



新生兒代謝病篩查 香港中文大學 – 貝勒醫學院 聯合醫學遺傳中心

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

家長資訊

先天性 腎上腺皮質增生症 (CAH)

查詢電話:

(852) 5569 6412 (辦公時間內)

(852) 3505 4219 (辦公時間以外設有留言服務)

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

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。

香港中文大學 – 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心

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。當中包括有腎皮質醇，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，鹽份的平衡，身體面對急性疾病或壓力的應付能力，及正常的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) 是一種體染色體隱性遺傳的疾病，90-95% CAH 由於基因異常，導致缺乏21-羥化酶 (21-hydroxylase) 引起。21-羥化酶是製造腎皮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醇，有些患者也可能有缺乏鹽皮質激素的。

CAH 的病徵是什麼？

低腎皮醇和低鹽皮質激素水平會導致噁心，嘔吐，疲勞，脫水，體重減輕等。在遇上身體健康壓力或急性疾病的情況下，患有 CAH 的病人可出現最嚴重的情況，包括低血壓，休克，甚至死亡。這些症狀稱為“失鹽危機”可見於約75% CAH 病人。由於腎皮醇水平低，腦部會釋出荷爾蒙驅使腎上腺多加工作，而導致腎上腺皮質增生。因此而生產品過多的雄性激素，可能導致女童外陰異常發展。

CAH篩選的限制

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



新生兒 CAH 篩查的目標和過程

新生兒 CAH 篩查的目標是檢測出患有 CAH 的嬰兒，在病人發生致命性的失鹽性危機之前提供治療。新生兒 CAH 篩查只需採集嬰兒幾滴血，是在寶寶出生之後24小時和 7 天之內，在嬰兒的腳跟後收集血液到卡片。

新生兒 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選結果的嬰兒均需經過進一步的檢查，以確認是否患有 CAH。

CAH 病人的治療和預後

CAH 患者的治療是口服藥物治療，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 患者的預期壽命可以是正常的。早期治療還可以減少性早熟和過度生產雄性性激素而導致身材矮小的機會。受影響的女孩外陰會異常發育，有可能需要矯正手術。