

先天性腎上腺增生症 (CAH)

何謂先天性腎上腺增生症?

先天性腎上腺增生症是一種體染色體隱性遺傳疾病。由於參與合成腎上腺皮質激素的酵素缺乏所導致。此缺乏將導致皮質醇(cortisol)、留鹽激素(aldosterone)缺乏與雄性素(androgen)生成過量。依酵素缺乏程度而有程度不一的男性化徵象，嚴重者會有鈉與水分不平衡的問題。

先天性腎上腺增生症會有什麼症狀?

在臨床上由於酵素缺乏的質與量有所不同而導致各種形式的臨床表徵

失鹽型：罹病嬰兒於出生不久會出現餵食困難、體重降低、生長遲滯、嘔吐、脫水、低血壓、低血鈉、高血鉀。若未積極給予治療，則可能在出生 1-4 星期進展成腎上腺危象，出現酸血症、血管塌陷、休克、死亡。

單純男性化型：罹病女嬰會有程度不等的外生殖器男性化。罹病男嬰的外生殖器正常，若未作新生兒篩檢，難以早期診斷，直到 3-7 歲出現生長過速及陰毛長出才可能被發現。

晚發作型：多在兒童期或青春期逐漸出現雄性素過高的徵象，如：青春痘、陰毛過早出現、生長過速、骨齡提前。女性患者在出生時具有正常生殖器，青春時期可能會出現多毛、初經延遲、月經不規則與不孕。男性患者通常無症狀，但可能出現鬍鬚過早出現、陰莖增大。

先天性腎上腺增生症的發生率為何?

國外的發生率約在 1/5000-15000 左右(某些族的愛斯基摩人高達 1/300)。國內發生率約為 1/10000-15000。

新生兒篩檢通知異常(疑陽性)之處理?

先天性腎上腺增生的新生兒篩檢是以測定血片中 17-OHP 的含量為篩檢的指標。若濃度高於正常值，將接獲通知，請儘速配合醫療人員指示回診，如嬰兒有特殊症狀產生立即與新生兒篩檢中心或當地所屬轉介醫院聯絡，尋求正確醫療支援。

如何確認診斷是否患有先天性腎上腺增生症?

確認診斷除了臨床評估外應作血液染色體檢查，血中 pH 值、鉀、鈉 離子濃度及相關之皮質類固醇含量。

如何治療先天性腎上腺增生症?

失鹽型：男嬰、女嬰均需終生服用皮質素和留鹽激素，飲食中應添加適量的鹽分，以補充流失的鈉離子。

單純男性化型：此類型因沒有鹽分喪失的情形，所以只需終生補充皮質素。
晚發作型：女性在治療方面使用低劑量的皮質素，男性因沒有症狀不需要治療。女嬰外生殖器官男性化表徵，程度嚴重者需要整型手術矯正，手術的時間最好在 2 歲之前，幼兒性概念建立之前，避免因性別混淆而造成人格發展異常。腎上腺皮質素是維持生命不可缺的一種激素，如果缺乏時身體就無法去回應外界來的壓力，當患者在生活中遭受外傷，手術，感染或有壓力事件發生，這時就需要增加皮質素的劑量，來維持身體生理上的需要，所以按時吃藥，定期回診追蹤檢查是重要的。

先天性腎上腺增生症的預後如何？

如果能得到及時且適當的治療，腎上腺增生的預後良好。患童在治療期間仍需依照孩子的生長而調整劑量，定期驗血和檢測骨齡。若未治療，男性失鹽型患者可能於出生 1-4 週內死亡。另外，患者常面臨身材矮小與不孕的問題，但在適當治療下，單純男性化女性仍可以有規則月經與懷孕的機會。