新生嬰兒代謝病篩查

香港中文大學 - 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心



家長資訊

先天性腎上腺皮質增生症 (CAH)

篩查簡介

查詢電話：

☎ (852) 5569 6412 (辦公時間內)

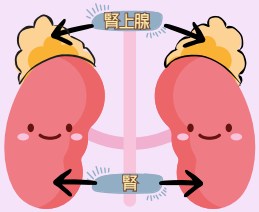
☎ (852) 3505 4219 (設有留言服務)

如閣下欲參與此項篩查計劃，
請於產前期間向婦產科醫生查詢
或於產後七天內盡快與兒科醫生聯絡。

網址：

腎上腺的功能是什麼?

腎上腺是一對位於腎臟上方的細小器官，它的功能包括產生適量對人體重要的荷爾蒙，當中包括腎皮質醇、鹽皮質激素、雄性激素和腎上腺素。

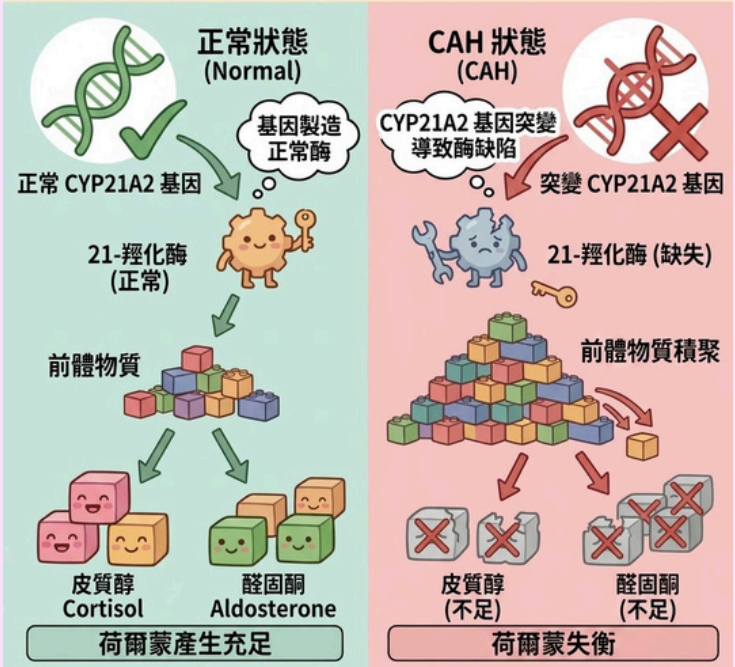


由腎上腺產生的荷爾蒙能影響身體機能、血糖水平、血壓、鹽分的平衡、身體面對急性疾病或壓力的應付能力，及男女生長和生殖器官的發育。

什麼是先天性腎上腺皮質增生症?

先天性腎上腺皮質增生症(Congenital adrenal hyperplasia – CAH) 是一種隱性遺傳疾病， 90-95% CAH 因CYP21A2基因突變，導致 21-羥化酶（21-hydroxylase）缺陷。21-羥化酶是製造腎皮質醇過程中一個重要的酵素。患者的身體不能產生足夠的腎皮質醇，導致荷爾蒙失調與物質積聚，有些患者也可能缺乏鹽皮質激素，會出現嚴重的「失鹽型」表現。

先天性腎上腺皮質增生症 (CAH) 的致病機制



CAH篩查的限制

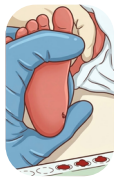
新生兒CAH篩查目標為篩查患有嚴重表徵的患者（例如:「失鹽危機」）。患有較溫和表徵的CAH患者則不是篩查計劃的目標。

CAH 的病徵是什麼?

低腎皮質醇和低鹽皮質激素會導致噁心、嘔吐、疲勞、脫水及體重減輕等症狀。約有 75% 的 CAH 患者屬於最嚴重的「失鹽型」，嬰兒出生後不久即可能陷入「失鹽危機」，若此時再遭遇急性疾病或壓力，更會引發嚴重低血壓、休克甚至死亡。此外，由於體內缺乏腎皮質醇，大腦會不斷釋放荷爾蒙驅使腎上腺加速工作，進而導致腎上腺皮質增生。這種代償效應會刺激身體產生過多的雄性激素，有機會導致女童外陰異常發展。

	失鹽型	非失鹽型
荷爾蒙狀況:	皮質醇與醛固酮均極度缺乏	皮質醇缺乏、醛固酮尚可維持、前體大量轉化為雄性激素
影響:	導致極嚴重電解質紊亂（低血納、高血鉀）	電解質水平基本正常
表現:	失鹽性休克、頻繁噁心嘔吐、嚴重的生命體徵不穩	男女均出現骨齡超前、性早熟、女童外陰異常發展

新生嬰兒CAH 篩查的目標和過程



新生嬰兒 CAH 篩查的目標是檢測出患有 CAH 的嬰兒，並盡快提供治療。新生嬰兒 CAH 篩查只需在嬰兒出生之後24小時至 7 天之內, 在嬰兒的足跟採集五滴血液滴到檢測卡片。

新生嬰兒 CAH 篩查是檢測嬰兒血液內的 17-羥孕酮 (17OHP) 濃度。由於 CAH 患者不能產生足夠的皮質醇，皮質醇的前驅物質 17-羥孕酮便會升高。一般嬰兒血液內的 17-羥孕酮濃度會在出生後數天急降，但患有 CAH 的則會維持在高水平，所以採集血液樣本的最佳時間是出生 48 小時或之後。

所有不正常或不確定篩查結果的嬰兒均需接受進一步的檢查，以確認是否患有 CAH。

CAH 病人的治療和預後

CAH 患者須接受口服藥物治療，藥物功能可以替代其缺少在他們身體的荷爾蒙功能。隨著早期和適當的治療，CAH 患者的預期壽命與一般人無異。

早期治療能有效抑制過多的雄性素，避免性早熟並減少身材矮小的風險。

受影響的女孩外陰會異常發育，有可能需要進行矯正手術。