



新生儿代谢病筛查 香港中文大学 – 贝勒医学院 联合医学遗传中心

Newborn Metabolic Screening Program
CUHK – BCM Joint Centre for Medical Genetics
The Chinese University of Hong Kong

家长信息

先天性 肾上腺皮质增生症 (CAH)

查询电话:

(852) 5569 6412 (办公时间内)

(852) 3505 4219 (办公时间以外设有留言服务)

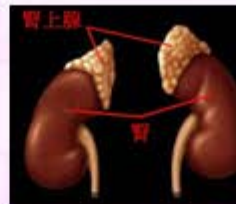
网址: http://www.obg.cuhk.edu.hk/fetal-medicine/fetal-medicine_services/iem/

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。
香港中文大学 – 贝勒医学院联合医学遗传中心

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。当中包括有皮质醇, 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, 盐份的平衡, 身体面对急性疾病或压力的应付能力, 及正常的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) 是一种体染色体隐性遗传的疾病, 90-95% CAH 由于基因异常, 导致缺乏21-羟化酶 (21-hydroxylase) 引起。21-羟化酶是制造肾上腺过程中一个重要的酵素。患者的身体不能产生足够的肾上腺素, 有些患者也可能有缺乏盐皮质激素的。

CAH 的病征是什么?

低肾上腺素和低盐皮质激素水平会导致恶心, 呕吐, 疲劳, 脱水, 体重减轻等。在遇上身体健康压力或急性疾病的情况下, 患有 CAH 的病人可出现最严重的情况, 包括低血压, 休克, 甚至死亡。这些症状称为“失盐危机”可见于约75% CAH 病人。由于肾上腺素水平低, 脑部会释出荷尔蒙驱使肾上腺多加工作, 而导致肾上腺皮质增生。因此而生产过多的雄性激素, 可能导致女童外阴异常发展。

CAH筛选的限制

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



新生儿 CAH 筛查的目标和过程

新生儿 CAH 筛查的目标是检测出患有 CAH 的婴儿, 在病人发生致命性的失盐性危机之前提供治疗。新生儿 CAH 筛查只需采集婴儿几滴血, 是在宝宝出生之后24小时和 7 天之内, 在婴儿的脚跟后收集血液到卡片。新生儿 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选结果的婴儿均需经过进一步的检查, 以确认是否患有 CAH。

CAH 病人的治疗和预后

CAH 患者的治疗是口服药物治疗, 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 患者的预期寿命可以是正常的。早期治疗还可以减少性早熟和过度生产雄性激素而导致身材矮小的机会。受影响的女孩外阴会异常发育, 有可能需要矫正手术。