

美國明尼蘇達州新生兒篩檢先天腎上腺增生症(CAH)偽陰性的病例

Cases of Congenital Adrenal Hyperplasia Missed by Newborn

Screening in Minnesota

作者：Kyriakie Sarafoglou, MD Katie Banks, BS Jennifer Kyllö, MD
Siobhan Pittock, MD William Thomas, PhD

新生兒體內因缺乏21-羥化酵素(21 α -hydroxylase)導致血中的17-hydroxyprogesterone (17-OHP) 濃度升高，是新生兒篩檢中鑑別先天腎上腺增生症(CAH)的重要指標。研究基礎為明尼蘇達州自1991/1至2010/12的新生兒篩檢共838 241例，採集新生兒出生後24-48小時篩檢血片，以時差式螢光免疫分析法(time-resolved fluoroimmunoassay)測血片中17-OHP數值。研究方法是與明尼蘇達州衛生部門與三家兒科內分泌中心共同合作整理新生兒篩檢結果呈偽陰性的病例，分析包括基因檢測，血清中17-OHP數值，臨床及生化表徵。

結果：在篩檢期間，有52例確診為典型CAH，15例典型CAH包括6例男生和9例女生(5例salt-wasting和10例simple virilizing 型)第一次篩檢結果正常，偽陰性率至少為22.4%。造成偽陰性結果的原因不明，可能在於17-OHP增加的時間點較晚和/或篩檢的敏感度有關。

結論：即使新生兒篩檢陰性也不能完全排除CAH的可能性，偽陰性結果反而會誤導並延遲診斷。因此觀察新生兒性別特徵非常重要，尤其是女嬰性別特徵不明時，更應該加以注意。另外，新生兒篩檢系統應加強教育臨床醫師篩檢偽陰性的概念，對潛在的偽陰性病人加以適當的臨床關注，以便即時診斷。

資料來源：JAMA, June 13, 2012—Vol 307, No. 22