

先天性腎上腺增生症(**congenital adrenal hyperplasia**)

[發表醫師] :李亭儀 醫師(新陳代謝科)

[發布日期] :2004/9/14

先天性腎上腺增生症是種潛性正染色體的遺傳病，這是因腎上腺皮素合成受損造成促腎上腺素(**ACTH**)分泌過多導致腎上腺增生，在臨床上會造成男性化(**virilizin 6**)，女性化(**feminizin 6**)，鹽耗損(**salt loosin 6**)，非鹽耗損(**non-salt loosin6**)及高血壓症。這症候群有五種不同類型，以 **21-hydroxylase** 缺損最常見，佔大於 **90%**，在臨床上，**21-hydroxylase** 缺損表現其中下列的現象：

- 1.鹽耗損類是較嚴重，有醛類酯醇生物合成的缺損。
- 2.單純男性化(**simple virilizin6 type**)有正常的醛類酯醇生物合成。
- 3.非典型(**non-classic**)是較輕微，有可能無症狀或者在幼年或青春期發生雄激素分泌過多。診斷這類的疾病是以測量血漿的 **17-hydroxylase** 黃體素(**17-OHP**) 幾乎都是升高，或者對促腎上腺皮素的刺激 **17-hydroxylase** 黃體素會有過度的反應。

最近幾十年來，針對先天性腎上腺增生症的治療並沒有很大的變化。主要還是以內科治療補充足夠的糖性類皮質酮(**glucocorticoid**)來維持正常的體力，使體內的葡萄糖平衡及預防雄性素過多的徵象和症狀，並且促進正常的生長，成熟的青春期和生育。有鹽耗損類的病患者就需要加用礦物皮質酮(**florinet**)來維持平衡的電解質，足夠的水分和正常的血壓。病患如果在危險期的時候，糖性類皮質酮(**glucocorticoid**)的量必須調

高，病患在腹瀉或嘔吐的情況之下，礦物皮質酮的量也需要增加。

成長的小孩，補充糖性類皮質酮(glucocorticoid)的時候需要在臨床上評估他的體力，生長的速度，是否生長和家族背景有沒有相似，體重的增加、骨質年齡的變化，是否有早熟性毛、大陰蒂、大陰莖的現象，每三到四個月，需要檢查血清或尿液代物的17-hydroxydase 黃體素(17-OHP)，男經二酮(androshnedrone)，睪丸酯酮(testosterone)，血漿腎酵素的活動(plasma renin activity)。先天性腎上腺增生如果沒有合併症並藥物治療有效的時候就會造成正常月經，改善多毛正和青春痘。

在月經不規則或不育症的時候就需評估性腺激素、卵巢超音波、婦科的檢查、及測量基礎體溫。糖性類皮質酮(glucocorticoid)在無法解除多毛症的時候，可以考慮用同功異質體的性腺激素釋放賀爾蒙(Gn RH analogue)，抗雄激素(cyproltrone acetate)或口服避孕藥來治療。糖性類皮質酮(glucocorticoid)藥物治療需繼續用到成人。原因如下例：

1. 在嚴重類型的先天性腎上腺增生一旦停止服用藥物，就會產生色素 過多而且在有壓力因素之下會導致急性腎上腺病危。
2. 男性如果持續刺激促腎上腺素造成睪丸腫大而引起腎上腺腫瘤。
3. 女性繼續用這藥物治療可避免雄激素過多的症狀如多毛症、持續性的青春痘、月經不規則及雄性禿頭等。

除內科治療以外，在女性有多種生殖器時需要考慮動手術來整形陰蒂、陰道或有假半陰陽人的男性。

在這幾年，有些專家建議在青春發動前用低劑量的糖性類皮質酮(**glucocorticoid**)加抗雄激素加 **aromatase inhibitor** 來治療，可預防高劑量的糖性類皮質酮的副作用。也有人主張腎上腺切除來解除雄激素過多的問題。動物實驗也開始發展用基因治療來治先天性腎上腺增生症，但是因這幾種療法是最近幾年而開始用，實際的結果還不是很足夠，必須做更多的試驗來證實以上良好的結果。

!!健康文章內文主要提供民眾降低對疾病因不了解產生之不安和恐懼，但不可取代實際的醫療行為，所以身體如有不適請您前往醫院就醫治療。