

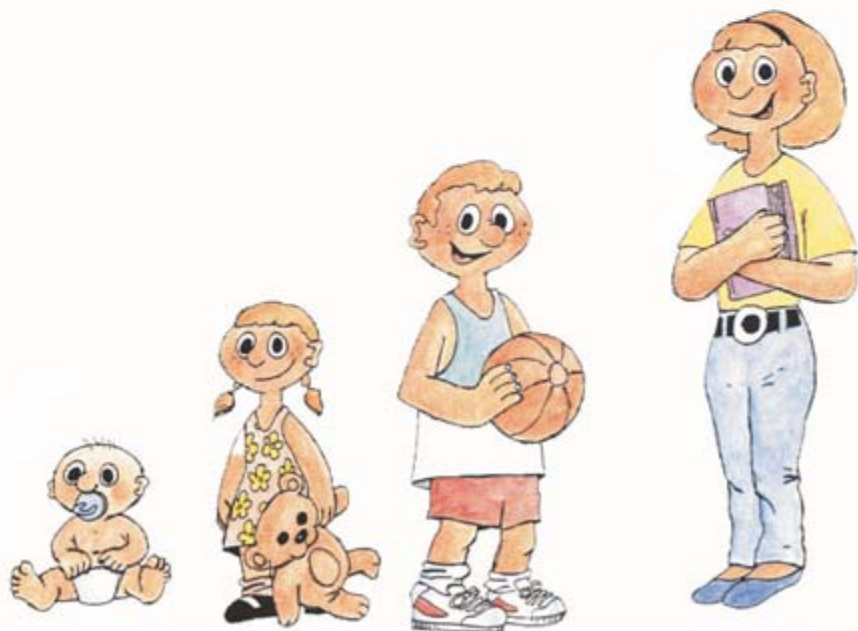
透納氏症候群



家長與孩童手冊

目錄

一、關於生長	②
二、透納氏症候群	⑥
三、生長激素的注射治療	⑫
四、一些你可能想知道的事	⑭



一、關於生長

生長是孩子健康狀況的指標

身高、體重是測量孩童健康最敏感也最有效的指標。孩童經年累月的成長是非常規律的，但也會隨季節或因疾病而改變。一般而言，生長在正常的生理控制之下，短期的生長缺陷可以被後來正常的生長速率彌補，而達到正常的成人身高。總括來說，正常的生長需有足夠的食物，穩定、健康的情緒及正常、平衡的荷爾蒙分泌，而且沒有長期的嚴重疾病侵襲。若是這些條件沒有達到，小孩不一定會成長到他應該能達到的成人高度。在正常狀況下男孩平均在17歲，女孩約在15歲可達到其成人身高，根據教育局1997年的統計，近年來由於充分的營養供應，成人的平均身高，男性已由170公分提升到172公分，女性也由原來的158公分提升到現在的平均160公分。因為孩子很多健康上的問題都可能影響到孩子的正常生長，所以一定要隨時追蹤孩子的生長情形。

影響孩子身高的原因有很多，其中最重要的是：遺傳因素，子宮內因素，疾病及藥物影響。

◆遺傳因素：

是影響孩童最終身高的重要因素。父母雙方的高度對成長中的孩童是同等地重要，較矮的雙親通常會有較矮的子女，但並不是絕對的。另外，家族中成員進入青春期的早晚也應列入參考。早熟（女孩在8歲；男孩在9歲之前有性徵發育現象）的小孩雖然在孩童時期較之年齡的孩子高，但由於發育過早，其最後成人身高反而會落於人後。相對的，晚熟的小孩在其青春期前總是蹺乎人後，但最後卻未必不能拔得頭籌。

◆子宮內因素：

因為最快速的生長時期是在懷孕期中子宮內的生長，這個因素也就十分重要。孩子若未在子宮內獲得足夠營養，或是他的生長受其他因素影響，

出生後他將會比預期中小而輕。譬如，抽煙的母親產下的嬰兒會小於2.5公斤，而不及所預期的3.5公斤。在胎兒時期長得最快的是在懷孕中期：即第三到第六個月之間。若在這段期間胎盤受到影響，新生嬰兒常常會較矮，且出生體重較低。雖然90%的嬰孩可在出生後2歲內趕上其落後的身高，但是仍有10%的嬰孩在沒有治療的狀況下將達不到所預期的生長情形。

◆疾病及藥物影響：

造成矮小的疾病因素很多，譬如營養不良、骨骼病變、染色體異常（透納氏症、普瑞德威利氏症、唐氏症等）、小兒慢性腎衰竭、甲狀腺素缺乏，或生長激素缺乏等等。而藥物干擾生長最嚴重且普遍的首屬類固醇類，往往國人所信服的“偏方”內即含有此“美國仙丹”。在家長滿足於短期效果之際卻不知將付出慘痛的代價，因為此藥不僅將縮短兒童可正常生長的年限，更可能引起可怕的副作用，諸如腎上腺功能的損壞、免疫機能的壓抑等等。有些孩子生長遲緩的問題，是由於治療癌症之後所引起的合併症，例如腦瘤及白血病，在接受手術或放射性治療之後，因為傷及腦下垂體而出現生長遲緩及性早熟的現象。

出生之後的生長

人出生之後，大致可分為三個生長的階段，這三個不同階段都有不同的生長率。（如表一）

◆第一階段（嬰幼兒時期）：

在出生後頭兩年，是一個非常快速成長的時期，嬰孩在懷孕期中在子宮內成長的程度及足夠的營養是這最初兩年對達到令人滿意的身高極重要的因素。一般而言，正常的嬰孩會在第一年長20公分，而在第二年平均長10公分。

◆第二階段（孩童時期）：

4歲至9歲的孩子身高會維持一穩定之速率，每年長約4~6公分，但此階段主要是由生長激素控制。若是身體未產生足夠之生長激素，每年的生長速率會降至3~4公分以下。

◆第三階段（青春期）：

女性青春期平均在11歲，男性在12歲時發生，此階段的成長由性荷爾蒙及生長激素主導，故除了快速長高外第二性徵也漸次出現。譬如女性的乳房發育或月經的來臨、男性的睪丸成長及聲音變化等。

女孩一般較男孩發育早一、二年，故在初中1、2年級的女性通常會高於或不矮於同年齡之男性。青春期的生長代表10~20%的成人身高，發育年齡的早晚及發育時間的長短會影響孩子的最終身高。男孩與

表一：男孩女孩平均年生長率

年齡	年生長率（公分）
1-6月	18-22
6-12月	14-18
1歲	11
2歲	8
3歲	7
4-9歲	5-6
青春前期 女>11歲	6-12
青春前期 男>11.5歲	7-13.0

女孩生長的狀態亦不相同，男孩一般出生時之體長較長，在嬰幼兒及孩童時期，兩者的生長速率相等，但在青春前期時男孩的生長速度又遠較女孩來得快，故在成人時男性平均高於女性10公分。孩童之成長普遍都會遵循著他個人的“生長軌跡”。若一個孩童偏離他的“軌跡”太遠，就必須接受檢查，查出原因並尋求適當的治療。因此，為了發現需要治療的孩童，定期的身高測量是必要的（也唯有如此，才能測出生長速率）。這些生長遲緩的小朋友越早被發現，他們就越有時間治療、生長而達到一個更令人滿意的身高。

圖一：台灣地區女孩身高/生長曲線圖(1997)



二、透納氏症候群

由來

1938年美國內科醫師，亨利·透納 (Henry Turner)報告指出有一種發生在女性患者的綜合症候群，其主要特徵為身材矮小，而且因為性器官卵巢沒有發育，第二性徵無法表現，如乳房不增大、無陰毛出現。另外，病患可能頸部皮膚呈蹼狀，兩側有皺褶現象。此類病徵稱為「透納氏症候群」。

定義

正常人類具有46個染色體，其中44個是體染色體，2個為性染色體。男性的性染色體為XY，女性是XX。因此男性的染色體以46XY，女性的染色體以46XX表示。

透納氏症候群 (Turner syndrome)發生於女性，是一種X性染色體異常或缺損所造成的全身性疾病。染色體的異常可能出現於人體部份或所有的細胞，亦可能是整個或部份的染色體功能發生問題。大多數的透納氏症候群的染色體分析為45X，亦即少了一個X染色體。

發生率

根據各國的文獻報告約2000~3000個活產女嬰即有一位透納氏症病患。而在自然流產的胎兒卻可高達十分之一。

診斷

X染色體是我們身體裡面很大的染色體，帶有卵巢發育及身高生長有關的基因，透納氏症候群的一些特徵均源自此一染色體異常而起。透納氏症候群的發現常因病人外觀上的特徵引起懷疑，譬如矮小或在青春期無月經來臨。但確定診斷必須以染色體分析為準則。

根據早期的透納氏患者染色體分析，典型的透納氏症病患約佔60%，其所有細胞的染色體均為清一色的45X，亦即全部的細胞均缺少了一個X性染色體，而所保留的正常X染色體，大多是來自母親。約佔13%的透納氏症病患，有些細胞帶有的45X染色體，而其他細胞則為46XX的正常染色體。透納氏症亦可能是部份染色體發生變異，譬如基因的排列錯誤或缺損。譬如46X, i(Xq)，即表示X染色體的正常短臂消失而被錯誤的長臂所取代。由於診斷技術的進步，可以偵測到染色體其他的細微變化，所謂典型的45X病人比例現已降至一半以下。另外特別值得注意的是若透納氏症病患含有一小段的男性Y染色體，這些病人的性腺有變成惡性腫瘤的可能，必須在青春前期儘早割除。

臨床特徵

外觀上與內部器官的異常原則上症狀的輕重與染色體異常的程度有關，尤其是典型的45X最為明顯，但大部份透納氏女孩症狀都非常輕微，而經由適當的治療將不會影響到正常的生活。圖-a圖-b及表二將列舉出一些常出現於透納氏症患者身體上明顯的特徵。



圖-a



圖-b

圖-a：
典型的透納氏症女孩，由圖中可看出明顯的蹼狀頸。

圖-b：
透納氏症女嬰出生時往往有淋巴性水腫的現象。

表二透納氏症候群的臨床特徵與出現頻率

現象	出現頻率	現象	出現頻率
眼 眼皮下垂 近視 斜視 眼震	低	胸廓 漏斗胸 乳房間距增加 乳頭內陷	高
耳 耳廓變形 中耳炎 聽覺障礙	中	骨骼 肘外翻 手掌骨變短（尤其第4指） 骨質疏鬆 脊椎側彎	中
口、顎 下巴縮短 牙齒發育缺陷	高	心臟血管 主動脈狹窄 雙葉主動脈瓣 主動脈瘤擴大	中
皮膚 手腳淋巴性水腫 色素痣 體毛增加 指甲形狀如湯匙型內凹 禿頭 白斑	高	腎臟 腎臟發育不良 腎臟畸型（如馬蹄腎） 腎盂、輸尿管病變 腎血管異常	中
頸 短厚頸 髮根線向下延伸 蹼狀頸	高	卵巢 性腺退化	很高
		生長 出生身高、體重不足 生長遲緩	很高

治療與處置

主要針對身體病變及促進生長和發育方面來作處理：

透納氏方針

孩童期

- 評估及生長狀況之治療
- 心、腎構造之診斷
- 常規檢查
 - 血壓
 - 甲狀腺功能
 - 聽力及視能
 - 骨骼
 - 淋巴水腫
 - 血糖耐受性
 - 體重
- 諮詢及輔導

青春期

- 生長狀況之評估及治療
- 引導或促成正常女性特徵發展
- 諮詢及輔導

◆對於身體病變及外觀異常部份

外觀異常部份如蹼形頸，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，必須定期追蹤並觀察其功能，在適當的時機才開刀。

◆以性荷爾蒙引發青春發育

透納氏症候群出生時大多是正常女嬰的外觀，然而在青春時期，因缺乏女性荷爾蒙，第二性徵如乳房發育、陰毛出現、月經來潮等現象就不會出現。原則上，在十二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

1. 女性荷爾蒙

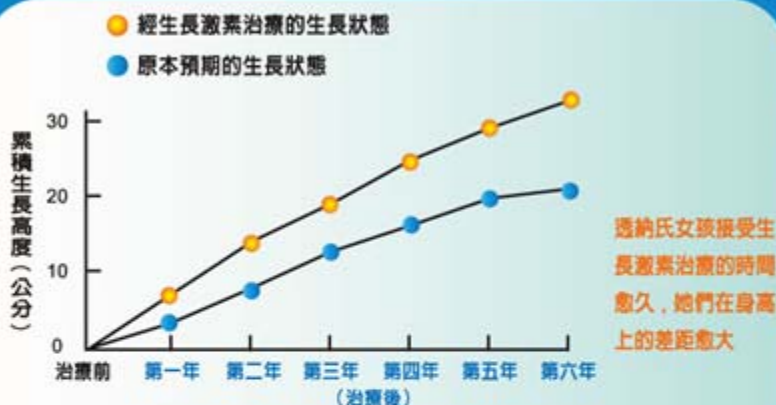
女性荷爾蒙可促進骨骼的生長和成熟。而且對骨骼成熟度(骨齡進展)的影響和所用的劑量有密切關係。原則上高劑量的女性荷爾蒙會同時促進骨骼生長及骨齡加快，骨骼的生長雖然有助於長高，但骨齡的加快卻會將身高的成長年限提前結束，而使得最終身高反而變矮。此外，低劑量的女性荷爾蒙雖可促進生長，對於改進最終身高卻無幫助。因此目前已不建議以女性荷爾蒙來治療矮小的問題。

2. 同性化荷爾蒙

常用的是Oxandrolone為一種同性化荷爾蒙，可促進生長，但對於增加最終身高幫助不大，而且可能有男性化的副作用。此藥在台灣已停止銷售。

3. 生長激素

目前認為生長激素是唯一可能增高透納氏症候群的治療方法。生長激素用於生長激素缺乏症已經四十多年了。1985年以前使用的是從人的腦下腺萃取出來的，由於量少且又有傳染腦病毒的危險，已經不再使用。現在的生長激素是利用基因工程技術來製造，有生產量多、質純及安全的優點。以生長激素或併用Oxandrolone可以明顯地改善透納氏症候群的生長並改善其最終身高。此外，生長激素亦有增強骨質密度、預防骨質疏鬆症發生之功用。依據美國Rosenfeld等人的建議：生長激素可在身高低於生長曲線表(見P5圖一)的第5百分位以下開始使用，一直治療到骨齡為14歲且年生長速度低於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、父母越高，注射的效果較好。



Adapted with kind permission from: Rosenfeld RG et al. JPediatr 1992;121:49-55.

健保給付規定

我國的健保局目前給付生長激素於透納氏之治療，然而必需符合下列條件：

1. 診斷：X染色體部份或全部缺乏。(請檢附染色體報告)
2. 病人無嚴重心臟血管、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) 年齡至少六歲。
 - (2) 身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於四公分，需具醫療機構身高檢查，每隔三個月一次，至少持續一年以上之紀錄。
 - (3) 骨齡 ≤ 14 歲。(請檢附骨齡X光片)
4. 治療劑量：不超過1 IU/kg/wk或0.375 mg/kg/wk
5. 繼續治療條件(每年評估一次)：
 - (1) 骨齡 ≤ 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。

三.生長激素的注射治療

◆生長激素如何注射？

生長激素是一種蛋白質，就像食物中一般的蛋白質一樣。因此它若由口食入便會被消化掉，而不能被身體吸收、利用。生長激素必須每天由皮下注射來達到最好的功效。

◆誰負責注射？



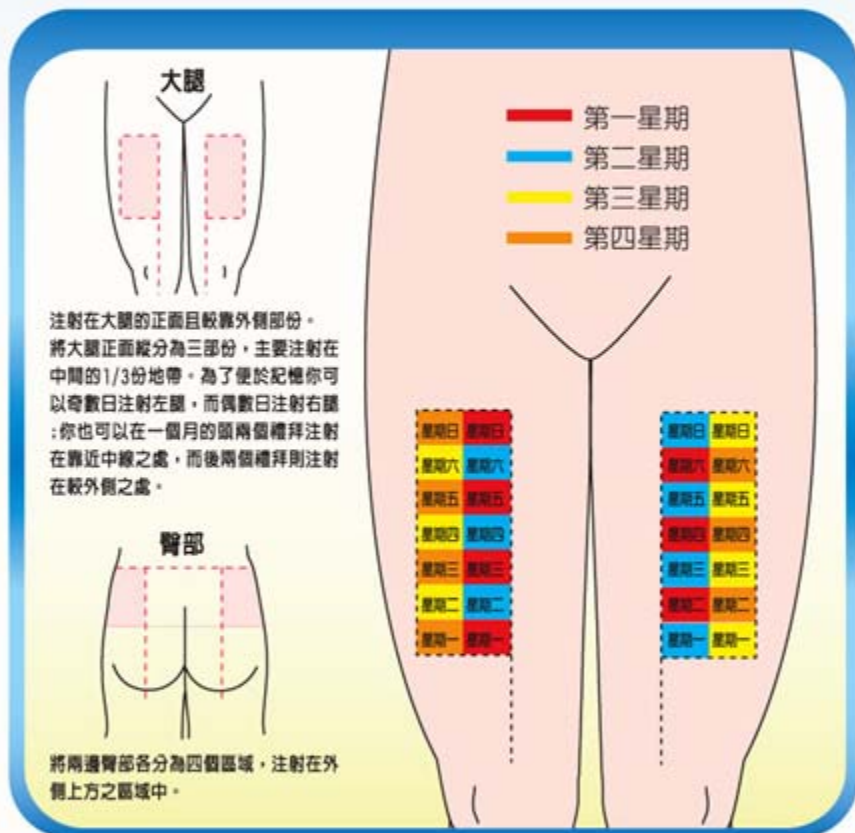
為了使注射生長激素這件事成為全家每天例行的事，最好大多數的家庭成員都能學習如何自行注射生長激素。當一整個家庭都學習自行注射技巧時，孩童通常都會表現得更樂意接受注射，而家長也更了解他們該注意的事項。當然，孩童的接受度因他的年齡不同而有所差異。通常也會因為時間久了，而比較能接受每天需要注射的這件事；但是他們不應該是被迫地學習自行注射。孩童越積極參與，接受度越高，生長激素的注射治療就越能自然地成為日常生活的一部份。而孩童本身的自尊心與獨立性也會因為正面的觀念而隨之加強。

◆何時注射？

因為生長激素的血中濃度會在夜裡達到高峰，為了模仿自然的生理狀態，多半建議注射時間應在孩童就寢之前。實際上在睡前注射的好處也是因為能使小孩安靜下來，而且也絕對不會忘記。注射就像每天例行的事；如同我們天天刷牙一樣應該是很自然的。

◆可注射區域

問你的孩子他喜歡注射哪個部位？一般的注射部位多半在大腿或是臀部。注射時應使小孩保持安靜、不要亂動。應盡可能地讓他們以舒服的姿勢坐著或躺著。



◆改變注射部位

為了避免在同一部位上注射過多次，改變注射的位置是十分必要的。如果孩子願意嘗試自己注射，或是配合程度較高，大腿為比較理想的注射位置。注射的時候，請將手肘固定垂直地將短針插入皮下，儘量避免因手發抖而造成注射部位的不適，詳細的注射方式及注意事項請參考注射筆說明書，詢問衛教專業人員，或是指導打針的護士小姐。

四、一些你可能想知道的事

◆她們能過正常的性生活嗎？

透納氏症女孩的母親常常會問，她們的女兒因為缺少了一條性染色體，她們可以過正常的性生活嗎？有些母親擔心她們的女兒會變女同性戀者。答案是透納婦女和其他正常的婦女一樣可以過正常的性生活。

◆她們能養小孩嗎？

透納氏症的婦女可以和男朋友生活在一起，或者結婚，和其他婦女一樣可以享有良好的婚姻、家庭及性生活，但是她們都幾乎沒有孩子。根據統計，大約15%的透納女孩有自發性月經，如果有自發性月經則通常還有懷孕的希望，但機會僅1-2%。大多數的透納氏病患無法生育，因為卵巢已經退化萎縮。

然而透納氏症婦女的子宮是健全的。如果法律許可借用她人的卵子，以目前醫學技術而言，可採用『試管嬰兒』的體外受孕方式。

◆透納女孩的智力正常嗎？

丹麥對透納女孩的大量研究表明，有94%女孩智力正常，跟其他女孩沒分別。在語言表達方面較好，只是對空間想像、數學有些困難。這些困難可通過努力而克服，譬如經由父母、老師的幫助、提高學習的興趣。

◆生長激素的治療包括什麼？

生長激素的治療包括每天的例行注射及定期的門診檢查，以確定你的生長是依循著正常的軌道。

◆我應該會長高多少？

很難給你一個確定的數字告訴你應該會長多少，因為每一個人對生長激素的反應多多少少都會有一點點的差異，但是重要的是一定不要忘記每天的注射，以確定你的身體能夠得到其所需生長激素全部的量。

◆如果有一天晚上我忘了注射生長激素怎麼辦？

別擔心，只要隔天晚上像平常一樣記得注射就好了。但是一定要養成天天注射的習慣，因為生長激素的治療必須在持續不間斷的情形下，效果最好。最好是選擇一個固定的時間及場所注射生長激素，這樣的話比較不會忘記。

◆如果有一天我忘了將生長激素放在冰箱怎麼辦？

如果只是發生1或2次的話，並不會影響藥瓶中的生長激素，但是如果發生多次，或是你把藥瓶放在陽光下或搖晃的太厲害，那麼你就需要換另外一瓶藥瓶了。生長激素對於搖晃及溫度的改變是非常敏感的，所以當這些物理因素改變了生長激素的品質，那麼其作用也會受到明顯的影響。

◆如果正在生病發燒能不能繼續注射生長激素呢？

發燒是罹患疾病時可能有發炎狀況的症狀和警示之一；因為生長激素和體內的生長激素結構一樣，所以並不會有和其他藥物產生所謂交互作用的情形出現，當然可以繼續注射。不過，如果你存有任何一絲的疑問或不確定，請詢問你的醫師聽取他的建議。

◆為什麼生長激素不可以口服，一定要用注射的方式給藥？

生長激素是一種蛋白質，如果你吃掉它的話，那麼你的胃將會把生長激

素視為食物中的蛋白質，而將它分解，如此一來，生長激素將無法在身體中進行生長代謝的作用。如果以注射的方式給予，就可以避免生長激素經過你的胃，而可以直接進入你的身體裡作用。

◆如果我想去渡假，我應該怎麼做？

你當然應該去渡假，但是也不要停止你的注射。記得在你渡假的時候，一定要帶著足夠你使用的生長激素，在旅途中，一定要確定有小冰箱可以使用，如果沒有的話，你可以準備一個小冰桶或是冰袋存放你的藥瓶，以確保生長激素可以保存在適當的溫度中。如果你是要搭飛機去渡假，你應該將生長激素放在手提行李中，以避免過冷或破裂。如果你是準備要出國旅遊，你可能需要請你的醫師開一張證明文件，說明你每天需要注射生長激素，並解釋原因。如果可以的話，不妨告訴你的醫師，並詢問他的意見。

◆注射生長激素有沒有副作用呢？

每一種藥物的副作用不同，也會因為不同個體而有不同反應，生長激素也是一樣，但因為現今是採以基因工程合成方式製造而成，與身體的激素一樣，治療期間，只要按照醫師的處方劑量來施打，少有副作用出現。但是皮下注射時的疼痛感有些孩子仍深有疑慮：目前的細針頭（31號）已經相當短小，相信不會造成很大的疼痛感。



◆ 一共要注射治療多久的時間？

確定的一點是，成長期絕非短暫的一、二個月，因為每個孩子來門診都不是相同的年紀，但會有一點相同的是：她們的骨齡通常都比他實際的年齡還來的小，以及生長曲線大都落在3%以下，每一位醫師應該都會按照孩子不同的發展狀況來處理問題。不過，最後生長期是青春期的到來，依據健保局規定辦理，男孩骨齡是16歲，女孩較早為14歲；但仍需要看個案來申請辦理。

◆ 我什麼時候可以開始自行注射？

建議你選擇每天相同的時間及場所開始嘗試自行注射。選一個有桌子的安靜的地方，你可以自己替自己注射，你會發現你的生活將更有彈性，你可以輕鬆自在與朋友一起出去過夜。只要你願意，你可以參加各式各樣需要過夜的旅遊。

◆ 如果有其他的小朋友取笑我的注射，我應該怎麼做？

如果有任何人取笑你，你應該告訴你的父母或老師，請他們協助你。有一些孩子會帶著注射筆針到學校而且操作給同學看，因為只有你真的知道到底注射對你有多重要，你才能很積極而正面的面對注射的需要。如果你真的不知道為什麼你需要注射，你應該去詢問你的醫師。

◆ 如果停止注射會怎麼辦？

如果你停止注射，你的生長速率會又開始減慢，也可能開始感覺有些微的不同，例如力氣變小。

◆ 我該如何處理用過的針頭？

用過的針頭應該將外蓋蓋回去以免刺到別人。因針頭為感染性廢棄物，不能亂丟，應將用過的針頭收集後帶回醫院，請醫院的護理人員幫忙處理。



Pfizer Endocrine care



Pfizer Limited
輝瑞大藥廠股份有限公司

台北總公司
台北市251淡水鎮中正東路二段177號
TEL:(02)2809-7979 FAX:(02)2809-7676
訂貨專線：0800-094567

台中辦事處
台中市408公益路二段51號10樓A室
TEL:(04)2328-2818 FAX:(04)2320-5438

高雄辦事處
高雄市802苓雅區四維三路6號16樓A室
TEL:(07)535-7979 FAX:(07)535-7676

PHARMACIA