

北卡罗来纳州新生儿筛查计划 先天性肾上腺皮质增生症家长情况说明书

在北卡罗来纳州出生的所有婴儿在出生时都要接受某些疾病的筛查,以便这些疾病能够接得到治疗,从而预防严重疾病。这称为新生儿筛查。新生儿筛查结果显示,您的宝宝可能患有先天性肾上腺皮质增生症。您的宝宝将被转诊至专科医生接受更多检查,以确定病情。

一些新生儿可能没有出现先天性肾上腺皮质增生症的迹象,但可能会在以后出现。

什么是先天性肾上腺皮质增生症?

肾上腺位于肾脏上方,可产生几种类型的激素(体内的重要化学物质),这些激素对控制血压、血糖以及体内的盐和水份很重要。这些激素也可影响生殖器的外观。

出生时患有先天性肾上腺皮质增生症的婴儿可能无法适量产生这些激素。如果不及早治疗,先天性肾上腺皮质增生症会导致危及生命的疾病,并影响宝宝的发育和生长。

先天性肾上腺皮质增生症有哪些症状?

CAH 有几种类型,最严重的是先天性肾上腺皮质增生症的耗盐型。

患有先天性肾上腺皮质增生症的宝宝可能会出现一系列症状或疾病体征。症状可能包括:

- 睡眠时间更长/非常疲倦
- 呕吐
- 喂养不佳
- 外生殖器异常或触摸不到睾丸
- 脱水
- 休克
- 未能按预期恢复出生体重

接下来会发生什么?

您宝宝的医生会检查宝宝的症状,并进行第二次新生儿筛查,以确认孩子是否患有先天性肾上腺皮质增生症。在等待这些检查的结果期间,将每隔几天监测一次宝宝的电解质水平(血液中的钠和钾含量),并可能进行额外的血液检查。如果您的宝宝出现先天性肾上腺皮质增生症症状或这些电解质监测结果不正常,则可能需要紧急治疗。

如果第二次新生儿筛查也表明您的孩子患有先天性肾上腺皮质增生症,或者其电解质水平表明有问题,将采集您的孩子的血液样本并送到化验室进行最后一次检测。

医生会将您转介给专科医生,以帮助治疗您的宝宝。

先天性肾上腺皮质增生症如何治疗?

患有先天性肾上腺皮质增生症的婴儿需要终生服药。这些药物有助于保持血压、血糖和盐分水平正常。

我可以在哪里获取更多信息?

使用智能手机的摄像头扫描下方二维码,或点击所提供的链接。



宝宝的第一次检查: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/congenital-adrenal-hyperplasia>



关怀基金会 (Cares Foundation):
<https://caresfoundation.org/>



儿科内分泌学会 (Pediatric Endocrine Society):
<https://pedsendo.org/wp-content/uploads/2020/06/E-Congenital-adrenal-hyperplasia.pdf>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES
Division of Child and Family Well-Being

北卡罗来纳州卫生与公众服务部
(Department of Health and Human
Services) www.ncdhhs.gov <https://slph.dph.ncdhhs.gov/> NCDHHS 是一个
提供平等机会的雇主和服务提供者。

本情况说明书 得到美国卫生与公众服务部 (HHS) 疾病控制和预防中心 (CDC) 的支持,作为总额为 423,900 美元的财政援助金的一部分,100% 由 CDC/HHS 资助。内容为作者观点,并不代表 CDC/HHS 或美国政府的官方观点或认可。