

國立成功大學醫學院附設醫院斗六分院新聞稿

主題：單基因型糖尿病

發表日期：111 年 10 月 6 日(星期四)

發表人：小兒遺傳內分泌科/蔡孟哲醫師

身高 160 的男生小伊，無家族遺傳疾病，16 歲時體重高達 85 公斤，為此他開始努力運動節食瘦身，體重迅速下降至 70 公斤，但同時也出現呼吸喘、寡尿。2、3 個月後因陷入意識昏迷，被送進成大醫院總院急診室，診斷為糖尿病且併發糖尿病酮酸血症，糖化血色素高達 17%，血液酸鹼值僅剩 pH 6.9，經急救及加護處置與胰島素治療，血糖逐漸穩定後出院。

成大醫院斗六分院小兒遺傳內分泌科蔡孟哲醫師表示，由於小伊的自體免疫抗體中麩胺酸脫羧酶(GAD)抗體呈現陰性，沒有檢測出自體免疫抗體，加上當時空腹 C 肽數值(為胰島細胞分泌胰島素的能力)達 1.5 ng/ml，表示胰島細胞仍有分泌胰島素的功能，並不符合第一型糖尿病重大傷病的條件，因此每天需多次測量血糖對他的經濟負擔很重，逐漸在幾次的門診追蹤治療後，開始鬆懈對血糖的控制。

2021 年中，因新冠肺炎疫情的影響，加上家庭遷移，小伊改就在新家附近的診所追蹤治療。當時醫師根據第二型糖尿病治療準則，轉換成口服藥物治療，但血糖控制效果不佳。最後又因家庭遷移因素，1 年後回成大醫院門診追蹤治療。

蔡孟哲醫師表示，此時小伊已無法靠口服降血糖藥治療，需胰島素注射治療；檢驗結果仍顯示 GAD 抗體為陰性，空腹 C 肽數值則略降至 0.9 ng/ml。

其實，在小伊第一次送醫時，雖然診斷比較偏第二型糖尿病，但依據過去診治的經驗，蔡孟哲醫師研判既非第一型也非第二型糖尿病。

因此懷疑臨床表現為單基因型糖尿病，便安排小伊在成大醫院新成立的基因醫學部做基因檢測。透過次世代基因定序檢驗，證實小伊身上具有 HNF1B 基因的錯義突變，會導致胰島細胞逐漸喪失分泌胰島素的功能，符合臨床診斷為第五型年輕人成年型糖尿病(maturity onset diabetes of the young, MODY)。

蔡孟哲醫師指出，年輕人成年型糖尿病屬於單基因型糖尿病，可能因為自身基因突變或者家族遺傳獲得，往往在 25 歲前得病，所以被稱作年輕人成年型糖尿病。字面上是雖然「成年型」糖尿病，但仍有許多人在青少年、甚至兒童時期晚期發病，但與常聽到的第一型和第二型糖尿病不同，包括致病機轉不同、遺傳模式不同、疾病進展不同、用藥選擇可能根據基因分型而不同。

隨著研究發現，目前已知有 10 多種基因的異常會導致年輕人成年型糖尿病，疾病進展也不同，其中有些分型甚至不需藥物治療也不會造成疾病惡化與併發症發生。因此，當與一般第一型與第二型糖尿病進展與發病時機不同時，斗六分院可進行採檢，將檢體送至總院做基因診斷，找出變異基因並實施個人化醫療。

蔡孟哲醫師提醒，病人的照顧與一般糖尿病病人相同，但胰島細胞的功能容易更快喪失，目前主要使用胰島素治療，另外需注意肝腎功能變化與囊泡發生。

（本篇內容旨在提供一般醫療衛教知識，如有不適或疾病，應尋求專科醫師的診治，以免貽誤病情，並能獲最佳治療的效果。）



蔡孟哲醫師資歷：

專科別	現職	經歷
<ul style="list-style-type: none"> ● 小兒醫學專科 ● 兒童內分泌專科 ● 兒童遺傳暨新陳代謝專科 ● 青少年醫學專科 	<ul style="list-style-type: none"> ● 成功大學醫學系小兒學科、人文暨社會醫學科副教授 ● 成大醫院兒科醫學部主治醫師 ● 成大醫院基因醫學部主治醫師 	<ul style="list-style-type: none"> ● 成大醫院兒科部住院醫師 ● 成大醫院兒科部總醫師 ● 成大醫院兒科部遺傳代謝暨內分泌科研究醫師 ● 雪梨大學 Westmead 兒童醫院青少年科研究醫師 ● 渥太華大學流行病學研究所基因遺傳研究室研究員

專長
<ul style="list-style-type: none"> ● 兒童與青少年糖尿病與內分泌疾病、生長與青春期發育異常、肥胖與飲食異常(厭食症)、罕見遺傳疾病、青少年相關健康議題

新聞聯絡人：管理中心行政組／高得芳

電話：(05)533-2121 分機 6203