

## 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

### 先天性腎上腺增生症新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有先天性腎上腺增生症之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請在簽名前與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

#### 有關先天性腎上腺增生症之疾病簡介：

先天性腎上腺增生症（Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH）是一群由腎上腺皮質類固醇生成酵素缺陷所引起的遺傳性疾病，最常見的類型是21-羥化酶缺乏症（21-hydroxylase deficiency），約佔90%以上。此疾病會造成腎上腺無法正常合成皮質醇（cortisol）與醛固酮（aldosterone），而導致腎上腺刺激素（ACTH）過度分泌及雄性素累積過多。

在台灣的發生率約為每15,000至20,000名新生兒中有一位。臨床表現因酵素缺陷的程度不同而有所差異，主要分為兩型：

1. 失鹽型（Salt-wasting type）：腎上腺皮質無法分泌足夠的皮質醇與醛固酮。女嬰出生時常見外生殖器男性化，且皺褶處有黑色素沉澱。出生後7至10天內可能出現體重減輕、食慾不振、脫水、低血壓、低血鈉與高血鉀等症狀，嚴重者恐引發腎上腺危症，威脅生命安全。
2. 簡單男性化型（Simple virilizing type）：此型的酵素活性較高，雖足以維持鹽類平衡，但仍無法合成足夠的皮質醇。女嬰在出生時可能出現外生殖器男性化，男嬰則通常無明顯異常表現。

若未及時診斷與治療，可能導致生長遲緩、性早熟、永久性身高受限，甚至危及生命。

#### **診斷**

新生兒篩檢是利用濾紙血測定17-羥基黃體酮（17-OHP）濃度作為指標。若篩檢結果異常，需進一步確認診斷，診斷方式包括：

1. 臨床評估與身體檢查（如有無外生殖器異常、體重變化等）
2. 詳細的出生史和家族史詢問
3. 抽血檢查（檢測血中電解質、17-OHP、ACTH、Cortisol、Renin、Aldosteron等）

4. 若有需要，可能會住院進一步安排腎上腺皮質激素刺激檢驗（ACTH stimulation test）以及基因檢測以確認診斷

### 治療方式

治療目標為補充缺乏的荷爾蒙並抑制ACTH過度分泌，通常包括：

1. 補充皮質醇（如hydrocortisone或是cortisone）
2. 若為失鹽型則需同時補充鹽皮質素（如fludrocortisone）及食鹽以穩定電解質
3. 女嬰如有外生殖器異常，則可與泌尿科醫師討論後續處置與手術時機
4. 生長期間需定期追蹤身高、體重、骨齡及荷爾蒙數值

病童若遇到感染、發燒、手術等壓力事件時，需依醫囑調整藥物劑量以預防腎上腺危象。若早期診斷並規律接受治療與追蹤，大多數個案可維持良好健康狀況與生活品質。