

## Clinical Characteristics of Taiwanese Children With Congenital Adrenal Hyperplasia Caused by 21-hydroxylase Deficiency in the Pre-screening Era

### 台灣地區實施新生兒篩檢前罹患類固醇-21羥化酶缺失造成的先天性腎上腺增生患者之臨床表徵

李正婷，童怡靖，蕭佩宏，李俊賢，蔡文友

台灣醫學會雜誌 2010 Feb;109(2):148-55

#### 中文摘要

目前台灣地區已全面實施因類固醇-21羥化酶缺失(21-hydroxylase deficiency, 21-OHD)造成的先天性腎上腺增生之新生兒篩檢，但卻缺乏台灣地區實施篩檢前此病的背景資料，因此，本研究收集了從1977年到2006年共80名未經篩檢發現而於本院小兒內分泌科診斷為典型(classic)類固醇-21羥化酶缺失患者，其中39名為失鹽型(salt wasting type, 男:女=21:18)，41名為單純男性化型(simple virilizing type, 男:女=10:31)，我們整理了這些病人之臨床表徵、診斷時的實驗室檢查數據以及其CYP21A2基因檢測結果，希望能藉此提供確立此項診斷的依據。結果發現，罹患21-OHD的病人最常見的表徵為皮膚色素沉著以及外觀雄性化的症狀，而其中失鹽型21-OHD患者則以低血鈉的症狀如餵食困難、體重成長緩慢以及脫水表現為主。於診斷時，在21名同時有基礎促腎上腺皮質激素(ACTH)以及腎上腺皮質醇(cortisol)數值之21-OHD患者中，只有5名病人雖然ACTH超過標準值但cortisol仍低於正常值；而在28名有基礎脫氫異雄酮硫酸鹽(dehydroepiandrosterone sulfate, DHEAS)數值之21-OHD患者中，有22名病人的DHEAS的數值超過正常值；所有21-OHD患者的17羥孕酮(17-OHP)、雄二酮(androstenedione)以及睪酮素(testosterone)基礎數值都超過正常值；另外，在32名失鹽型21-OHD患者中，有29名病患同時有低血鈉(hyponatremia)合併高血鉀(hyperkalemia)的現象。由我們的結果發現，過去在沒篩檢時，女性21-OHD患者無論失鹽型或單純男性化型，平均都在1天大時就被發現異常症狀，男性失鹽

型21-OHD患者則在平均約8天大時發現異常，男性單純男性化型則約4.5歲才被發現異常求醫；在確立診斷年紀方面，在男性失鹽型病患約在27天大確診，女性失鹽型病患則約在22天大確診，而在單純男性化型病患中，無論男性女性都約在5歲確診。我們另外也比對了其中57名病患的基因檢測結果，發現其中最常出現的突變為I172N(22.8%)、IVS2-12A/C→G(21.1%)、gene deletion(14%)，在失鹽型病人中最多者IVS2-12A/C→G(24.1%)以及gene deletion(24.1%)，在單純男性化型病人中最多者為I172N(46.4%)以及IVS2-12A/C→G(17.9%)。由本院的經驗可知，在診斷21-OHP的病患時，基礎17-OHP、androstenedione以及testosterone數值比基礎cortisol及DHEAS數值更敏感，而CYP21A2基因型則與21-OHD表現型有很好的一致性。