

透納氏症

Turner syndrome

撰文者： 郭惠珍 日期：92.03.24

審閱者： 簡穎秀

小草啊

你的步伐雖小

但你擁有你腳下的大地

(~泰戈爾漂鳥集)

起源：

1938 年首先由 Turner 醫師描述身材矮小婦女，嬰兒化生殖器，蹼狀頸及足外翻等特徵；1959 年 Ford 証實 Turner syndrome 缺少一 X 染色體為 45,XO。

病因：

X 染色體為人體內的性染色體，帶有卵巢發育與身高生長有關的基因。此症一些特徵均源自此一染色體異常而起。此症的發現常因患者外觀上的特徵引起懷疑，如矮小或在青春期無月經來臨。

但確定診斷則需以染色體分析為準則，X 染色體短臂之缺失會導致矮小和透納氏表癥，長臂之缺失則造成卵巢功能之衰退。

發生率：

1/3,000 活產女嬰

大部分 45,XO 早期便流產，能生存到新生兒期的佔不到 1%，而在新生兒的機率大約為 1/5,000。

遺傳模式：

典型 45,XO 透納氏症，其 X 染色體為母系來源佔 70%~80%

臨床特徵：

典型 45,XO (約佔 50%)：99%的 45,XO 胎兒會自然流產	
身材矮小	幾乎所有的患者都有身材矮小的問題，而大部分的患者一般的生長激素分泌多屬正常。雖然初生時身長與體重比正常嬰兒稍小，2~3 歲以內生長速度還在正常範圍，隨後就逐漸變緩，身高越來越矮於同齡的正常女孩。在青春期的年齡，因缺乏女性荷爾蒙引發的生長高峰期，身高就明顯矮於一般女孩。 若未經適當治療，在台灣，其平均身高很少超過 140 公分。
嘴與顎骨發育	下巴縮短與牙齒發育缺陷，常有咬合不正的問題。
皮膚	初生嬰兒在手腳背面常有淋巴性水腫，淋巴水腫會逐漸消退。皮膚也常出現色素痣，一般是良性的。體毛增加、指甲形狀如湯匙型內凹或發育不良、禿頭、白斑。
頸部	頸部粗短，外側皮下組織增多成蹼狀頸，後頸部的髮根線向下延伸，在外觀上如果太難看可以考慮整型手術。
心臟	20%此症患者併心臟異常，幾乎發生在心臟左邊，70%有主動脈狹窄，其他如主動脈瓣脈缺損亦可見。
腎臟	超音波可見馬蹄形腎臟
胸部	胸廓寬大如同盾牌般，漏斗胸、乳房間距增加、乳頭內陷。
糖尿病	有過胖及較易罹患糖尿病之傾向。
其他	卵巢性腺退化，出生身高、體重不足，生長遲緩。

變異型：性染色體構造異常與鑲嵌型	
45,X/46,XX/ 45,X/47,XXX/ 45,X/46,XX/47,XXX	身高較高，透納氏症外形異常較不明顯，可能有生殖能力。
46,X,i(Xq)/ 45,X/46,X,i(Xq)	isochromosome Xq 約佔 15%，身材矮，性腺發育不良及外形異常比 45,X 輕，常出現自體免疫疾病。
46,X,r(X)/ 45,X/46,X,r(X)	ring X 身材矮小，臨床表徵很輕，1/3 有月經及第二性徵發育有智能不足。
46,XXp-/ 45,X/46,XXp-	Xp-(proximal to Xp21)性腺發育不良，身材矮小。
46,XXq-/ 45,X/46,XXq-	正常身高或矮小，性腺發育不良。
45,X/46,XY/ 45,X/47,YYY	有不同的表型由女性、生殖器官混淆、男性皆有，容易罹患性腺胚細胞瘤(gonadoblastomas)。
X-autosome translocations	Xq13-q26 為卵巢發育極重要區域(critical regions)，若斷裂在 Xq13-q22 及 Xq22-q27 造成性腺發育不良。

治療：

主要針對身體病變及促進生長和發育方面來作處理：	
孩童期	青春期
評估及生長狀況之治療	生長狀況之評估及治療
心腎構造之診斷	引導或促成正常女性特徵發展
常規檢查--- 血壓/甲狀腺功能/聽力與視能 骨骼/淋巴水腫/血糖耐受性/體重	諮詢及輔導
諮詢及輔導	

身體病變及外觀異常部份：

如蹼狀頸、眼皮下垂的整型矯正，內部器官病變如主動脈狹窄，腎臟畸型等之矯治，必需定期追蹤病觀察其功能，在適當的時機開刀。

以性荷爾蒙引發青春發育：

原則上在 12 歲以後才考慮使用女性荷爾蒙，起初從低劑量開始，以後逐漸增加劑量至成人劑量。黃體素在女性荷爾蒙達到成人劑量一半以上時才一併加入。

身材矮小的治療：

目前大多使用經過基因工程技術所製造的生長激素。而生長激素之使用是在身高低於生長曲線的第 5 百分位以下開始使用，一直治療到骨骼年齡為 14 歲且生長速度每年低於 2.5 公分為止。生長激素治療的效果與年齡成反比，而與使用劑量、注射頻率及父母身高成正比。也就是說年紀越小、愈早治療、每日注射、父母愈高，注射的效果愈好。

我國的健保現有給付這項治療，然而必需符合下列條件：

- 1.診斷：X 染色體部份或全部缺乏。(附檢查報告)
- 2.患者無嚴重心臟血管、腎臟衰竭等危及生命或重度脊椎彎曲等影響治療效果的狀況。
- 3.開始治療條件：
 - (1)年齡至少 6 歲
 - (2)身高低於第 3 百分位以下，且生長速率一年小於 4 公分，需具醫療機構身高檢查，每隔 3 個月一次，至少一年以上之記錄。
 - (3)骨齡小於等於 14 歲。(附骨齡 X 光片)

4.治療劑量：不超過 1IU/KG/WK 或 0.375/MG/KG/WK。

5.繼續治療條件(每年需評估一次)：

(1)骨齡小於等於 14 歲

(2)第一年生長速率比治療前增加至少 2 公分/年。

(3)第二年開始，生長速率至少 4 公分/年。

預後：

*身材矮小，最終身高在 142.0~146.8cm 之間(美國)，國人可能更矮，與家族身高有關。

*生殖母細胞瘤(Gonadoblastoma)，核型為 45,X/46,XY 的易發生，因此要在學齡前摘除卵巢。

*自體免疫性疾患(Autoimmune disorders)/慢性淋巴球性甲狀腺炎(chronic lymphocytic thyroiditis)

*糖尿病或醣類耐受不良症。

*蟹足腫/癭瘤(Keloid)/中耳炎。

相關團體：

美國透納氏症候群支持團體(The Turner Syndrome Society)

<http://www.turner-syndrome-us.org/>

Victorian Turner's Syndrome Association Inc.

<http://www.turnerssyndrome.org.au/>

中華民國兒童生長協會

電話：(02) 2832-5770 傳真：(02) 2832-5783