



汗液測試 家長須知

甚麼是囊泡性纖維症 (CF)?

囊泡性纖維症是一種常見的遺傳疾病，該病會影響患者肺部、腸道、膽管、胰臟、汗腺等外分泌腺體的功能。

病症最常出現於白人社會中，大約每 2,500 個初生嬰兒便有一名患者。亞裔人的患病率相對較低，大概只有 1:10,000 -1:50,000。

囊泡性纖維症是一種常染色體隱性失調的遺傳疾病，經遺傳而得到單一異常基因的患者(稱為異合型基因帶原者)，通常不會出現明顯病徵。兒童必須要經遺傳而得到父母雙方的異常基因，或是體內的基因產生自發性突變，才會得到此病症。

甚麼是汗液測試?

由於囊泡性纖維症的患者汗腺會出現異常，導致汗腺不能透過細胞膜傳送氯離子，故此其汗液中的鹽濃度會高於正常水平。

而汗液測試就是透過收集患者的汗液，經實驗室化驗，分析當中的鹽含量，用以診斷病人是否患有囊泡性纖維症。

如果兩次的汗液測試結果均為陽性，該兒童便會被初診斷為患有囊泡性纖維症(有需要時會進行基因檢測)。及早進行診斷能讓患者得到最合適的治療。

甚麼人士需要進行汗液測試?

- 家族史有囊泡性纖維症患者的兒童
- 兒童患有顯型的囊泡性纖維症症狀，例如復發性胸部感染或支氣管擴張、頻繁並原因不明的淡稀大便、發育不良等
- 新生篩選測試結果為陽性的兒童

甚麼人士不適合進行測試?

- 出生少於兩週或體重不足三公斤的嬰兒
- 身體出現系統性問題
- 有脫水或水腫現象
- 皮膚患有廣泛性濕疹
- 正接受氧氣治療(避免電流產生火花而造成爆炸危險)

進行測試前的準備

- 即將接受測試的兒童，並無飲食或活動的限制，亦毋須作特地準備
- 進行測試前的二十四小時內，請勿在皮膚塗上任何潤膚霜或藥膏
- 除全身性類固醇外，兒童可以繼續接受大部分的藥物治療

如何進行汗液測試

- 先用酒精把接受測試的兒童皮膚消毒，再用蒸餾水清洗，待乾，測試範圍通常會於前臂屈肌一帶
- 浸有能增加排汗量化學物的電極貼會被緊按在已消毒的皮膚上，然後一道微弱電流會通過電極貼刺激皮膚排汗。五分鐘後，電極貼會被移去，皮膚表面會用蒸餾水清洗並小心抹乾
- 接著，一塊已預先量重的濾紙會被放到該皮膚表面，以吸收皮膚排出的汗液。濾紙會以膠膜覆蓋以防止汗液蒸發
- 整個過程的目的是讓汗液滲入濾紙，為時大約 30 分鐘。期間，接受測試的兒童毋須被限制活動，惟避免進食高鹽量食物如薯片，以免影響測試結果
- 濾紙經移去後，會再次被量重以計算所收集的汗液重量
- 汗液最後會從濾紙中萃取出來，進一步化驗當中的鹽濃度
- 在其他的位置上，進行第二次的汗液測試

汗液測試有風險嗎?

汗液測試中會使用非常微弱的電流，用以幫助將汗液從汗腺帶到表皮作收集及分析之用。有些兒童的局部皮膚可能因而出現過敏反應，有輕微刺痛的感覺，或皮膚泛紅達數小時。但這些徵狀只是很輕微的，並且不會造成疼痛，皮膚被燙傷甚至出現水泡的情況是非常罕見的。

全球多個國家的兒童接受過此測試，並無任何不良反應的報告。家長可以全程陪同子女進行測試。

測試結果評估

- 當汗液中的氯化物濃度高於 60 mmol/L 以上，兒童會被診斷為患有囊泡性纖維症，但仍須結合患者年齡及臨床表型一併分析。
- 氯化物濃度介乎於 40-60 mmol/L，兒童只能被診斷為懷疑患者。如有需要，醫生會建議進行重複汗液測試或血液測試以研究發生基因突變的可能。
- 當汗液中的氯化物濃度少於 40 mmol/L 的正常水平，兒童患有此病症的可能性頗低。

甚麼情況下需要重新進行測試?

- 發生技術性問題，例如所收集的汗液不足(少於 75 毫克)
- 測試結果在臨界範圍，難以對病症進行診斷及分析
- 測試結果與臨床表型/基因型不相符
- 在確診為患有囊泡性纖維症之前，需要進行重複汗液測試

進行測試地點及時間：測試通常於星期五上午在本部門進行，需時大概 45-60 分鐘。

查詢：如有任何疑問，歡迎向轉介貴子女進行測試的醫生查詢。