



初生嬰兒代謝病篩查計劃
資料小冊子系列 (二十二)

21-羥化酶缺乏所致經典型先天性 腎上腺皮質增生症

Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency

關於初生嬰兒代謝病篩查計劃的一般查詢，可致電：

☎ 5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)



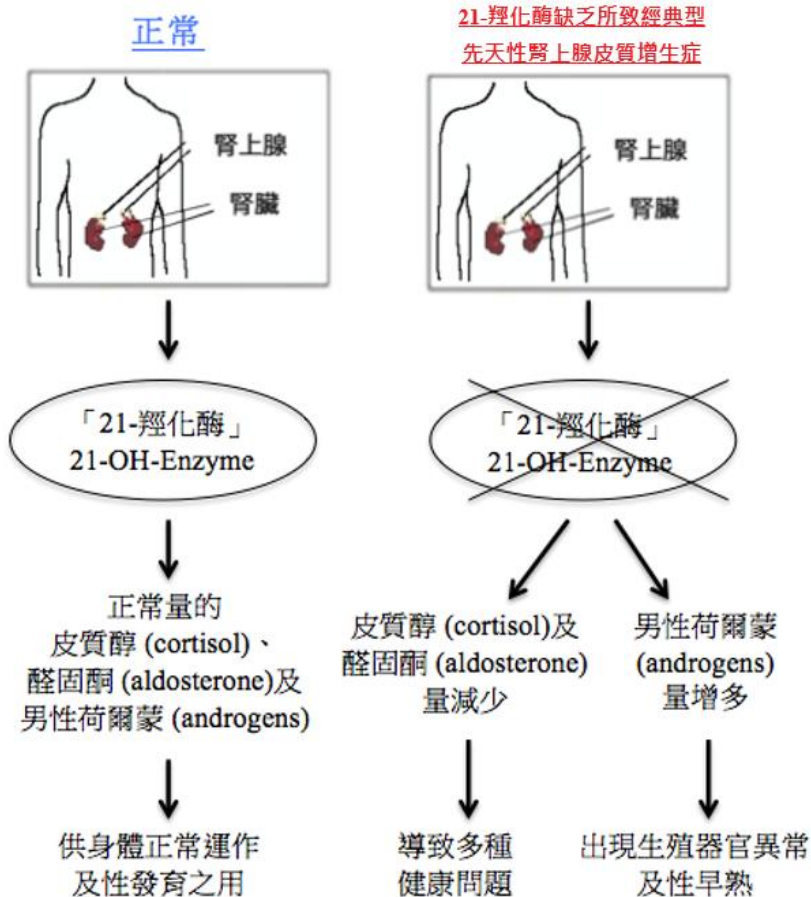
醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

甚麼是 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症？

21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症影響正常腎上腺功能。腎上腺利用多種名為酶的特別化學物質，製造不同的荷爾蒙，如皮質醇 (cortisol)（存在於身體內的天然類固醇，幫助身體處理應激和疾病），醛固酮 (aldosterone)（幫助調節體內鹽份和水份平衡）和雄性性激素 (androgens)（男性荷爾蒙）。

21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的病因是一種被稱為「21-羥化酶」（簡稱 21-OH）的酶缺乏或不能發揮正常作用。患者不能製造足夠的皮質醇和醛固酮，並且產生過多的雄性性激素。皮質醇和醛固酮不足意味著身體在應付應激方面的能力有限，因而可能危及生命。而太多雄性性激素會導致男性性徵在男孩身上過早出現，或不適當地在女孩身上出現。

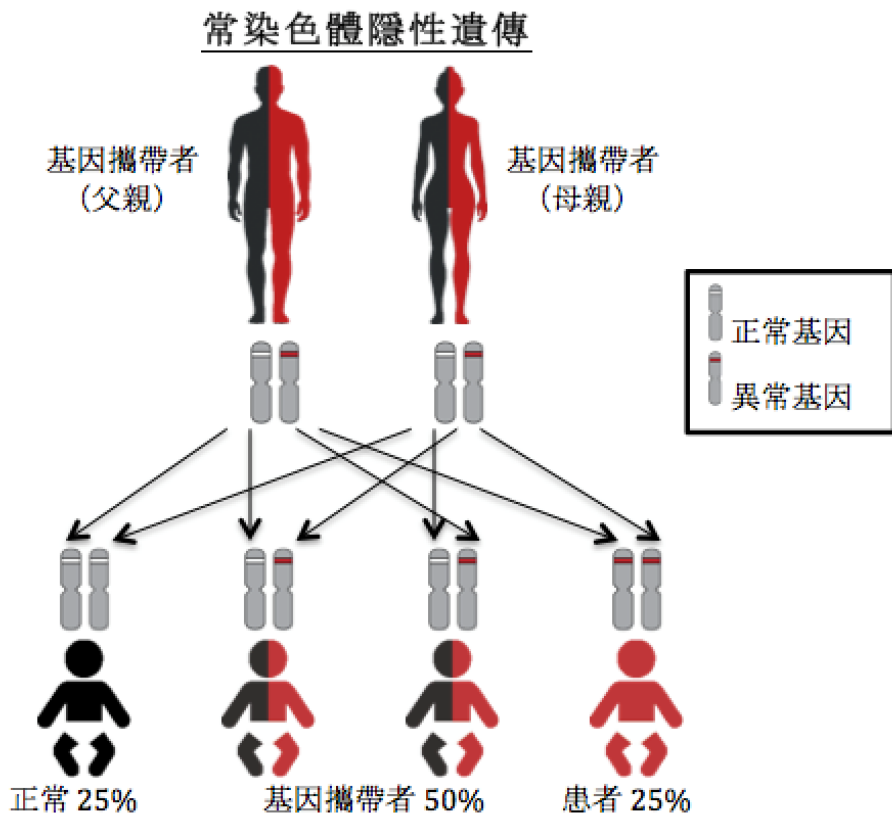
21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症 Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency



21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症是怎樣遺傳？

每個人都有一對基因，由父母各自遺傳一條。基因指導身體製造所需的酶。

21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症是經常染色體隱性遺傳的疾病。只有當嬰兒從父及母同時遺傳兩個 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的異常基因時，所製造的酶便不能發揮正常功能，甚至乎身體完全不能製造所需的酶。



患有 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的嬰兒會有甚麼徵狀？

每個患有 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的嬰兒都可能有不同的臨床表徵。21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症主要有三種類別，分別是：

1. 經典失鹽型
2. 單純男性化型
3. 非經典型

經典失鹽型 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的早期徵兆和症狀

- ✚ 食慾不振
- ✚ 易怒和嗜睡
- ✚ 反復嘔吐
- ✚ 體重下降
- ✚ 脫水
- ✚ 暈倒和昏迷

經典失鹽型和單純男性化型的臨床表徵可在出生時表現出來，因為胎兒製造過量雄性性激素，導致女性胎兒的生殖器出現男性化表徵。

非經典型的患者可以在兒童期或以後表現出雄性性激素過量的症狀，例如性早熟、痤瘡、毛髮過度生長和月經紊亂。

治療 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症有甚麼方法？

患有 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的嬰兒若能及早接受治療，可顯著受益，過著正常的生活。患者會由一隊跨學科專業醫療團隊參與診治，包括內分泌專科醫生和外科專科醫生。

患者或需要終身服用口服藥物用作替代和模仿存在於身體內的皮質醇和醛固酮。有些女性患者可能需要接受手術來糾正男性化生殖器官。

皮質醇是一種應激荷爾蒙。當身體處於應激狀態，例如生病和手術期間，體內皮質醇會自然增加。由於患有 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的患者身體不能製造足夠的皮質醇，因此在生病期間必須增加服用口服替代藥物。你的醫生會建議你於孩子生病時的處理方法，因此與醫生一起制定如何照顧生病中的孩子是非常重要的。

我應該在什麼時候尋求即時協助？我該怎樣處理？

如果你擔心你的嬰兒生病了，請謹記要按照醫生建議，立即將嬰兒送到附近的急症室，以及將您所獲得有關 21-羥化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症的藥物和資料（包括本小冊子）隨身攜帶到醫院。