



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



家長資訊

腎上腺腦白質失養症

Adrenoleukodystrophy

(ALD)

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)

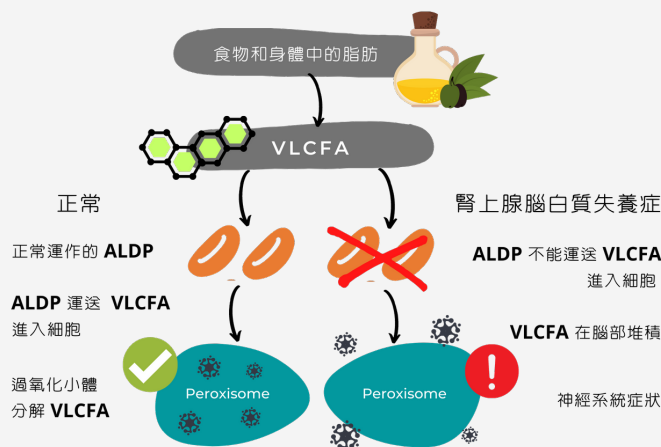
網址：

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。

什麼是腎上腺腦白質失養症？

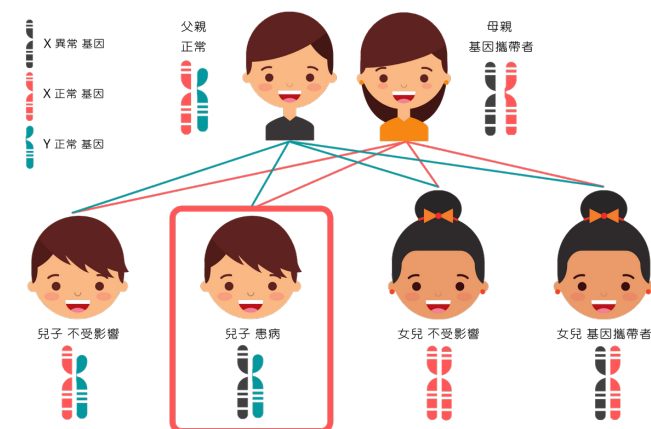
腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy - ALD) 是由於 X 染色體上 ABCD1 基因異常，導致 ALD 蛋白 (ALDP) 功能異常，細胞內過氧化小體 (peroxisome) 無法代謝極長鏈飽和性脂肪酸 (VLCFA)。VLCFA 在大腦白質和腎上腺皮質大量堆積，侵害腦神經系統的髓鞘質，妨礙神經傳導功能，使得中樞神經退化。



ALD 的病徵是什麼？

此疾病可能在不同年齡發病，臨床表徵亦相當多樣化。根據發病年齡及臨床症狀，ALD 大致可分成數種類型。當中最嚴重的兒童型腦白質化患者通常於 4~8 歲發病，初期表現出學習或行為異常，例如學校表現退步、閱讀困難、方向感障礙、視覺及聽力障礙，癲癇等。病人通常在發病後 6 個月到 2 年內會迅速地惡化，逐漸喪失運動能力，甚至危及生命。較輕微的腎上腺脊髓性神經病變型 (AMN) 患者則約在 20 歲至中年時發病。其他 ALD 類型包括愛迪生氏病 (Addison Disease)、腎上腺功能缺失、女性異合子病徵基因型。

ALD 是怎樣遺傳？



腎上腺腦白質失養症是 X 染色體性聯隱性遺傳的疾病。攜帶這種突變基因的男性因為只擁有一條 X 染色體，所以會受到影響；而其中一條 X 染色體突變的女性攜帶者不會出現症狀，因為它受另一條正常 X 染色體的支配。大部分情況下，無症狀的女性基因攜帶者的下一代中，男孩有 50% 機會患上 ALD，女孩有 50% 機會成為基因攜帶者；男性患者所生育的下一代中，所有女兒會是基因攜帶者。然而有少數女性基因攜帶者會在成年後出現神經系統的症狀。

新生兒 ALD 篩查的目標和過程

新生兒 ALD 篩查的目標是測量非常長鏈脂肪酸之濃度，及早檢測出患有嚴重 ALD 表徵的嬰兒，然後持續追蹤患者的情況，在神經損害發生之前提供治療。患有較溫和表徵的 ALD 患者則不是篩查計劃的目標。新生兒 ALD 篩查是在寶寶出生之後 24 小時至 7 天之內，在嬰兒的腳跟後採集血液到卡片。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 ALD。

ALD 病人的治療和預後

對於尚未出現症狀的 ALD 患者，治療方法包括類固醇補充治療和骨髓移植。