

前言

受精卵發育成胎兒後，經由胎盤吸收母親所提供的營養，經過 40 週，他們出生時已是臟器外觀全備的嬰兒了。從此他們開始進食，體內各器官系統以不同的速度發展及成熟，歷經嬰兒期、幼兒期、及兒童期；於 9-10 歲左右他們逐漸進入另一個變化莫測，多姿多彩的青春期。最後當身體外形及功能都已完全成熟時，他們便成為截然不同的男人或女人了。這整個複雜的成長過程，由數萬個遺傳基因調控，是自然界極大的奧秘之一。

一、 正常的生長及青春發育

一般嬰兒出生時平均 3.1-3.2 公斤重，49-50 公分長。第一年平均長高 25 公分，增加 6.5 公斤。第二年平均長高 10-11 公分，增加 2.4 公斤。2 歲以後到青春期前，每年平均長高 5-6 公分，增加 2-3 公斤。

9-10 歲時，青春期來臨，女孩的乳房出現乳腺組織，過 2-3 年後開始初經；男孩則由睪丸及陰莖開始長大，前後 3-5 年完全成熟。這期間生長再出現加速，女孩於青春前期先出現，至初經來時開始減速，一般平均還有 6-12 公分成長空間；女孩整個青春期平均增高 20 公分。男孩生長加速期，於青春後期出現，整個青春期平均增高 28 公分。最後由於性賀爾蒙的作用，男女孩的骨骺完全癒合而終止生長。

二、 影響生長的因素及不正常的生長

由於影響的因素、疾病的種類、以及預後情況的差異，我們將生長分為二個階段來看：

（一）胎兒期：遺傳及賀爾蒙幾乎沒有作用，胎兒生長主要受以下三方面的影響，可能出現宮內生長遲滯。

- 1、 母親方面：如年齡太輕或太大、身材矮小、營養不良、高血壓、妊娠毒血症、嚴重糖尿病、服藥、抽煙、酗酒、吸毒等。
- 2、 胎盤、子宮的功能：子宮畸形、胎盤發育不良。
- 3、 胎兒本身方面：21 號、13 號、或 18 號染色體多一個，4 號或 5 號染色體部份短少、透納氏症候群、某些宮內感染先天性德國麻疹、或先天性巨細胞包涵體病等。

(二) 出生後：遺傳及內分泌的影響逐漸明顯，包括二類矮小。

1、正常的矮小—包括特發性矮小，家族性矮小，和體質性生長發育遲緩。

2、病態性矮小—再依四肢與軀幹的比率分二群。

比率異常的如：軟骨/骨骼發育不全，和佝僂症。比率正常的如：營養不良（蛋白質、熱量、維他命、礦物質缺乏等），慢性疾病（胃腸病、腎臟疾病、心肺疾病、血液系統病、感染症），藥物、社會心理匱乏，或內分泌疾病（如：生長激素缺乏、甲狀腺低能症、性早熟）等。

三、常見引起矮小的原因和診斷

首先需要確定生長有沒有問題，正確的身高、體重、及生長速度等資料是必備的。當身高 $<2\%$ 時才算矮小，其次判斷問題是源自子宮內或出生後，完整的出生史是不可缺的。接著醫生會做詳細的系統問診，及做身體檢查。醫生會特別注意青春期性徵，四肢與軀幹比例，外觀異常等，找出問題的可能所在。

最後利用實驗室檢驗，確定疾病的診斷或排除懷疑。常作的有骨齡檢查、(左手及腕部 X 光)，可幫助鑑別診斷遺傳性矮小、或體質性發育遲緩，及預估生長的潛力。若懷疑內分泌疾病引起的生長異常時，依需要測甲狀腺功能、生長激素、鈣、磷及鹼性磷酸酶。最後，女孩若找不出明顯病因時，常會加測染色體，看是否為透納氏症候群。以下簡介較常見的矮小原因：

1. 體質性生長遲緩

兒童通常出生時正常、營養正常、無系統性疾病、理學檢查四肢比例正常。實驗室檢驗生長素、甲狀腺、生化等皆正常。唯有身高 $\leq 2\%$ ，年生長速度正常、青春發育常延遲 1-2 年以上，常合併骨齡遲緩；故預估成人身高在正常範圍：男 ≥ 163 公分，女 ≥ 150 公分（或與標的身高相同），他們較晚完成生長，不需治療。

2. 遺傳性矮小

父母一方或雙方矮小，孩童矮小但生長速度正常，青春期的開始、進展、及骨齡皆正常；故成人身高矮小，但在遺傳標的內。若做實驗室檢驗，生長素等皆正常。

3. 生長激素缺乏

生長素缺乏的診斷，需至少二種刺激測驗結果都缺乏（生長素 <10 ng/mL），再配合身高矮小（ $<2.1\%$ ）、骨齡遲緩、及年生長速度 <4 公分，整體評估來做診斷。造成生長素缺乏的病因有先天性（包括特發性或基因異常），及後天性；必須排除腦垂體或下視丘部位的腫瘤。

生長素缺乏的診斷常曖昧不明，主要是因為生長素刺激測驗的再現性、特異性都差；合併檢查類胰島素生長因子(IGF-1)及其結合蛋白(IGF-BP3) 對診斷有相當助益。生長素缺乏病人骨齡的遲緩常不及身高矮小的程度；故預估成人身高常不及標的身高。

若 IGF-1 及 IGF-BP3 偏低，但生長素反高，則需考慮生長素不敏感的可能，例如罕見疾病中的 Laron 症候群，他們需補充 IGF-1。

4. 透納氏症候群

透納氏症候群(Turner Syndrome)為 X 染色體部份或整條缺乏，造成身材矮小、卵巢功能不良，及某些外觀特徵(如蹼狀頸、淋巴腫、後髮際低等)，或心臟、腎臟等先天畸形；做染色體核型檢查即可診斷。

她們的矮小，使用生長素治療；成人身高約可由未治療前的 140 公分增加至 150 公分左右。

青春發育的誘導，可用女性賀爾蒙及黃體素；不孕症可藉人工生殖協助；成年後仍需繼續監測心血管、血壓、肥胖、聽力等系統以維護健康。

5. 軟骨/骨骼發育不全

典型的軟骨發育不全為 FGFR3 基因特定的一種突變引起，發生率約四萬分之一。90%為偶然發生，之後呈顯性遺傳，有 50%的機會遺傳給下一代。

病人具嚴重矮小，成年後男性平均 131.5 公分，女性平均 123.4 公分。外觀特徵包括：大頭、手腿短、突額、鼻樑塌陷、關節鬆弛、O 型腿等；智能正常。要注意監測有無脊髓壓迫的症狀。

另有 100 多種不同的軟骨/骨骼發育不全，各有其不同的特徵及病因，需遺傳醫師鑑別診斷。

6. 特發性矮小

孩童通常出生時正常、營養正常、無系統性疾病、理學檢查四肢比例正常、父母身高也正常。實驗室檢驗生長素、甲狀腺、生化等皆無異常。他們骨齡正常，故預估成人身高無理由的矮小。女孩建議要做染色體檢查，排除透納氏症候群。

7. 宮內生長遲滯

診斷條件為出生時身長、體重或二者皆 $<10\%$ ，病因為一群異質性疾病，包括胎盤功能異常、母親疾病、及胎兒異常；如染色體問題(唐氏、透納氏症)、宮內感染、先天畸形、多種症候群如：Russell-Silver, Williams, Seckel, Noonan, Bloom, Prader-Willi, Aarskog, Rubinstein-Taybi, Brachmann-de Lange, Progeria, Cockayne, Kabuki, CATCH22, Cleidocranial dysostosis 等。

若非染色體問題或症候群，他們大多成年後稍矮小，外國文獻報告平均男 162 公分，女 148 公分。使用生長素多年的療效小有幫助但並不太顯著。他們成年後若肥胖，有較常人高的機會得到高血壓、糖尿病、冠心病等代謝症候群。

8. 性早熟

性早熟是指青春發育比一般兒童的正常發育年齡提前。即女孩在 7 足歲以前，男孩在 8 足歲以前出現第二性徵，且持續進行。台灣曾統計女孩平均 9.5 歲開始乳房發育，12.4 歲初經；男孩平均 10.2 歲開始發育。女孩性早熟，90%以上找不到病變稱為特發性；男孩性早熟病因中，周邊性及中樞病變性比率較高。

這些兒童生長速度增快，發育前期身高可能特別高。但因骨骼加速成熟，生長板提早癒合，使得最終成人身高反而比較矮。提前給予性腺釋素類似物(GnRHa)治療可以避免身高的損失。

青春期的提早，但未達性早熟條件者也不少，若內分泌專科醫師評估，對身高影響不大，初經年齡在 10 歲以後，並非所有的患者都必須治療。

9. 小胖威利症候群 (Prader-Willi syndrome)

染色體 15q 的微量缺失、或母親 15 號染色體的單親二體症(UPD)造成。症狀包括：肌肉嚴重低張力、矮小、肥胖、學習遲緩、行為問

題、性腺低能症等。生長素治療對肌肉低張力及肥胖有些幫助。

四、治療的方法

治療的要點是對症下藥。如為系統性疾病，均有特定的治療，由該專科醫師負責。先天性甲狀腺低能病人，需早期治療，才能保障正常智能，其生長遲緩若在 2-4 歲內治療，仍有機會趕上正常。健保於民國 84 年開始創辦，便開始給付生長素治療，其適應症有：兒童生長素缺乏症、及透納氏症候群。93 年再增加小胖威利(Prader-Willi Syndrome)兒童。生長激素缺乏症，使用基因合成的生長激素治療，安全而有效，一般只要骨齡尚未成熟(骨齡男 16 歲、女 14 歲以下)，都有機會長高。但若延遲治療過久，常無法完全回復正常身高。透納氏症病人，根據許多國家經驗，適當年齡給予生長激素治療可對病人的成人身高有相當的改進。軟骨發育不全者，目前以骨骼延長術較有效。其他狀況請向專科醫師諮詢。

五、什麼情況時應該去看醫生？

建議有下列情況之一出現時：

- (1) 孩子的身高或體重在第 2 百分位以下或第 98 百分位以上，或
- (2) 身高或體重從原來的百分位退步或進步 25 百分位以上，或
- (3) 兒童期生長速度 < 4 公分／年（生長速度在年齡標準的第 2 百分位以下），或
- (4) 女孩在 7 足歲以前，男孩在 8 足歲以前出現第二性徵，且持續進行。儘快帶孩子去找小兒內分泌醫師。請他們評估有沒有任何疾病，以便早期發現，及時開始，得到完整有效的治療。

成立緣由

有一群特別的兒童，他們的身體沒有殘缺，但是必須接受特殊的治療，才能正常成長及發育，以便能夠在學業、工作及婚姻上，和其他人一樣享受平等的機會。

過去有許多這樣的兒童，因為沒有及時診斷，沒有經濟能力，或因其他的緣故，錯過了完整的治療，使得生長發育、生活品質、心理健康及一生的幸福都受到無法彌補的影響。全民健保開辦後，對其中傳統的生長激素缺乏，及生長緩慢的透納氏症病童、**和小胖威利**已完全給付生長激素的治療。在漫長的治療過程中，患童及他們的家庭，尚需要持續的心理建設、及社會的接納和鼓勵。

在此深刻體認下，一群患者父母、醫師、社工人員、學校護士、藥事人員、

及社會熱心人士，經過長期的努力，於 85 年 3 月 10 日正式成立了“中華民國兒童生長協會”。希望藉著共同的努力，來幫助這些國家未來的主人翁，讓他們能夠在身體及心理上都正常健康的成長和發育，將來成為貢獻社會的一份子。

服務內容

- 諮詢：
提供有關病童求診、診斷、和治療的常識及資源。
- 病童及家庭：
協助接受治療。
協助生活及心理的調適。
- 一般性活動：
家庭經驗交流活動。
專題演講及討論。
親子休閒活動。

宗旨

- 一、推廣一般民眾及醫療界對兒童生長的認識及關懷重視。
- 二、幫助患童及家庭接受治療及做生活心理的調適。
- 三、舉辦聯誼會、座談會介紹醫療新知及互相鼓勵。
- 四、協助有生長障礙之兒童，儘早至醫療院所做診斷及治療。
- 五、推廣、支持相關的醫學研究。

中華民國兒童生長協會：

聯絡地址：台北市士林區雨農路 70 號 11 樓

電話：(02)28325770 黃麗茹小姐

傳真：(02)28325783

內政部登記：台內社字第 8920091 號

郵政劃撥帳號：22060201

戶名：中華民國兒童生長協會

網路網址：www.child-growth.org.tw