及決定是否更動飲食治療階段(Stage 1,2,3)，同時並叮囑營養治療衛教注意事項。除詳細告知該疾病病患之疾病特性、飲食特殊性、血中含量定期測試之重要性外，衛教事項中將包括各種本土性食物含胺基酸、銅成分之含量，並給予各該 Stage 之參考飲食食譜，以及指導各種食物代換表之計算方法及轉換應用等。

若個案未達控制範圍，則仍於一個月後進行第二次追蹤。第二次個案追蹤，同第一次個案追蹤。第三次個案追蹤(第十一個月)：一般性的健康檢查、體位測量、營養狀況生化檢驗、不同的先天性代謝異常疾病做與疾病營養治療相關的特定檢查項目、飲食記錄評估、飲食行為修正及決定是否更動飲食治療階段(Stage 1, 2, 3)、營養知識問卷(後測)，再度叮囑營養治療衛教注意事項。

* **階段飲食治療控制** (將三種疾病之病患，依其特定檢查項目之結果報告，分為輕、中、重度異常三階段：輕度異常病患，先給予 Stage 1 飲食治療，一個月後若無效，則給予 Stage 2，乃至 Stage 3 之飲食治療。中度異常病患，先給予 Stage 2 飲食治療，一個月後若無效，則給予 Stage 3 之飲食治療；若效果很好，亦可改為 Stage 1 飲食治療。重度異常病患，直接給予 Stage 3 飲食治療，一個月後若效果很好，可嚐試改為 Stage 2，乃至 Stage 1 之飲食治療。)(附件一)

苯酮尿症(Phenyl-ketonuria, PKU)

Stage 1 : 500 ~ 600 mg Phe / day

Stage 2 : 350 ~ 500 mg Phe / day

Stage 3 : 200 ~ 350 mg Phe / day

高甲硫胺酸血症(Hyper-methioninemia)

Stage 1 : 350 ~ 450 mg Met / day

Stage 2 : 250 ~ 350 mg Met / day

Stage 3 : 150 ~ 250 mg Met / day

威爾森氏症(Wilson's Disease)

Stage 1 : 1200 ~ 1500 mg Cu / day

Stage 2 : 800 ~ 1200 mg Cu / day

Stage 3 : 400 ~ 800 mg Cu / day

*** 食物份量代換表**

• 苯酮尿症, Phenyl-ketonuria, PKU

mg /份	苯丙胺酸	酪胺酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	30	20	0.6	0	55
油脂類	5	4	0.1	2	50
水果類	15	10	0.5	0	60
蔬菜類	15	4	0.5	0	20
低蛋白澱粉	5	--	0.1	--	60

• 高甲硫胺酸血症, Hyper-methioninemia

mg /份	甲硫胺酸	胱胺酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	20	20	1.2	0	55
油脂類	2	0	0.1	2	50
水果類	5	5	0.5	0	60
蔬菜類	10	8	1.0	0	20
低蛋白澱粉	--	--	0.1	--	60

• 威爾森氏症, Wilson's Disease

mg /份	銅	醣類	蛋白質	脂肪	熱量
低脂牛奶	25	12	8.0	4.0	120
主食類	50	15	2.0	--	70
低蛋白澱粉	5	15	--	--	60
肉類：魚類	20	--	7.0	3.0	55
雞肉	25	--	7.0	3.0	55
雞蛋	30	--	7.0	5.0	75
豬肉	30	--	7.0	5.0	75
牛肉	35	--	7.0	5.0	75
羊肉	40	--	7.0	5.0	75
水果類	100	15	--	0	60
蔬菜類	75	--	--	0	--
油脂類	--	--	--	5	45

* 需同時配合食物建議表選擇可食食物種類

資料收集：

收集苯酮尿症(Phenyl-ketonia, PKU)、高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)及威爾森氏症(Wilson's Disease)。測量體位值(身高、體重、頭圍、胸圍)、一般生化檢驗值(血清白蛋白, Serum Albumin、血色素, Hemoglobin)。特殊生化檢驗值：(1)苯酮尿症(Phenyl-ketonia, PKU)--血液胺基酸分析：苯丙氨酸(Phenylalanine, Phe)、酪胺酸(Tyrosine, Tyr)，(2)高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)--血液胺基酸分析：甲硫胺酸(Methionine, Met)、胱胺酸(Cystine, Cys)、異胱胺酸(Homocystine)，(3)威爾森氏症(Wilson's Disease)--血清銅含量(Serum copper)、血清銅藍蛋白(Serum Ceruloplasmin)、24 小時尿液銅的排出量、

資料分析方法：

分析項目包括：營養知識問卷、飲食記錄、體位值(身高、體重、頭圍、胸圍)、生化檢驗值：血清白蛋白(Serum Albumin)、血色素(Hemoglobin)、特殊生化檢驗值：血液胺基酸分析(Phe、Tyr、Met、Cys、Homocystine)、血清銅含量(Serum copper)、血清銅藍蛋白(Serum ceruloplasmin)、24 小時尿液銅的排出量

統計方法：

藉由 Kaplan-Meier 及 SAS 統計法來分析解讀三種病患在不同階段 Stage 及不同營養治療、飲食控制條件下之差異性，並以 Child 分類及 log-rank test 來評估其間是否有意義的不同(p 值小於 0.05 為有意義)

* 舉辦先天性代謝異常疾病的研討會

為了能夠讓先天性代謝異常疾病的相關醫療人員能了解國內、外的營養治療及飲食照顧的概況，擬於計劃初期邀請國內、外從事先天性代謝異常疾病的營養治療及飲食照顧的人員舉辦研討會以分享經驗，同時藉媒體宣導，讓一般民眾也能對先天性代謝異常疾病有所認識。

參、結果

經一年收集及追蹤此三種先天性代謝異常疾病之案例，我們共收集了苯酮尿症 34 例(男性 19 位、女性 15 位)，高甲硫胺酸血症 11 例(男性 6 位、女性 5 位)及威爾森氏症 13 例(男性 6 位、女性 7 位)病患的資料。

在體位測量值(包括身高、體重、頭圍及胸圍)方面，此三種病患之平均值，均與正常值相近，沒有特別意義的差異性(p 值均>0.05)。只有威爾森氏症病患之肌肉動作較為僵硬，此因此代謝疾病的特點之一，依個人亦有程度上的差異。表一、二、三記錄了三種疾病病患之檢驗資料，血清白蛋白值在苯酮尿症、高甲硫胺酸血症及威爾森氏症衛教前分別為 4.16 ± 0.27 ， 4.07 ± 0.29 及 4.32 ± 0.46 mg/dL，均在正常值範圍，於飲食控制三個月後為 4.18 ± 0.19 、 4.27 ± 0.36 及 4.71 ± 0.47 mg/dL，亦在正常值範圍，飲食控制前後並無差異。在血色素方面，苯酮尿症及威爾森氏症值，衛教及飲食控制前分別為 12.01 ± 0.87 、 13.22 ± 1.76 mg/dL 及控制後之 12.14 ± 0.80 、 13.67 ± 1.51 mg/dL，均在正常值範圍。而高甲硫胺酸血症在衛教前為 11.51 ± 1.07 ，低於國人正常值；飲食控制後雖上升至 $11.97 \pm .08$ mg/dL，仍稍低於國人正常值。

在特殊生化檢驗值方面，衛教前苯酮尿症病患之血清 Phe 值為 137 ± 68 mmole/ml，明顯高於正常值 13~45 mmole/ml($p < 0.01$)，飲食控制後稍有下降至 119 ± 73 mmole/ml，仍明顯偏高；反之，血清 Tyr 值在衛教前為

24±9 mmole/ml，在正常值 15~73 mmole/ml 之間，在飲食控制後仍為 23±11 nmole/ml，沒有變化。高甲硫胺酸血症之血清 Met 值為 52.9±11.2 mmole/ml，明顯高於正常值 3.4~27 mmole/ml(p<0.01)，飲食控制後稍降至 45.3±9.6 mmole/ml，但仍高於正常值；至於血清 Cys 值在衛教前後各為 12.21±2.8 mmole/ml 及 16.6±3.1 mmole/ml，稍有改善(p<0.05)，但均遠大於正常值 4.4~5.46 mmole/ml。在威爾森氏症方面，由於先天血清銅藍蛋白(ceruloplasmin)缺乏，衛教前後血清濃度均小於 2.0mg/dL；而血清銅含量在衛教前後則為 242±101ppb 及 297±98ppb，雖有改善趨勢，但 p 值>0.05，且均明顯低於正常值 900~1500ppb；而 24 小時尿液銅排出量在衛教前後為 270±95ppb 及 168±81ppb，有降低趨勢(p<0.05)，但仍高於正常值<60ppb。

衛教前之飲食知識問卷調查(見附件二)，經多次求證(除了於門診當面仔細說明外，至少再三次電話追蹤，並追問到較確實照顧並能溝通的人)，衛教前，病患及家屬較不能了解者分別為

- (A) 苯酮尿症之第 5 題及第 7 題(即為第 5 題「下列那一種食物不屬於低蛋白的食物—冬粉、藕粉、粉圓、餅乾」及第 7 題「苯酮尿症患者可以飲用下列那一種飲料—羊奶、蘋果汁、鮮牛奶、豆奶」)，在 34 位患者中分別有 11 位及 15 位不了解；在 3 個月衛教及實際飲食控制後，均有相當進步的了解。
- (B) 高甲硫胺酸血症之第 3 題及第 7 題(即為第 3 題「下列那一種食物含有較低的低蛋白—豆腐、牛奶、餅乾、雞腿」及第 7 題「下列那一種食物可依設計量適量飲用—羊奶、鮮牛奶、巧克力牛奶、豆奶」)，在 11 位患者中分別有 5 位及 7 位不了解；在 3 個月衛教及實際飲食控制後，均有相當進步的了解。

(C) 威爾森氏症之第 4 題、第 5 題及第 6 題(即為第 4 題「下列那一種食物適合用來當作威爾森氏症點心—果膠、阿華田、珍珠粉圓、巧克力餅乾」,第 5 題「下列那一種食物不屬於銅含多的澱粉—冬粉、藕粉、粉圓、胚芽米」及第 6 題「威爾森氏症患者可以吃下列那一種食物—花生糖、芝麻糖、麥芽糖、巧克力糖」),在 13 位患者中分別有 10 位、8 位及 11 位不了解;在 3 個月衛教及實際飲食控制後,均有相當進步的了解。

在飲食控制方面,在第一次衛教時,依飲食記錄表(附件三)均有相當仔細的說明,在第一次門診後,並有至少三次電話追蹤,向主要照顧者及能溝通者說明清楚,並在第二、三、四次門診追蹤時,確認病患飲食內容依衛教內容進行。這三種疾病病患飲食內容,在記錄及換算後,其值均列於表一、二、三及附件四中:苯酮尿症病患的特點為每餐熱量及蛋白質有偏低的現象(389.2 ± 174.9 大卡)(10.4 ± 8.1 g)($p < 0.01$),及鈣、維生素 C 仍有偏低現象($p < 0.05$);而高甲硫胺酸血症病患飲食狀況則為蛋白質偏高($p < 0.01$),鈣、鐵攝取量偏高($p < 0.05$),維生素 B₁($p < 0.05$)及菸鹼酸($p < 0.01$)則有偏低現象;至於威爾森氏症之飲食攝取,則呈現出醣類不足($p < 0.05$)及維生素 B₁($p < 0.05$)不足等現象。

本計畫經分析得知,國人此類先天性代謝異常疾病之主要照顧者多為父母、祖父母及其他的親戚,其飲食及營養治療知識多從醫師或相關照顧人員,在此衛教前,並不是很正確。如苯酮尿症病患對問卷第 5 題「下列那一種食物不屬於低蛋白的食物—冬粉、藕粉、粉圓、餅乾」及第 7 題「苯酮尿症患者可以飲用下列那一種飲料—羊奶、蘋果汁、鮮牛奶、豆奶」,高甲硫胺酸血症病患對問卷第 3 題「下列那一種食物含有較低的低蛋白—豆腐、牛奶、餅乾、雞腿」及第 7 題「下列那一種食物可依設計量適量飲用—羊奶、鮮牛奶、巧克力牛奶、豆奶」,威爾森氏症病患對

問卷第4題「下列那一種食物適合用來當作威爾森氏症點心—果膠、阿華田、珍珠粉圓、巧克力餅乾」，第5題「下列那一種食物不屬於銅含多的澱粉—冬粉、藕粉、粉圓、胚芽米」及第6題「威爾森氏症患者可以吃下列那一種食物—花生糖、芝麻糖、麥芽糖、巧克力糖」之了解等。病患的飲食習慣多少有所控制，但持續性與嚴謹度均不足。經本計畫之實施後，在多次衛教後才真正了解並能執行。本計畫之病患均納入 stage1 之飲食控制組，在追蹤過程中，並無不適需改採 stage2 或 stage3 之飲食控制者。

由於本計劃之飲食治療控制，病患未有不適，且有些改善現象，我們已依此三種疾病分三階段之原則，訂立9種基本之示範食譜，並依所附之食物份量代換表(依主食類、油脂類、水果類、蔬菜類及低蛋白澱粉類等)設計示範食譜之初稿以供拍照，期能在所有案例追蹤完成後，依分析統計結果，確立各病症所依之飲食控制方法，並依此強調示範食譜之重要性，以完成國內首份依國人飲食內容製作完全之示範食譜(附件五)。

我們並已配合協辦同屬先天性代謝異常疾病的研討會(於89年1月16日在臺大醫院召開)--肝醣貯積症等疾病，並製作供應會上所需之點心。

表一：苯酮尿症病患檢驗記錄表(34人，6.9±3.5歲)

項 目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.16±0.27	4.18±0.19	
血色素(g/dL)	12.01±0.87	12.14±0.80	
B. 特殊生化檢驗值			
Phe (mmole/mL)	119±73	137±68	
Tyr (mmole/mL)	24± 9	23±11	
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		389.17 ±174.96	(<0.01)
蛋白質 (g)		10.46 ±8.12	(<0.01)
脂 肪 (g)		9.94 ±7.63	
醣 類 (g)		65.21 ±26.73	
纖維質 (g)		1.09 ±1.94	
鈉 (mg)		121.50 ±143.67	
鈣 (mg)		190.99 ±232.60	(<0.05)
鐵 (mg)		7.55 ±18.03	
維生素 A		1320.70 ±1858.10	
維生素 B ₁		0.39 ±1.62	
維生素 B ₂		0.31 ±1.05	
菸鹼酸		1.50 ±2.80	
維生素 C		35.04 ±40.84	(<0.05)

* A、B 項 p 值為衛教前 vs 飲食控制後

**C 項 p 值為病患攝取量 vs 衛生署每日建議量

表二：高甲硫胺酸血症病患檢驗記錄表(11人，7.3±3.3歲)

項 目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.07±0.29	4.27±0.36	
血色素(g/dL)	11.51±1.07	11.97±1.08	
B. 特殊生化檢驗值			
Met (mmole/mL)	52.9±11.2	45.3±9.6	
Cys (mmole/mL)	12.1±2.8	16.6±3.1	< 0.05
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		960.44±568.03	
蛋白質 (g)		35.02±23.47	< 0.01
脂 肪 (g)		39.46±34.13	
醣 類 (g)		119.67±47.37	
纖維質 (g)		2.93±3.57	
鈉 (mg)		408.72±401.36	
鈣 (mg)		923.24±1036.61	< 0.05
鐵 (mg)		11.33±9.35	< 0.05
維生素 A		2403.52±1881.44	
維生素 B ₁		0.27±0.21	(< 0.05)
維生素 B ₂		0.86±1.14	{< 0.05)
菸鹼酸		2.87±2.64	
維生素 C		24.56±20.30	

* A、B 項 p 值為衛教前 vs 飲食控制後

**C 項 p 值為病患攝取量 vs 衛生署每日建議量

表三：威爾森氏症病患檢驗記錄表(13人，21.2±8.3歲)

項 目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.32±0.46	4.71±0.47	
血色素(g/dL)	13.22±1.76	13.67±1.51	
B. 特殊生化檢驗值			
血清銅藍蛋白(mg/dL)	< 2.0	< 2.0	
血清銅含量(ppb)	242±101	297±98	
24 小時尿銅排出量(ppb)	270±95	168±81	< 0.05
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		720.72±363.80	
蛋白質 (g)		29.88±19.21	
脂 肪 (g)		26.29±15.39	
醣 類 (g)		90.42±56.04	(< 0.05)
纖維質 (g)		3.54±7.57	
鈉 (mg)		296.49±253.66	
鈣 (mg)		193.30±276.79	
鐵 (mg)		12.52±19.19	
維生素 A		6088.06±14707.02	
維生素 B ₁		0.37±0.37	(< 0.05)
維生素 B ₂		1.17±2.48	
菸鹼酸		6.62±8.59	
維生素 C		90.84±134.80	

* A、B 項 p 值為衛教前 vs 飲食控制後

**C 項 p 值為病患攝取量 vs 衛生署每日建議量

肆、討論

本計劃主要是了解三種代謝性疾病飲食控制的狀況，並希望能在將來提供較好的照顧。除了威爾森氏症在計劃進行前無追蹤，其於兩種疾病均在本院優生保健部諮詢中心之『遺傳病患追蹤管理中心』，建立個案追蹤管理系統，以期不僅能在新生兒早期診斷、嬰兒期能儘早予以治療，且能在積極性的營養治療、飲食照護下，讓個案能在良好的照顧下，能和一般的嬰幼兒正常的成長發育，降低合併症的發生與傷害。即使在個案有列入追蹤管理系統，但營養治療為不定期諮詢，加上本土性食物分析資料不足，對照顧品質一直無法提升。

經本計畫之衛教，追蹤 34 例苯酮尿症(男性 19 位、女性 15 位)、11 例高甲硫氨酸血症(男性 6 位、女性 5 位)及 13 例威爾森氏症(男性 6 位、女性 7 位)先天代謝異常疾病病患之飲食控制結果，綜合起來，有下列現象：(1)一般體位測量值均與常人相近($p < 0.05$)，只是威爾森氏症病患易有肌肉僵硬動作不方便的症狀，此症狀無法藉由飲食控制來改善，仍需以藥物控制；(2)在一般生化檢驗值方面，大致三種疾病病患均呈現正常值，只有高甲硫氨酸血症之血色素有偏低的現象，在飲食控制三個月後，有恢復現象，雖仍稍低於正常值，但已十分接近正常值，若繼續飲食控制，可望恢復至正常值；(3)至於特殊生化檢驗值方面，苯酮尿症之血清 Phe 含量太高，飲食控制只能使之稍為下降，距正常值仍太高；高甲硫氨酸血症之血清 Met 含量太高，血清 Cys 含量太低，在飲食衛教及控制後三個月，血清 Met 含量有下降趨勢，而血清 Cys 含量有意義的上升($p < 0.05$)；威爾森氏症之血清銅藍蛋白太低無法改善，但血清銅含量在飲食控制三個月後有上升現象，24 小時尿液銅排出量則有意義下降($p < 0.05$)。綜合上述，本計畫之實施，三種疾病之基本代謝問題仍存在但血中的胺基酸或銅的代謝

物等，均有些改善趨勢(苯酮尿症之血清 Phe 濃度由 137 ± 68 mmole/ml 降為 119 ± 73 mmole/ml，高甲硫胺酸血症之血清 Met 濃度由 52.9 ± 11.2 mmole/ml 降為 45.3 ± 9.6 mmole/ml，威爾森氏症之血清銅含量由 242 ± 101 ppb 上升為 297 ± 98 ppb)，甚至有意義的改善(高甲硫胺酸血症之血清 Cys 濃度由 12.21 ± 2.8 mmole/ml 上升為 16.6 ± 3.1 mmole/ml， $p < 0.05$ ；及威爾森氏症之 24 小時尿液銅排出量由 270 ± 95 ppb 降至 168 ± 81 ppb， $p < 0.05$)。這些改善使我們確信，飲食控制對這些病患應是有正面效益，也使我們更確信，標準食譜的建立，尤其是本土化食物代換表之下的本土化示範食譜的建立，對這些病患的健康，應有其一定的必要性。

本計畫已在實施後，經多次修改，已做出此三種先天代謝性疾病之示範食譜，其各類食物的代換表，stage 1、2、3 病患之早、中、晚餐及點心建議量，以及照片顯示及說明之圖片，均已製作完成(附件五)。當然，這是初步的示範食譜，任何更好的修正或補充，都可在將來逐漸加入，以使這些本土化的示範食譜能更有公正性及普遍性的被接受，更期待此示範食譜的建立，能對國人病患的健康，提供更大的福祉。

伍、結論與建議

本計畫之完成，已達到下列目標：(1)了解苯酮尿症、高甲硫胺酸血症及威爾森氏症這三種先天代謝性疾病病患之一般體能狀態，與正常人相近；(2)除高甲硫胺酸血症之血色素偏低外，此三種病患之一般生化檢驗值亦在正常範圍內；(3)特殊生化檢驗值，則苯酮尿症病患之血清 Phe 含量相當高，高甲硫胺酸血症之血清 Met 含量相當高，

Cys 相當低，威爾森氏症病患之血清銅藍蛋白缺乏，造成血清銅含量偏低，而 24 小時尿液銅排出量偏高；(4)經衛教及積極的飲食控制後，苯酮尿症病患之血清 Phe 有降低趨勢；高甲硫胺酸血症病患之血清 Met 含量有降低趨勢，而血清 Cys 有升高現象($p<0.05$)；威爾森氏症病患之血清銅含量有上升趨勢，而 24 小時尿液銅排出量亦有意義下降($p<0.05$)；(5)病患及主要照顧者經積極的衛教後，對飲食控制之了解及執行均有明顯進步；(6)三種疾病之本土化示範食譜均已初步製作完成。

飲食控制對代謝性疾病的控制有正向的效果。將來對於特殊個案若能更積極主動定期追蹤，再輔以完整的食物成份資料庫的建立，對於個案才能達良好控制並降低傷害。

陸、参考文献

1. Brickel H, et al (ed): Phenylketonuria: An international survey of management over 40 years. *Eur J Pediatr* 155(Suppl 1): S1-S180, 1996.
2. Smith I, et al: Intelligence and quality of dietary treatment in phenylketonuria. *Arch Dis Child* 65: 472-478, 1990.
3. Smith I, et al: Intelligence of relaxing the low phenylalanine diet in phenylketonuria. *Arch Dis Child* 66: 311-316, 1991.
4. Medical Research Council Working Party on Phenylketonuria: Recommendations on the dietary management of phenylketonuria. *Arch Dis Child* 68: 426-427, 1993.
5. Phyllis B.A, et al: Protocol 1: Phenylketonuria. In: *The Ross Metabolic Formula System Nutrition Support Protocols*, p1-35, Ross Laboratories, 1993.
6. 日本臨床別冊：領域別症候群 No.18 先天代謝異常症候群(上巻), p114-118, 日本臨床社.平成 10 年.
7. Lenke RR, Levy HL: Maternal phenylketonuria and hyperphenylalaninemia. An international survey of outcome of untreated and treated pregnancies. *N Engl J Med* 303: 1202-1208, 1980.
8. Rohr FJ, et al: New England maternal PKU project: Prospective study of untreated and treated pregnancies and their outcomes. *J Pediatr* 110: 391-398, 1987.
9. Lynch BC, et al: Maternal phenylketonuria: Successful outcome in few pregnancies treated prior to conception. *Eur J Pediatr* 147: 72-75, 1988.
10. Owada M, et al: Successful treatment of maternal phenylketonuria with a formula consisting of low phenylalanine peptide as a protein source. *J Inherit Metab Dis* 11: 341-344, 1998.
11. Phyllis B.A, et al: Protocol 2: Maternal Phenylketonuria. In: *The Ross Metabolic Formula System Nutrition Support Protocols*, p36-55, Ross Laboratories, 1993.

12. 日本臨床別冊：領域別症候群 No.18 先天代謝異常症候群(上巻), p119-123, 日本臨床社, 平成 10 年.
13. Andria G: Disorders of the sulfur-containing amino acids. In: Inborn Metabolic Disease: Diagnosis and Treatment (ed by Fernandes J, et al), p241-252, Springer-Verlag, Berlin, Heiderberg, 1990.
14. Labrune P, et al: Familial hypermethioninemia partially responsive to dietary restriction. J Pediatr 117: 220-226, 1991.
15. Mudd SH, et al: Disorders of transsulfuration. In: The Metabolic Basis of Inherited Disease (ed by Scriver CR, et al), p1279-1327, McGraw-Hill, New York, 1995.
16. Phyllis B.A, et al: Protocol 7: Homocystinuria. In: The Ross Metabolic Formula System Nutrition Support Protocols, p149-179, Ross Laboratories, 1993.
17. 日本臨床別冊：領域別症候群 No.18 先天代謝異常症候群(上巻), p205-218, 日本臨床社, 平成 10 年.
18. Danks DM: Disorders of copper transport. In: The Metabolic Basis of Inherited Disease (ed by Scriver CR, et al), p2211-2236, McGraw-Hill, New York, 1995.
19. Shimizu N, et al: Analysis of relationship between total ceruloplasmin and holo-ceruloplasmin in patients with Wilson's disease. Int Pediatr 11: 106-108, 1996.
20. 日本臨床別冊：領域別症候群 No. 19 先天代謝異常症候群(下巻), p170-1728, 日本臨床社, 平成 10 年.

政府部門研究計畫基本資料表(GRB)

如本計畫為某主計畫之分項或子計畫，請填A、B表，如為單一計畫，請詳填B表即可。其餘詳見填表說明。

A 表	主計畫名稱_____
	主計畫編號_____
	主計畫執行單位_____
	主計畫主持人_____
	全程期間__年__月至__年__日*總經費__千元

B		表	
計畫中文名稱『先天性代謝異常疾病營養治療及飲食控制之標準作業及調查研究』			
英文名稱『Diet Control Survey and Medical Nutrition Therapy protocol for Inborn Error Disease』			
原計畫編號： 89td1161			
甲、計畫依據_____			
乙、執行單位 <u>台灣大學醫學院附設醫院營養部</u> 執行單位之簽約人 <u>賴鴻緒</u>			
丙、年度 <u>89</u> 主管機關 <u>行政院衛生署</u>			
丁、研究性質 <input type="checkbox"/> 基礎研究 <input type="checkbox"/> 應用研究 <input type="checkbox"/> 技術發展 <input type="checkbox"/> 商品化 <input type="checkbox"/> 其他			
戊、研究領域_____ (參見表C)			
己、計畫屬性 <input type="checkbox"/> 科技類 <input type="checkbox"/> 非科技類			
庚、全程期間 <u>88</u> 年 <u>11</u> 月-- <u>89</u> 年 <u>12</u> 月			
辛、本期期間 <u>88</u> 年 <u>11</u> 月-- <u>89</u> 年 <u>12</u> 月*本期經費__億__千元			
壬、本期經費來源			
執行單位出資__%	資本支出 (單位：千元) 經常支出		
單位委託(補助)__%	土地建築_____	人事費_____	
單位委託(補助)__%	儀器設備_____	材料費_____	
單位委託(補助)__%	其 他_____	其 他_____	
合計：100%			
癸、摘要關鍵詞 <u>營養治療、飲食控制、苯酮尿症、高甲硫氨酸血症、威爾森氏症</u>			
(中英文各三則) <u>Nutrition Therapy、Diet Control、Phenylketonuria、Hypermethioninemia、Wilson's disease</u>			
★參與計畫人力資料：(如僅代表簽約而未參與實際研究計畫者則免填以下資料)			
參與計畫人員姓名	身份證字號	出生年 專長 領域	專長 參與 參與
		職級 學歷 性別	人月 性質
1. 賴鴻緒	P100006452	42 41 1 1 1	14 1
2. 張美惠	A230687226	38 41 1 1 0	14 3
3. 胡務亮	A120664474	48 41 1 1 1	14 3
4. 林京美	A222209546	54 48 4 3 0	14 4
5. 孫萍	F221856475	54 48 4 3 0	14 4
6. 黃愛珠	G220128740	46 48 4 3 0	14 4
7.			
★此部份如不夠填，請另紙填寫			

填表人：_____ 聯絡電話：_____ 傳真電話：_____

(附件一)

苯酮尿症(Phenyl-ketonuria, PKU)

Stage 1 : 500 ~ 600 mg Phe / day

Stage 2 : 350 ~ 500 mg Phe / day

Stage 3 : 200 ~ 350 mg Phe / day

高甲硫胺酸血症(Hyper-methioninemia)

Stage 1 : 350 ~ 450 mg Met / day

Stage 2 : 250 ~ 350 mg Met / day

Stage 3 : 150 ~ 250 mg Met / day

威爾森氏症(Wilson's Disease)

Stage 1 : 1200 ~ 1500 mg Cu / day

Stage 2 : 800 ~ 1200 mg Cu / day

Stage 3 : 400 ~ 800 mg Cu / day

* 食物份量代換表

• 苯酮尿症, Phenyl-ketonuria, PKU

mg /份	苯丙胺酸	酪胺酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	30	20	0.6	0	55
油脂類	5	4	0.1	2	50
水果類	15	10	0.5	0	60
蔬菜類	15	4	0.5	0	20
低蛋白澱粉	5	--	0.1	--	60

• 高甲硫胺酸血症, Hyper-methioninemia

mg /份	甲硫胺酸	胱胺酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	20	20	1.2	0	55
油脂類	2	0	0.1	2	50
水果類	5	5	0.5	0	60
蔬菜類	10	8	1.0	0	20
低蛋白澱粉	--	--	0.1	--	60

• 威爾森氏症, Wilson's Disease

mg /份	銅	醣類	蛋白質	脂肪	熱量
低脂牛奶	25	12	8.0	4.0	120
主食類	50	15	2.0	--	70
低蛋白澱粉	5	15	--	--	60
肉類：魚類	20	--	7.0	3.0	55
雞肉	25	--	7.0	3.0	55
雞蛋	30	--	7.0	5.0	75
豬肉	30	--	7.0	5.0	75
牛肉	35	--	7.0	5.0	75
羊肉	40	--	7.0	5.0	75
水果類	100	15	--	0	60
蔬菜類	75	--	--	0	--
油脂類	--	--	--	5	45

** 需同時配合食物建議表選擇可食食物種類

(附件二 A)

國立臺灣大學醫學院附設醫院

營養部 No. _____

病歷號碼: _____

病人飲食知識調查表--苯酮尿症

1. 苯酮尿症是因為無法代謝下列哪一種成份？
 醣類 脂質 蛋白質 礦物質
2. 苯丙氨酸是屬於下列哪一種成份消化後的產物？
 醣類 脂質 蛋白質 礦物質
3. 下列哪一種食物含有較低的蛋白質？
 豆腐 牛奶 餅乾 雞腿
4. 苯酮尿症不可以食用哪一種(代)糖？
 甜菊精 糖精 煮甜甜 阿斯巴甜
5. 下列哪一種食物不屬於低蛋白質的食物？
 冬粉 藕粉 粉圓 餅乾
6. 苯酮尿症患者可以吃下列哪一種食物？
 健怡可樂 麥芽糖 鮮乳軟糖 豆干
7. 苯酮尿症患者可以飲用嗎下列哪一種飲料？
 羊奶 蘋果汁 鮮牛奶 豆奶
8. 下列哪一種食物含蛋白質量較高？
 粉圓 西谷米 麵包 粉條
9. 下列哪一類食物不適合用來當作點心？
 西谷米 奶茶 珍珠粉圓 藕粉羹
10. 苯酮尿症的主要蛋白質來源是以下哪一種食物？
 鮮奶 雞蛋 豆腐 特殊配方奶

(附件二 B)

國立臺灣大學醫學院附設醫院

營養部 No. _____

病歷號碼: _____

病人飲食知識調查表--高甲硫氨酸血症

1. 高甲硫氨酸血症是因為無法代謝下列哪一種成份？
 醣類 脂質 蛋白質 礦物質
2. 甲硫氨酸是屬於下列哪一種成份消化後的產物？
 醣類 脂質 蛋白質 礦物質
3. 下列哪一種食物含有較低的蛋白質？
 豆腐 牛奶 餅乾 雞腿
4.
 鉀 鈣 銅 鎂
5. 下列哪一種食物不屬於低蛋白質的食物？
 冬粉 藕粉 粉圓 餅乾
6. 高甲硫氨酸血症患者不適合吃下列哪一種食物？
 肉類 主食類 蔬菜類 水果類
7. 下列哪一種食物可依設計量適量飲用？
 羊奶 鮮牛奶 巧克力牛奶 豆奶
8. 下列哪一種食物含蛋白質量較高？
 粉圓 西谷米 麵包 粉條
9. 下列哪一類食物不適合用來當作點心？
 西谷米 奶茶 珍珠粉圓 藕粉羹
10. 苯酮尿症及高甲硫氨酸血症患者的主要蛋白質來源是以下哪一種食物？
 鮮奶 雞蛋 豆腐 特殊配方奶

(附件二 C)

國立臺灣大學醫學院附設醫院

營養部 No. _____

病歷號碼: _____

病人飲食知識調查表--威爾森氏症

1. 威爾森氏症是因為無法代謝下列哪一種礦物質？
 鉀 鈣 銅 鎂
2. ^{威爾森氏}苯酮尿症患者可飲用哪一種飲料？
 紅茶 可可亞 蒸餾水 葡萄汽水
3. 除了銅以外，威爾森氏症也應適度控制下列哪一種成份的攝取量？
 蛋白質 醣類 脂質
4. 下列哪一種食物適合用來當作威爾森氏症點心？
 果膠 阿華田 珍珠粉圓 巧克力餅乾
5. 下列哪一種食物不屬於銅的澱粉食物？
 冬粉 藕粉 粉圓 胚芽米
6. 威爾森氏症患者可以吃下列哪一種食物？
 花生糖 芝麻糖 麥芽糖 巧克力糖
7. 下列哪一種食物含銅量較低？
 羊奶 鮮牛奶 巧克力牛奶 豆奶
8. 下列哪一種食物含蛋白質量較高？
 粉圓 西谷米 麵包 粉條
9. 下列哪一種食物含銅量較高？
 鱈魚 甲殼類 雞肉 豬肉
10. 威爾森氏症患者蛋白質來源不包括以下哪一種食物？
 鮮奶 雞蛋 內臟類 豆腐

(附件三)

飲食記錄表

病歷號碼：_____

日期時間：_____

姓名：_____ 性別：_____ 電話：_____

出生年月日：_____ 身高：_____公分 體重：_____公斤

餐別：()早餐 ()早點 ()午餐 ()午點 ()晚餐 ()晚點 填寫人：_____

類別	菜名	食物材料	烹調 方式	份量		份數	熱量 (大卡)	食物代碼	狀態
				單位	多少量				
奶類									
主食類									
肉豆蛋									
蔬菜類									
油脂類									
水果類									
其他									

狀態：1 精生 2 精熟 3 粗生 4 粗熟 狀態以號碼表示之

總計：奶類 _____ 份、主食類 _____ 份、肉豆蛋類 _____ 份、蔬菜類 _____ 份、
水果類 _____ 份、油脂類 _____ 份、糖 _____ 茶匙、總熱量 _____ 大卡

備註：_____

(附件四之一)

表一：苯酮尿症病患檢驗記錄表(34人，6.9±3.5歲)

項目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.16± 0.27	4.18± 0.19	
血色素(g/dL)	12.01± 0.87	12.14± 0.80	
B. 特殊生化檢驗值			
Phe (mmole/mL)	119± 73	137± 68	
Tyr (mmole/mL)	24± 9	23± 11	
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		389.17 ± 174.96	(<0.01)
蛋白質 (g)		10.46 ± 8.12	(<0.01)
脂肪 (g)		9.94 ± 7.63	
醣類 (g)		65.21 ± 26.73	
纖維質 (g)		1.09 ± 1.94	
鈉 (mg)		121.50 ± 143.67	
鈣 (mg)		190.99 ± 232.60	(<0.05)
鐵 (mg)		7.55 ± 18.03	
維生素 A		1320.70 ± 1858.10	
維生素 B ₁		0.39 ± 1.62	
維生素 B ₂		0.31 ± 1.05	
菸鹼酸		1.50 ± 2.80	
維生素 C		35.04 ± 40.84	(<0.05)

(附件四之二)

表二：高甲硫氨酸血症病患檢驗記錄表(11人，7.3± 3.3歲)

項 目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.07± 0.29	4.27± 0.36	
血色素(g/dL)	11.51± 1.07	11.97± 1.08	
B. 特殊生化檢驗值			
Met (mmole/mL)	52.9± 11.2	45.3± 9.6	
Cys (mmole/mL)	12.1± 2.8	16.6± 3.1	< 0.05
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		960.44± 568.03	
蛋白質 (g)		35.02± 23.47	< 0.01
脂 肪 (g)		39.46± 34.13	
醣 類 (g)		119.67± 47.37	
纖維質 (g)		2.93± 3.57	
鈉 (mg)		408.72± 401.36	
鈣 (mg)		923.24± 1036.61	< 0.05
鐵 (mg)		11.33± 9.35	< 0.05
維生素 A		2403.52± 1881.44	
維生素 B ₁		0.27± 0.21	(< 0.05)
維生素 B ₂		0.86± 1.14	{< 0.05)
菸鹼酸		2.87± 2.64	
維生素 C		24.56± 20.30	

(附件四之三)

表三：威爾森氏症病患檢驗記錄表(13人，21.2± 8.3歲)

項目	衛教前	飲食控制後	p 值
A. 一般生化檢驗值			
血清白蛋白(mg/dL)	4.32± 0.46	4.71± 0.47	
血色素(g/dL)	13.22± 1.76	13.67± 1.51	
B. 特殊生化檢驗值			
血清銅藍蛋白(mg/dL)	< 2.0	< 2.0	
血清銅含量(ppb)	242± 101	297± 98	
24 小時尿銅排出量(ppb)	270± 95	168± 81	< 0.05
C. 實際午、晚餐飲食攝取量			
熱量 (Kcal)		720.72± 363.80	
蛋白質 (g)		29.88± 19.21	
脂肪 (g)		26.29± 15.39	
醣類 (g)		90.42± 56.04	(< 0.05)
纖維質 (g)		3.54± 7.57	
鈉 (mg)		296.49± 253.66	
鈣 (mg)		193.30± 276.79	
鐵 (mg)		12.52± 19.19	
維生素 A		6088.06± 14707.02	
維生素 B ₁		0.37± 0.37	(< 0.05)
維生素 B ₂		1.17± 2.48	
菸鹼酸		6.62± 8.59	
維生素 C		90.84± 134.80	

苯酮尿症 示範食譜



行政院衛生署•臺大醫院營養部、優生保健部

1. 主食類代換表 (每份含苯丙胺酸30毫克)

食物種類	重量及份量	蛋白質(公克)	熱量(大卡)
紅豆	7 公克	1.5	22
麵粉	10 公克	1.0	34
蕃薯(生)	100 公克	1.0	121
米苔目	57 公克	0.8	161
米粉	30 公克	0.8	76
米	10 公克	0.7	35
飯(煮熟)	25 公克	0.7	35
麵條(生麵)	10 公克	0.7	26
馬鈴薯(生)	26 公克	0.7	21
快煮燕麥片	5 公克	0.7	15
麥片(快煮)	5 公克	0.6	14
洋芋片	2吋直徑6片, 18公克	0.6	68
通心麵(煮至軟)	2湯匙, 18公克	0.6	22
麵乾(素)	7 公克	0.6	22
麥粉	6 公克	0.6	19
寧波年糕	23 公克	0.6	57
爆米花	1/4杯, 4公克	0.6	19
芋頭(生)	20 公克	0.5	24

2.水果類代換表 (可食部位每份含苯丙胺酸15毫克)

食 物 種 類	重 量 及 份 量	蛋 白 質 (公 克)	熱 量 (大 卡)
二十世紀梨	185 公克	0.9	65
香瓜 (綠皮)	150 公克	0.9	41
楊 桃	183 公克	0.9	57
香 蕉	½條, 55 公克	0.7	43
鳳 梨	118 公克	0.7	41
芭 樂	120 公克	0.6	58
木 瓜	95 公克	0.6	39
西 瓜	100 公克	0.6	19
蓮 霧	200 公克	0.6	38
柳 丁	50 公克	0.5	20
芒 果	83 公克	0.5	53
草 莓	65 公克	0.5	22
蘋 果	250 公克	0.5	145
葡 萄 干	20 公克	0.5	57
橘 子	50 公克	0.4	18
軟 柿	50 公克	0.3	23

3.蔬菜類代換表 (可食部位每份含苯丙胺酸15毫克)

食 物 種 類	重量及份量 (公克)	蛋白質 (公克)	熱量 (大卡)
大白菜	105	1.4	15
韭菜花	24	1.3	13
茄 子	72	1.2	19
蓮 藕	60	1.1	31
包心菜	46	0.9	8
胡蘿蔔	65	0.7	24
洋 葱	42	0.7	11
芹 菜	36	0.7	7
南 瓜	75	0.7	18
小白菜	35	0.7	5
綠竹筍	40	0.6	8
蕃茄 (熟)	50	0.6	9
空心菜	32	0.6	6
莧 菜	42	0.5	13
冬 瓜	105	0.5	7
青 椒	79	0.5	13
白菜花	23	0.5	5
長江豆	15	0.4	4
胡 瓜	75	0.4	8
甜玉米	10	0.4	16
小黃瓜	60	0.4	12
青江菜	15	0.3	2
菠 菜	13	0.3	3
油 菜	10	0.2	1
絲 瓜	33	0.2	4
蘆筍 (去芽)	16	0.2	3
白蘿蔔	33	0.2	5

4. 油脂類代換表 (每份含苯丙胺酸5毫克)

食物種類	重量及份量 (公克)	蛋白質 (公克)	熱量 (大卡)
奶油(butter)	1湯匙, 11公克	0.1	100
瑪琪琳(Margarine)	1湯匙, 12公克	0.1	108
沙拉醬(mayonnaise)	2湯匙, 8公克	0.1	72

5. 可自由選之食品 (不含苯丙胺酸或含量極少)

食物種類	重量及份量	苯丙胺酸(毫克)	蛋白質(公克)	熱量(大卡)
蘋果汁	180c.c	—	—	85
棒棒糖	直徑 6 公分	—	—	108
硬糖	2塊	—	—	39
汽水類	180c.c	—	—	78
玉米糖漿	1湯匙	—	—	58
果醬	1湯匙	—	—	55
砂糖	1湯匙	—	—	46
白糖粉	1湯匙	—	—	59
玉米粉	1湯匙	—	—	29
太白粉	1湯匙	2	—	35
藕粉	1湯匙	—	—	31
西谷米	1湯匙	—	—	34
冬粉	半包20公克	2	—	69
澄粉(無筋麵粉)	20公克	1	—	68

☛ 苯酮尿症, Phenyl-ketonia, PKU

Stage 1 : 500 ~ 600 mg Phe / day

Stage 2 : 350 ~ 500 mg Phe / day

Stage 3 : 200 ~ 350 mg Phe / day

☛ 食物份量代換表

· 苯酮尿症, Phenyl-ketonia, PKU

mg /份	苯丙氨酸	酪氨酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	30	20	0.6	0	55
油脂類	5	4	0.1	2	50
水果類	15	10	0.5	0	60
蔬菜類	15	4	0.5	0	20
低蛋白澱粉	5	--	0.1	--	60

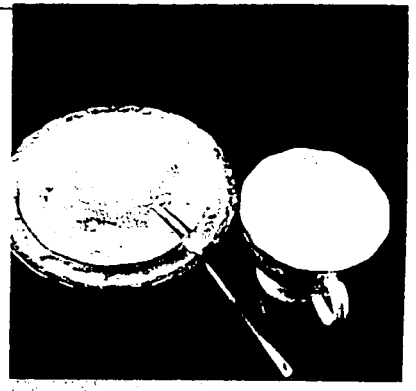
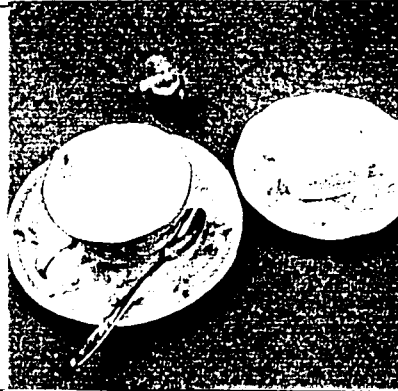
	Stage 1 : 500 ~ 600 mg Phe / day	Stage 2 : 350 ~ 500 mg Phe / day	Stage 3 : 200 ~ 350 mg Phe / day
早餐	特殊配方 ^a 1 杯 三明治 1 個	特殊配方 1 杯 饅頭	特殊配方 ^b 1 杯 低蛋白蒸糕
早點	特殊配方 1/2 杯	特殊配方 1/2 杯	特殊配方 1/2 杯
午餐	什錦炒麵 羅宋湯 水梨	白飯 煎餅 炒青菜 葡萄	鹹粥 蘋果
午點	特殊配方 1 杯 餐包 1 個	特殊配方 1 杯 蔬打餅乾	特殊配方 1 杯 珍珠粉圓
晚餐	白飯 煎餅 芹菜炒素魷魚 木瓜	冬粉 炒高麗菜 櫻桃	白飯 煎餅 炒青菜 蓮霧
晚點	特殊配方 1 杯	特殊配方 1 杯	特殊配方 1 杯

STAGE 1

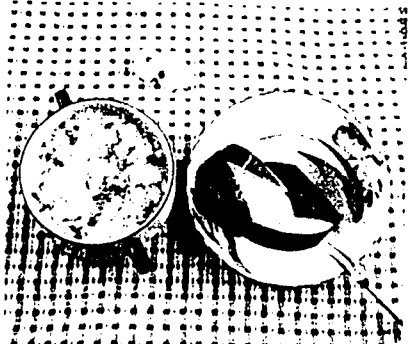
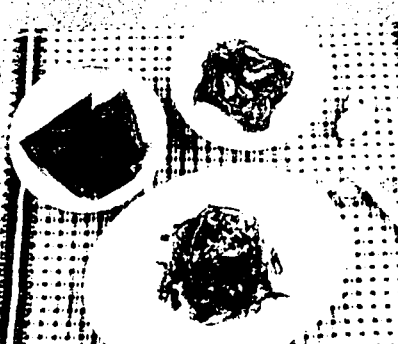
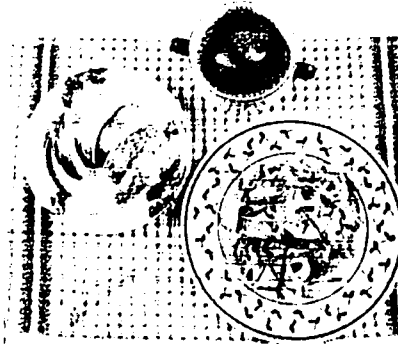
STAGE 2

STAGE 3

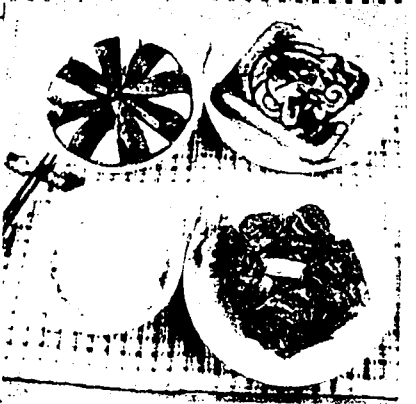
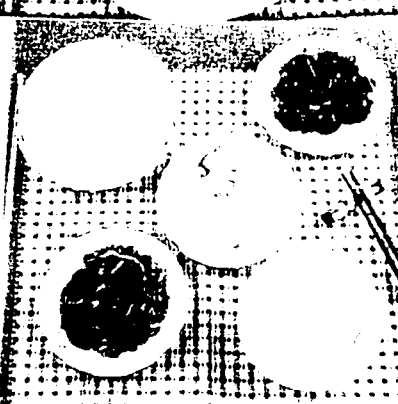
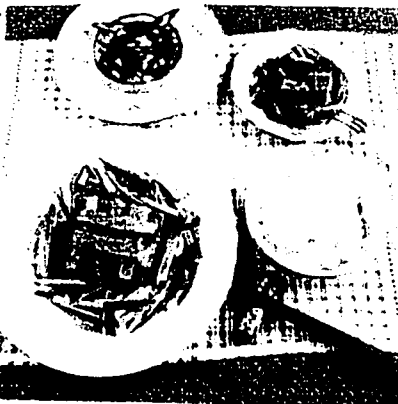
早餐



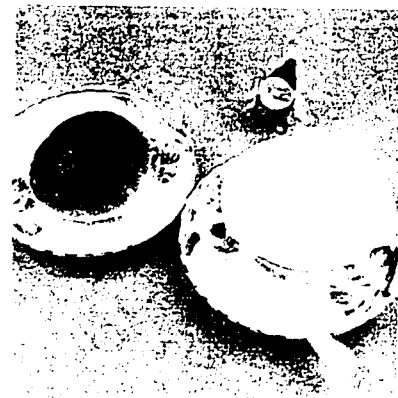
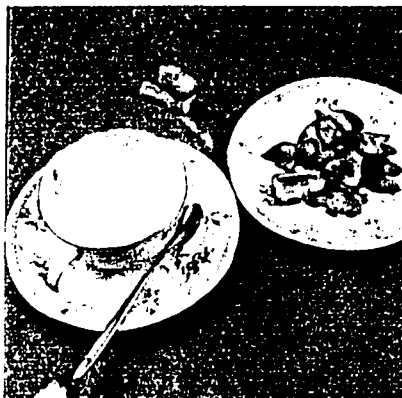
午餐



晚餐



早、午、晚 點心



高甲硫氨酸血症 示範食譜



行政院衛生署•臺大醫院營養部、優生保健部

1. 主食類代換表

食 物 種 類	重 量 及 份 量	蛋 白 質 (公 克)	熱 量 (大 卡)
紅豆	7 公克	1.5	22
麵粉	10 公克	1.0	34
蕃薯 (生)	100 公克	1.0	121
米苔目	57 公克	0.8	161
米粉	30 公克	0.8	76
米	10 公克	0.7	35
飯 (煮熟)	25 公克	0.7	35
麵條 (生麵)	10 公克	0.7	26
馬鈴薯 (生)	26 公克	0.7	21
快煮燕麥片	5 公克	0.7	15
麥片 (快煮)	5 公克	0.6	14
洋芋片	2吋直徑6片，18公克	0.6	68
通心麵 (煮至軟)	2湯匙，18公克	0.6	22
麵乾 (素)	7 公克	0.6	22
麥粉	6 公克	0.6	19
寧波年糕	23 公克	0.6	57
爆米花	1/4杯，4公克	0.6	19
芋頭 (生)	20 公克	0.5	24

2. 水果類代換表

食 物 種 類	重 量 及 份 量	蛋 白 質 (公 克)	熱 量 (大 卡)
二十世紀梨	185 公克	0.9	65
香瓜 (綠皮)	150 公克	0.9	41
楊 桃	183 公克	0.9	57
香 蕉	½條, 55 公克	0.7	43
鳳 梨	118 公克	0.7	41
芭 樂	120 公克	0.6	58
木 瓜	95 公克	0.6	39
西 瓜	100 公克	0.6	19
蓮 霧	200 公克	0.6	38
柳 丁	50 公克	0.5	20
芒 果	83 公克	0.5	53
草 莓	65 公克	0.5	22
蘋 果	250 公克	0.5	145
葡 萄 干	20 公克	0.5	57
橘 子	50 公克	0.4	18
軟 柿	50 公克	0.3	23

3. 蔬菜類代換表

食 物 種 類	重量及份量 (公克)	蛋白質 (公克)	熱量 (大卡)
大白菜	105	1.4	15
韭菜花	24	1.3	13
茄 子	72	1.2	19
蓮 藕	60	1.1	31
包心菜	46	0.9	8
胡蘿蔔	65	0.7	24
洋 葱	42	0.7	11
芹 菜	36	0.7	7
南 瓜	75	0.7	18
小白菜	35	0.7	5
綠竹筍	40	0.6	8
蕃茄 (熟)	50	0.6	9
空心菜	32	0.6	6
莧 菜	42	0.5	13
冬 瓜	105	0.5	7
青 椒	79	0.5	13
白菜花	23	0.5	5
長江豆	15	0.4	4
胡 瓜	75	0.4	8
甜玉米	10	0.4	16
小黃瓜	60	0.4	12
青江菜	15	0.3	2
菠 菜	13	0.3	3
油 菜	10	0.2	1
絲 瓜	33	0.2	4
蘆筍 (去芽)	16	0.2	3
白蘿蔔	33	0.2	5

4. 油脂類代換表

食物種類	重量及份量(公克)	蛋白質(公克)	熱量(大卡)
奶油(butter)	1湯匙, 11公克	0.1	100
瑪琪琳(Margarine)	1湯匙, 12公克	0.1	108
沙拉醬(mayonnaise)	2湯匙, 8公克	0.1	72

5. 可自由選之食品

食物種類	重量及份量	苯丙胺酸(毫克)	蛋白質(公克)	熱量(大卡)
蘋果汁	180c.c	—	—	85
棒棒糖	直徑6公分	—	—	108
硬糖	2塊	—	—	39
汽水類	180c.c	—	—	78
玉米糖漿	1湯匙	—	—	58
果醬	1湯匙	—	—	55
砂糖	1湯匙	—	—	46
白糖粉	1湯匙	—	—	59
玉米粉	1湯匙	—	—	29
太白粉	1湯匙	2	—	35
藕粉	1湯匙	—	—	31
西谷米	1湯匙	—	—	34
冬粉	半包20公克	2	—	69
澄粉(無筋麵粉)	20公克	1	—	68

● 高甲硫氨酸血症, Hyper-methioninemia

Stage 1 : 350 ~ 450 mg Met / day

Stage 2 : 250 ~ 350 mg Met / day

Stage 3 : 150 ~ 250 mg Met / day

➤ 食物份量代換表

● 高甲硫氨酸血症, Hyper-methioninemia

mg /份	甲硫氨酸	胱氨酸	蛋白質	脂肪	熱量
主食類	20	20	1.2	0	55
油脂類	2	0	0.1	2	50
水果類	5	5	0.5	0	60
蔬菜類	10	8	1.0	0	20
低蛋白澱粉	--	--	0.1	--	60

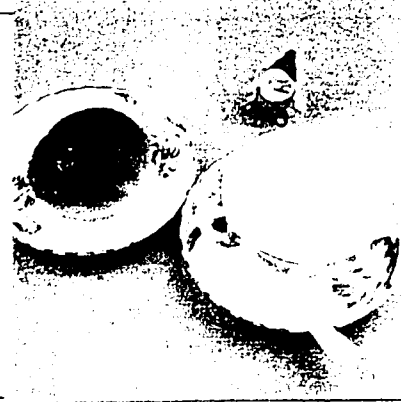
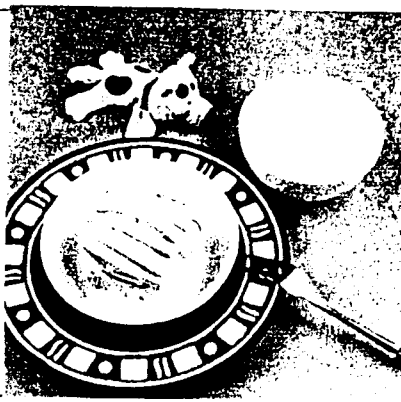
	Stage 1 : 350 ~ 450 mg Met / day	Stage 2 : 250 ~ 350 mg Met / day	Stage 3 : 150 ~ 250 mg Met / day
早餐	特殊配方 ^a 1 杯 三明治 1 個	特殊配方 1 杯 銀絲卷	特殊配方 ^b 1 杯 藕粉羹
早點	特殊配方 1/2 杯	特殊配方 1/2 杯	特殊配方 1/2 杯
午餐	什錦炒米粉 紫菜湯 水梨	白飯 炒雙菇 萵菜湯 葡萄	壽司 玉米湯 蘋果
午點	特殊配方 1 杯 豆沙包 1 個	特殊配方 1 杯 素菜包	特殊配方 1 杯 珍珠粉圓
晚餐	白飯 澎湖絲瓜 芹菜炒豆干片 木瓜	烏龍麵 炒高麗菜 李子	白飯 煎餅 炒青菜 蓮霧
晚點	特殊配方 1 杯	特殊配方 1 杯	特殊配方 1 杯

STAGE 1

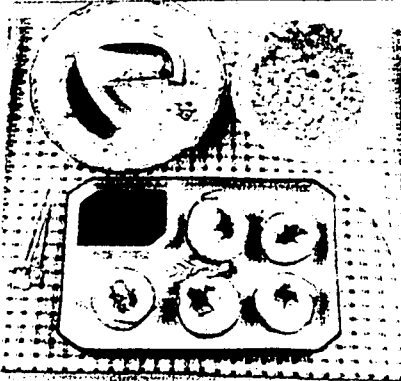
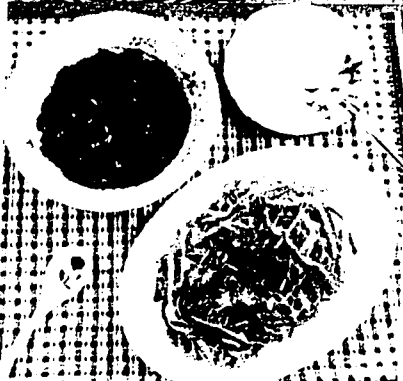
STAGE 2

STAGE 3

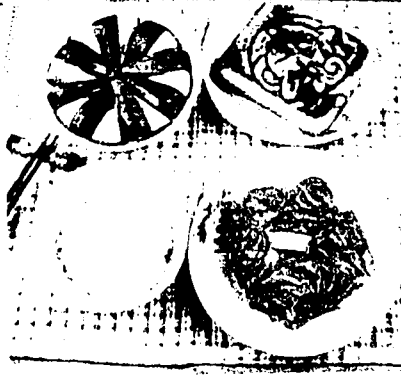
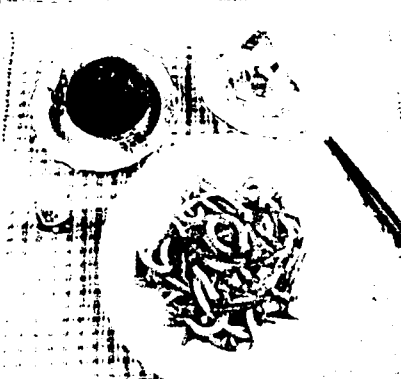
早餐



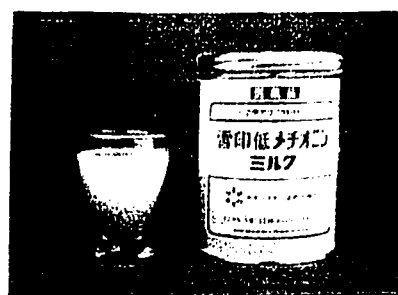
午餐



晚餐



早、午、晚 點心



威爾森氏症 示範食譜



行政院衛生署•臺大醫院營養部、優生保健部

食物建議表

類別		Gr.1 依設計份量 經常選擇食用	Gr.2 依設計份量 偶爾限量選用	Gr.3 忌食 不可食用
奶類	全脂	鮮奶、草莓牛奶、 優格、冰淇淋		巧克力及花生調味的 奶類、優格及冰淇淋 羊奶、水牛奶、豆奶
	低脂			
	脫脂			
主食類		白米飯、米粉、 拉麵、蕎麥麵條、 通心麵、烏龍麵、 冬粉、粉條、西谷米、 豆薯、 白麵包、	地瓜、南瓜(扁圓型)、 山藥、	胚芽米、糙米、胚芽 南瓜(長型) 玉米(粉)、蕎麥粉、黑麥粉 紅豆、花豆、蠶豆、米豆、 蓮藕、馬鈴薯、芋頭、荸薺、 栗子、蓮子、豌豆仁、
	澱粉	玉米粉、太白粉、 澄粉、地瓜粉、葛粉、		
		奶油餅乾、		巧克力口味的餅乾、 花生口味的餅乾、 杏仁口味的餅乾、 芝麻口味的餅乾、
糖(果)類 10公克		蜂蜜、白糖、 玉米糖漿、 低熱量糖漿、 奶油糖果、焦糖、 硬糖、軟糖、橡皮糖、 豆型膠質軟糖、 棒棒糖、 太妃糖、	楓糖、楓糖漿	黑砂糖、 麥芽糖漿、 糖蜜、 巧克力 巧克力口味的糖果、 花生糖、花生棒、花生脆片、 花生口味的糖果、 杏仁糖、 杏仁口味的糖果、 芝麻糖、 芝麻口味的糖果、
肉、魚、蛋、豆類	魚類 及 水產	白鯧、鱈魚、比目魚、 石斑、白口、鰻魚、 白帶魚、虱目魚、 鯊魚、鮭魚、鯖魚、 烏魚、馬頭、(鯉魚類) 嘉臘、金線魚(鯛魚類)	海參	紅蟳、鮑魚、螺肉、 蚌、文蛤、牡蠣、 龍蝦、草蝦、明蝦(斑節蝦)、 小蝦 烏賊、花枝、魷魚、 章魚、墨魚、小卷、海蜇皮
	雞	雞肉		內臟類、
	豬	豬肉		內臟類、
	蛋類	雞蛋		鵝鴨蛋、鳥蛋、 皮蛋、
	牛	牛肉		內臟類、
	羊	羊肉		內臟類、
	豆類			黃豆、豆腐、凍豆腐、 味噌、納豆 黑豆、

蔬 菜 類 100 公克 (可食部份生重)	≤ 30	<ul style="list-style-type: none"> 甜瓜、冬瓜、小白菜、芹菜莖、茭白筍、 	≤ 100	<ul style="list-style-type: none"> 大蕃茄(紅色)、絲瓜、青椒、芥菜、水芥菜、油菜、茭甘藍、紫甘藍 	<ul style="list-style-type: none"> 蘿蔔、佛手瓜、樹薯、青蘆筍、青花菜、芥藍、捲心芥菜、球莖甘藍、 	
	≤ 50	<ul style="list-style-type: none"> 苦瓜、豆薯、大白菜、白花菜、捲心高莖、 		<ul style="list-style-type: none"> 茄子(蛋型)、 		<ul style="list-style-type: none"> 甜菜葉、茼蒿、黃秋葵、
	≤ 75	<ul style="list-style-type: none"> 大黃瓜、青江白菜、甜椒(紅、黃、橘色)、白蘆筍、茄子(長型)、綠高麗菜、豌豆、胡蘿蔔、黑豆芽、 		<ul style="list-style-type: none"> 大蕃茄(綠色)、玉米筍、豌豆莢、南瓜花、馬齒莧、 		<ul style="list-style-type: none"> 竹筍、苜蓿芽、黃豆芽、綠豆芽、菠菜、
		<ul style="list-style-type: none"> 茴香、蒜苔、蒜花、洋蔥、青蔥、青蒜、 		<ul style="list-style-type: none"> 薑、紅蔥、路蒿、當歸、 		<ul style="list-style-type: none"> 菜豆、牛蒡、角菜、蕪菁、
		<ul style="list-style-type: none"> 海帶、海帶芽、石花菜 				<ul style="list-style-type: none"> 大蒜、辣椒、巴西利、紫蘇、紫菜、螺旋藻、昆布(乾,復水)、海帶芽(乾,復水)、
水 果 類 (每份可食部份生重)	> 50	<ul style="list-style-type: none"> 蘋果、橘子、藍莓、紅棗、枇杷、加州李、李子、椰子水 		<ul style="list-style-type: none"> 芒果、 	<ul style="list-style-type: none"> 芭樂、奇異果、柿子、大楊梅、溫棗、龍眼、荔枝、哈密瓜、梨子、桃子、鳳梨、椰子、 	
	> 60	<ul style="list-style-type: none"> 香蕉、芭蕉、山竹、石榴、葡萄柚、檸檬、香瓜、小蕃茄、 		<ul style="list-style-type: none"> 金桔、 		
	> 70	<ul style="list-style-type: none"> 葡萄、西瓜、草莓、人參果、 				
	> 80	<ul style="list-style-type: none"> 櫻桃、 				
	> 90	<ul style="list-style-type: none"> 萊姆、 				
新鮮果汁 180 cc	> 50	<ul style="list-style-type: none"> 檸檬汁、萊姆汁、橘柑汁 	<ul style="list-style-type: none"> 橘子汁、百香果汁、 	<ul style="list-style-type: none"> 蕃茄汁 		
油 脂 類		<ul style="list-style-type: none"> 豬油、牛油、綿羊油、雞油、鴨油、鱈魚肝油、鮭魚油、鱈魚油、沙丁魚油、黃豆油、玉米油、橄欖油、花生油、葵花油、紅花仔油、杏仁油、可樂娜油、芥子油、小麥胚芽油 	<ul style="list-style-type: none"> 豬板油、牛板油、 	<ul style="list-style-type: none"> 羊板油、 		
		<ul style="list-style-type: none"> 奶油、美乃滋、蛋黃醬 	<ul style="list-style-type: none"> 芝麻油、鮮奶油、奶精、 	<ul style="list-style-type: none"> 芝麻、芝麻粉、花生、花生粉、杏仁、杏仁粉、腰果、巴西豆、開心果、胡桃、黑胡桃、松子、榛子、橡實、銀杏、瓜籽、葵花籽、南瓜籽 		

辛香料 1茶匙 (1t)	≤ 15	洋蔥粉、山葡萄、 蒔蘿、蝦夷蔥、肉桂、 丁香、小荳蔻、 迷迭香、甘椒(末)、 薑粉、 辣椒粉、芥末粉、 芥菜籽、	≤ 20	大蒜粉、 咖哩粉、 九層塔、羅勒、 大茴香、胡荽、 白胡椒粉、 蒔蘿籽、 小茴香籽、 香菜籽、	> 20	茴香籽、 黑胡椒粉、唐辛子、 乾荳蔻皮(末)、
調味醬 1湯匙 (1T)	≤ 15	穀物醋、米醋、果醋、 醬油、	≤ 20	西餐用香醋	> 20	豆瓣醬、 蠔油、蕃茄醬
嗜好飲料 180 cc		去咖啡因咖啡(2g)、 即溶咖啡粉(2g)、	≤ 10	俱樂部蘇打、	≤ 25	抹茶(2g)、 紅茶(沖泡3分鐘)、 可樂、 健怡可樂(阿斯巴甜)、
					≤ 50	橘子汽水、 葡萄汽水、 健怡可樂(糖精)、 藥草茶、
					≤ 100	可可、
其他						酵母、果膠、動物膠、

威爾森氏症 (Wilson's disease)

低銅飲食代換表 (依食物建議表適量選用)

2000 Kcal/day

類別		蛋白質 (g)	脂肪 (g)	醣類 (g)	熱量 (Kcal)	銅 (μ g)	Stage 1 1200-1500 μ g Cu / day		Stage 2 800-1200 μ g Cu / day		Stage 3 400-800 μ g Cu / day	
奶類	全脂	8	8	12	150	25		0		0		0
	低脂	8	4	12	120		2	50	2	50	2	50
	脫脂	8	-	12	80			0		0		0
主食類	米飯	2	-	15	70	50	14	700	9	450	5	250
	澱粉	-	-	15	60	5		0	5	25	9	45
肉、魚、蛋、豆類	魚類	7	3	-	55	20		0		0	2	40
	雞肉	7	3	-	55	25		0	2	50	2	50
	豬肉	7	5	-	75	30	3	90		0		0
	雞蛋	7	5	-	75	30		0	2	60	2	60
	牛肉	7	5	-	75	35		0		0		0
	羊肉	7	5	-	75	40	2	80	1	40		0
蔬菜類						100	3	300		0		0
						75		0	3	225		0
						50		0		0	3	150
水果類		-	-	15	60	100	2	200	2	200		0
						70		0		0	2	140
油脂類		-	5	-	45	-	7	-	7	-	7	-
白糖 (g)											30	
總含銅量								1420		1100		785
總熱量								2030		1940		1935
蛋白質							15.6%	79	14.2%	69	14.1%	68
脂質							30.1%	68	29.7%	64	30.2%	65

類別		蛋白質 (g)	脂肪 (g)	醣類 (g)	熱量 (Kcal)	銅 (μ g)	Stage 1 1200-1500 μ g Cu per day		Stage 2 800-1200 μ g Cu per day		Stage 3 400-800 μ g Cu per day	
奶類	全脂	8	8	12	150	25			1	25	1	25
	低脂	8	4	12	120		2	50	1	25	1	25
	脫脂	8	+	12	80							
主食類	米飯	2	+	15	70	50	14	700	9	450	6	300
	澱粉					5	1	5	5	25	8	40
肉、魚、蛋、豆類	魚類	7	3	-	55	20	3	90	2	50	2	40
	雞肉	7	3	-	55	25					2	50
	豬肉	7	5	-	75	30			2	60	1	30
	雞蛋	7	5	-	75	30						
	牛肉	7	5	-	75	35	2	80	1	40	-	
	羊肉	7	5	-	75	40						
蔬菜類		1		5	25	75	3*	300	3	225	3*	150
水果類		+		15	60	100	2	200	2	200	2	200
油脂類			5		45	+/-	7	+/-	7	+/-	7	+/-
白糖 (g)									10		10	

● 威爾森氏症, Wilson's Disease

Stage 1 : 1200 ~ 1500 μg Cu / day

Stage 2 : 800 ~ 1200 μg Cu / day

Stage 3 : 400 ~ 800 μg Cu / day

☛ 食物份量代換表

● 威爾森氏症, Wilson's Disease

μg / 份	銅	醣類	蛋白質	脂肪	熱量
低脂牛奶	25	12	8.0	4.0	120
主食類	50	15	2.0	--	70
低蛋白澱粉	5	15	--	--	60
肉類：魚類	20	--	7.0	3.0	55
雞肉	25	--	7.0	3.0	55
雞蛋	30	--	7.0	5.0	75
豬肉	30	--	7.0	5.0	75
牛肉	35	--	7.0	5.0	75
羊肉	40	--	7.0	5.0	75
水果類	100	15	--	0	60
蔬菜類	75	--	--	0	--
油脂類	--	--	--	5.0	45

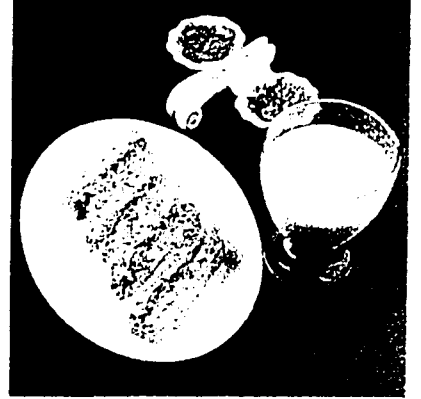
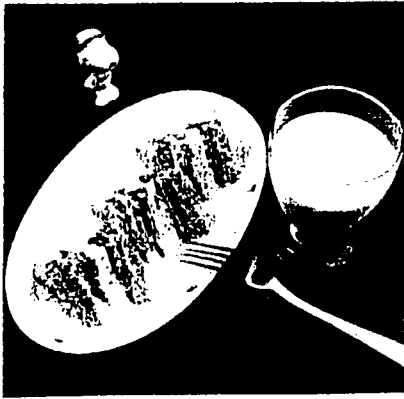
	Stage 1 : 1200 ~ 1500 μg Cu / day	Stage 2 : 800 ~ 1200 μg Cu / day	Stage 3 : 400 ~ 800 μg Cu / day
早餐	低脂奶 1 杯 總匯三明治 1 個	原味優格 1 杯 豬肉漢堡	全脂奶 1 杯 鮭魚三明治
午餐	什錦燴飯 紫菜湯 香吉士	白飯 京醬肉絲 白切雞 萹菜湯 葡萄	炒什錦河粉 排骨湯 蘋果
晚餐	白飯 干貝冬瓜球 黑胡椒牛柳 炒高麗菜 櫻桃	親子飯 炒小白菜 西瓜	白飯 清蒸鱈魚 烤雞 炒青江菜 加州李
晚點	草莓優格 1 杯	低脂奶 1 杯	低脂奶 1 杯

STAGE 1

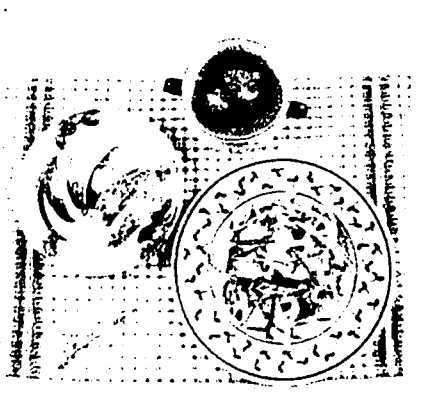
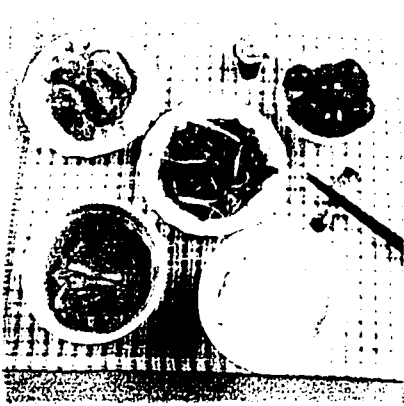
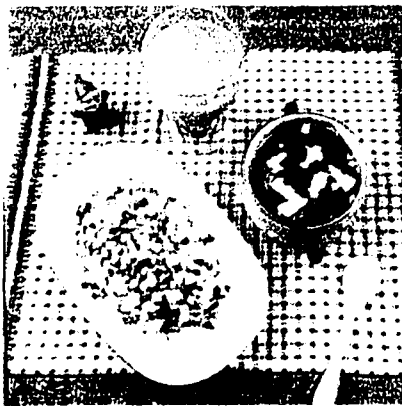
STAGE 2

STAGE 3

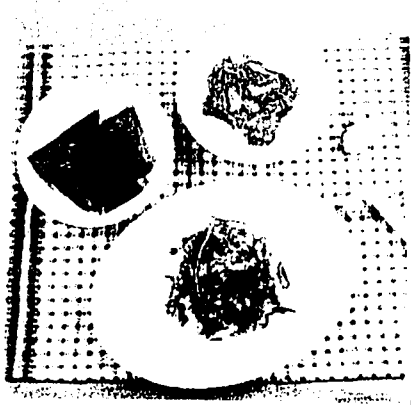
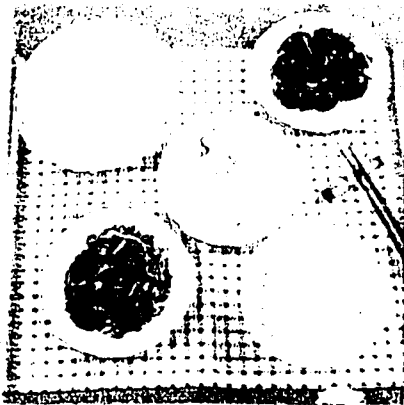
早餐



午餐



晚餐



點心

