新生婴儿代谢病筛查

香港中文大学 - 贝勒医学院联合医学遗传中心



家长资讯

先天性肾上腺皮质增生症 (CAH)

筛查简介

查询电话：

☎(852) 5569 6412 (办公时间内)

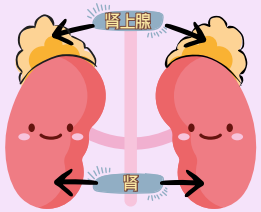
☎(852) 3505 4219 (设有留言服务)

如阁下欲参与此项筛查计划，
请于产前期间向妇产科医生查询
或于产后七天内尽快与儿科医生联络。

网址：

肾上腺的功能是什么?

肾上腺是一对位于肾脏上方的细小器官，它的功能包括产生适量对人体重要的荷尔蒙，当中包括肾皮质醇、盐皮质激素、雄性激素和肾上腺素。

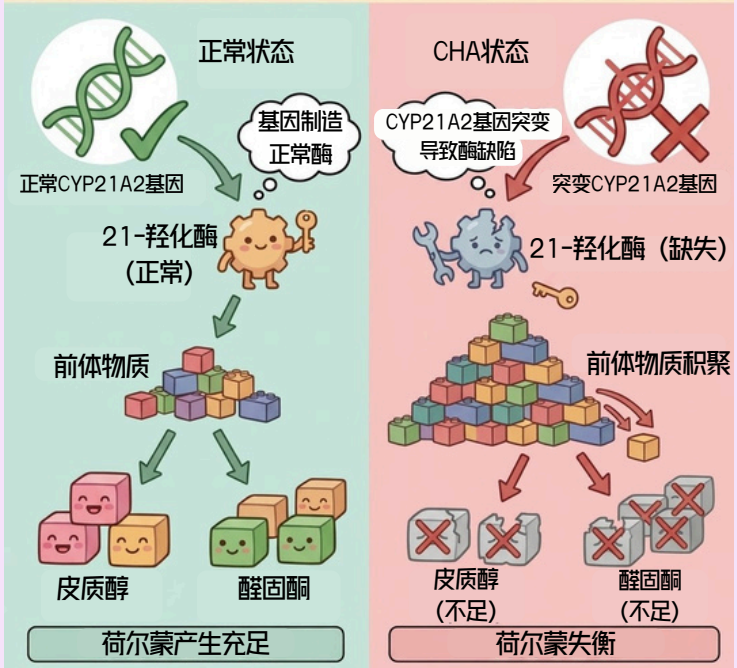


由肾上腺产生的荷尔蒙能影响身体机能、血糖水平、血压、盐分的平衡、身体面对急性疾病或压力的应付能力，及男女生长和生殖器官的发育。

什么是先天性肾上腺皮质增生症?

先天性肾上腺皮质增生症(Congenital adrenal hyperplasia - CAH) 是一种隐性遗传疾病， 90-95% CAH 因CYP21A2基因突变，导致 21-羟化酶（21-hydroxylase）缺陷。21-羟化酶是制造肾皮质醇过程中一个重要的酵素。患者的身体不能产生足够的肾皮质醇，导致荷尔蒙失调与物质积聚，有些患者也可能缺乏盐皮质激素，会出现严重的「失盐型」表现。

先天性肾上腺皮质增生症（CAH）的致病机制



CAH筛查的限制

新生儿CAH筛查目标为筛查患有严重表征的患者（例如:「失盐危机」）。患有较温和表征的CAH患者则不是筛查计划的目标。

CAH 的病征是什么?

低肾皮质醇和低盐皮质激素会导致嗯心、呕吐、疲劳、脱水及体重减轻等症状。约有 75% 的 CAH 患者属于最严重的「失盐型」，婴儿出生后不久即可能陷入「失盐危机」，若此时再遭遇急性疾病或压力，更会引发严重低血压、休克甚至死亡。此外，由于体内缺乏肾皮质醇，大脑会不断释放荷尔蒙驱使肾上腺加速工作，进而导致肾上腺皮质增生。这种代偿效应会刺激身体产生过多的雄性激素，有机会导致女童外阴异常发展。

	失盐型	非失盐型
荷尔蒙状况:	皮质醇与醛固酮均极度缺乏	皮质醇缺乏、醛固酮尚可维持、前体大量转化为雄性激素
影响:	导致极严重电解质紊乱（低血纳、高血钾）	电解质水平基本正常
表现:	失盐性休克、频繁嗯心呕吐、严重的生命体征不稳	男女均出现骨龄超前、性早熟、女童外阴异常发展

新生婴儿CAH 筛查的目标和过程



新生婴儿 CAH 筛查的目标是检测出患有 CAH 的婴儿，并尽快提供治疗。新生婴儿 CAH 筛查只需在婴儿出生之后24小时至 7 天之内，在婴儿的足跟采集五滴血液滴到检测卡片。

新生婴儿 CAH 筛查是检测婴儿血液内的17-羟孕酮 (17OHP) 浓度。由于 CAH 患者不能产生足够的皮质醇，皮质醇的前驱物质 17-羟孕酮便会升高。一般婴儿血液内的 17-羟孕酮浓度会在出生后数天急降，但患有 CAH 的则会维持在高水平，所以采集血液样本的最佳时间是出生 48 小时或之后。

所有不正常或不确定筛查结果的婴儿均需接受进一步的检查，以确认是否患有 CAH。

CAH 病人的治疗和预后

CAH 患者须接受口服药物治疗，药物功能可以替代其缺少在他们身体的荷尔蒙功能。随着早期和适当的治疗，CAH 患者的预期寿命与一般人无异。

早期治疗能有效抑制过多的雄性素，避免性早熟并减少身材矮小的风险。

受影响的女孩外阴会异常发育，有可能需要进行矫正手术。