

## 兒童醫學部

● 學經歷 ● 輔仁大學醫學系  
高雄榮民總醫院兒童醫學部主治醫師  
台灣兒科專科醫師  
台灣小兒神經科專科醫師

● 專 長 ● 一般兒科、兒童神經科



主治醫師 黃仕儒



# 先天性神經系統疾患

神經系統是每個生命個體與外界互動的主角，也是人之所以為人的基石，這個系統在胚胎發育中的每一個步驟：無論是源頭染色體基因的異常及突變、乃至發育過程所在環境的變異或傷害，造成了各式各樣的先天性異常。根據神經系統在胚胎成熟的不同階段，可將這些先天性異常初步歸類：

### 一、胚胎發育時期的異常：

神經管異常(neural tube defect)，如脊柱裂；前腦、間腦、後腦發育過程的異常，如前腦無裂畸形(holoprosencephaly)、胼胝體發育不全，或丹迪沃克畸形(Dandy-Walker malformation)等腦部畸形；神經細胞增生、移行時的異常：如灰質異位(heterotopia)、皮質發育異常(focal cortical dysplasia)、平腦畸形(lissencephaly)等等。

### 二、神經細胞結構或功能異常：

這類的異常又可細分出：細胞膜上通道蛋白的異常、處理細胞能量的某些關鍵酵素異常，或是細胞中特定胞器(如粒線體)的失能導致細胞功能異常。這類異常往往是出自於某些特定的基因突變所致。

除了發育過程本身的異常，也有許多來自發育過程中外力的傷害，例如先天性感

染、毒藥物影響、抑或是母體因素所致的周產期胎兒窒息及缺氧性腦病變等等。由於神經系統的功能影響個體的層面相當深遠，如能早期發現，早期治療特定可治療的疾病、或搭配復健醫學減緩症狀，必定會大大改變孩子及整個家庭的未來。

那麼，如何能夠早期發現胎兒可能有先天性神經系統相關問題呢？從懷孕初期開始規律的產檢、必須營養素的補充；到具備家族史或風險因子的特定檢查；再到出生之後新生兒血液篩檢、搭配預防注射時程的七次兒童健檢、注意孩子是否在特定年齡能達成兒童手冊上的發展里程碑等等，都是非常基本但又重要的。

然而，如前所述神經系統牽涉的層面甚廣，即使表現症狀類似，背後的病因可能不盡相同，甚至包含許多罕見疾病。隨著醫療的發展已逐步邁向基因的世代，我們也愈來愈需要基因診斷技術來達成精準醫療的目標。

