新生嬰兒代謝及先天性腎上腺皮質增生症篩查計劃

Newborn Metabolic and Congenital Adrenal Hyperplasia Screening Programs

香港浸信會醫院
Hong Kong Baptist Hospital

預約及查詢：
2339 8751

愛裡沒有懼怕；愛既完全，就把懼怕除去。
約翰愛書4:18上

香港浸信會醫院與香港中文大學合作，提供新生嬰兒代謝及先天性腎上腺皮質增生症篩查。是次計劃的目的為及早診斷和治療「先天性代謝缺陷」及「先天性腎上腺皮質增生症」，並增加大眾對此疾病的認識。

簡介

少數的新生嬰兒 (四千份之一) 可能患上被稱為「先天性代謝缺陷」的疾病 (Inborn Errors of Metabolism；簡稱代謝病或IEM)，若未能及早發現和治療，可以對嬰兒的健康和發展帶來嚴重的長期影響。

什麼是先天性代謝缺陷？

這是由於遺傳因子缺陷，身體缺乏某種酵素，使身體不能有效地分解食物或牛奶裡的成份，如脂肪、蛋白質或糖，妨礙了新陳代謝，令身體缺乏一些對成長及發展所需的必要物質，或導致有毒物質積聚。

如這些疾病未能及早治療，可導致嚴重的後果，包括學習困難、智力偏低、影響健康，甚至死亡。然而，若在嬰兒出生後數天內進行有效的篩查，及早發現和治療，這些不良後果是可以避免的。

哪些嬰兒需要接受篩查？

除非寶寶健康狀況並不適合，否則我們建議每位新生寶寶都接受篩查。

篩查包括哪些種類的代謝病？

本篩查包括以下三類約30多種代謝病：

- 氨基酸障礙
- 脂肪酸氧化障礙
- 有機酸障礙

有關這30多種代謝病的資料，可瀏覽網頁：

代謝病種類繁多，非所有代謝病均納入篩查之內。

怎樣篩查和診斷代謝病？

本篩查可在嬰兒吃奶滿1天後至出生後第7天之內進行，只需在嬰兒腳跟後針刺一下，收集數滴血液進行檢測，數天後便可得知檢測結果。

篩查結果如何報告？

篩查結果將報告為：

正常

這意味著嬰兒有其中一種代謝病的風險很低。絕大多數嬰兒(98-99%) 的篩查結果都是正常的

陽性

這意味著嬰兒患有代謝病的風險很高，應立即轉診到兒科進行臨床評估，並接受進一步診斷性的檢查和治療

不確定

這表示樣本分析結果不能確定，另需要新樣本再作篩查。這種結果的發生率為1%左右，我們將聯絡父母，安排新生兒於出生十四天之內重新抽取血樣本

篩查的結果準確嗎？

代謝病篩查的準確性很高，可是，與其他任何一種化驗室篩查技術一樣，在極少的情況下，有些患病的嬰兒未能被檢驗出（假陰性），而有些健康的嬰兒則會被懷疑患病（假陽性）。所以，對於所有異常的篩查結果，我們都要進行診斷性的檢測來確定嬰兒是否患病。

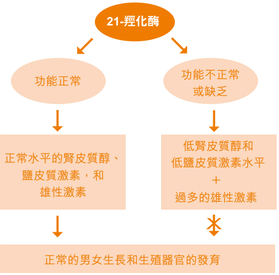
腎上腺的功能是什麼？

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，脱水，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。因此而生產出過多的雄性激素，可能導致女童外陰異常發展。

新生兒CAH篩查的目標

目標是檢測出患有CAH的嬰兒，在發生致命性的失鹽性危機之前提供治療。

新生兒CAH篩查的過程

主要檢測嬰兒血液內的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。

出生後24小時至7天之內進行，在嬰兒腳跟後針刺一下，收集數滴血進行檢測，採集血液樣本會同時作IEM及CAH篩查，數天後可得知檢測結果。

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。

香港浸信會醫院
Hong Kong Baptist Hospital

婦產科部
香港九龍窩打老道222號A-B座2樓
電話：2339 8751
傳真：2339 8266
網址：http://www.hkbh.org.hk

15 years+ 同心滿關懷 caring organisation

香港浸信會聯會相聯機構

10/20