先天性腎上腺增生症 (Congenital adrenal hyperplasia, CAH)

陳素珍遺傳諮詢師

先天性腎上腺增生症為參與合成腎上腺皮質激素酵素缺乏所致的一種體染色體隱性遺傳疾病，可影響男孩與女孩，國內發生率約為 1/10000-15000。

腎上腺位於腎臟上方，腎上腺皮質可合成三種激素：

- 皮質醇(cortisol)：可調節人體能量應用、血壓和血糖，幫助我們從突發疾病中恢復。
- 留鹽激素(aldosterone)：控制體內鹽和水的量。
- 雄性素(androgen)：控制男性特徵發育的激素。

患有 CAH 的人無法正常製造皮質醇，在某些情況下，無法產生留鹽激素。它們還會產生過多的雄性素。這些激素失衡會導致嚴重的疾病、不典型的生殖器、性早熟、生長和其他問題。

參與合成腎上腺激素過程的酵素有 6 種，包含 Steroidogenic acute regulatory protein (StAR)、20,22-hydroxylase、3ß-hydroxysteroid-dehydrogenase、17-hydroxylase、21-hydroxylase 與 11ß-hydroxylase。其中以 21-hydroxylase 缺乏最為常見（占 90%以上）。

21-hydroxylase 缺乏導致皮質醇(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。

不同個體由於酵素缺乏的質與量不同而導致出現不同的臨床症狀，症狀依輕重程度分成下列三項類型：

典型/失鹽型（Classical type/ Salt-losing type）：病嬰於出生不久即會出現餵食困難、嘔吐、脫水、低血鈉、高血鉀、體重下降、低血壓等症狀。若未積極治療，可能於出生 1-4 週進展成腎上腺危象，出現酸血症、脫水、休克、死亡。

單純男性化型(Simple virilizing type)：罹病女嬰會有程度不等的外生殖器男性化現象。罹病男嬰的外生殖器正常，如未作新生兒篩檢，難以早期診斷，直到病童出現生長過速及陰毛發育才可能被發現。

非典型/晚發作型(Non-classical type/ late onset type)：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、骨齡超前。女

性患者在出生時具有正常生殖器，青春期時可能會出現多毛、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。

CAH 之治療依罹病病童不同的型別及嚴重程度進行治療

失鹽型：男、女嬰均需終生服用皮質素和留鹽激素，飲食中應添加適量鹽分，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問題，因此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。

腎上腺皮質素是維持生命不可缺少的一種激素，缺乏時身體無法因應外界來的壓力，因此，當患者於生活中遭遇壓力事件，例如感染、外傷，手術等問題時，必需增加皮質素劑量，以維患者生理需求，平時應按時服藥，定期回診追蹤檢查。

關於女嬰外生殖器官男性化問題之醫療處置，程度嚴重者需要進行整型手術矯正，手術時間建議於 2 歲前，幼兒性概念尚未建立之前，避免因性別混淆而造成人格發展異常。

患童於治療期間需依其生長狀況調整藥品劑量，定期驗血和檢測骨齡。此外，患者常面臨身材矮小與不孕問題，於適當治療下，單純男性化女性仍可以有規則月經與懷孕的機會。

CAH 目前為國內新生兒篩檢指定項目，新生兒於出生滿 48 小時採集血片，以檢測血片中 17-OHP 含量為指標，若檢測濃度高於正常值會接獲通知，請家長配合醫療人員指示儘速回診，如發現新生兒有異常症狀應立即尋求醫療資源，如果能得到及時且適當的治療，腎上腺增生症的預後良好。