

## 兒童醫學部

● 學經歷 ● 高雄醫學大學醫學系  
高雄榮總兒童醫學部主治醫師  
嘉義長庚兒童內科主治醫師  
高雄長庚兒童內科住院醫師

● 專 長 ● 遺傳暨新陳代謝



主治醫師 蔡宛穠

# 先天性異常疾病簡介

先天性異常疾病可能發生於身體各器官系統，大致上可分成結構異常(心室中膈缺損、腦迴發育異常、骨骼畸形等等)或是生理代謝異常(酵素缺乏導致的蛋白質代謝異常、骨髓造血異常等等)。異常的表現可能在胎內或是出生時被發現，或是在出生一段時間後被診斷。異常的範圍可能侷限於一個器官，或是同時多個器官受影響；異常的程度從輕微到嚴重都有可能，且嚴重程度會隨著時間改變，因此先天性異常疾病的表現千變萬化。

造成先天性異常疾病的原因有很多種。胎兒在母親的子宮內受到長時間的外力干擾(腫瘤壓迫或是臍帶纏繞)便可能造成身體的結構異常；母親在胎兒器官形成的關鍵時期接觸到有害物質，也可能造成胎兒畸形或是器官功能的傷害。隨著分子生物診斷的技術進步及對人類染色體及基因的深入了解，許多過去無法解釋致病因的先天性異常疾病陸續被發現和染色體或是基因異常有關。

即使現今的診斷工具越來越多樣化，醫師診斷先天性異常疾病仍須要謹慎地收集資料及判斷。醫師須先評估病患異常的型態(幾種器官受到影響、異常的位置和型別、嚴重程度、異常的型態是否和胚胎發育的順序有關)、了解詳細的家族史(家族中是否有

成員有類似的表現、家族是否有特殊已被診斷的遺傳疾病、家族內是否有未被診斷的先天性異常病患)、病患母親的懷孕史(懷孕時接觸菸酒或藥物、有多次胎死腹中或是流產的懷孕史、曾經產下先天異常的寶寶、本身是否有特殊疾病)、判斷可能的致病因及安排相合適的檢查(綜合前述幾項資訊做判斷及安排，提高診斷的效率和精確度)、安排後續的諮詢及家庭計畫(若檢測結果顯示為染色體或基因異常，需安排妥善的遺傳諮詢並協助做後續的生育計畫)

隨著醫學資訊的可近性增加及診斷工具的快速發展，許多先天性異常疾病能在早期獲得診斷。但這樣的發展隨之而來的挑戰便是龐大的資訊量。醫師需要審慎地評估病患的狀況及取得的資訊，方能提高診斷的診斷性和精確度，提供病患及其家庭更多的幫助。

