

位合併心
受大動脈
身循環，
的阻滯。

外科治療

isty:

譯

的先天性
者以兔狹
科經心導
1例中，
者均需做
主動脈狹
其餘3例
求導管，
成功，且

與為生長

1位非慢
記在臺大
丑之病歷
地球，尿
Ca,
omato-
檢查結
生長素分

135例佔

43.2% (其中生長素缺乏者30例，低甲狀腺機能症者4例，低副甲狀腺機能症1例。)體質矮小症35例，X染色體異常者11例。腦體侏儒病例中，約有半數除生長素缺乏外，合併他種促激素缺乏情形。

6例生長素缺乏病例接受4到16個月之人體生長素治療的結果均有良好之結果，生長速度由每年3到3.5公分，增加到6到12公分。

3. 小兒科領域之副甲狀腺疾病

Parathyroid disorders in pediatrics

林清淵

榮民總醫院醫學研究部及小兒部

副甲狀腺共有四個，都在甲狀腺的後面，上面兩個源自第四鰓囊，下面兩個源自第三鰓囊。副甲狀腺主要之細胞為主細胞，少部份為嗜酸性細胞。主細胞中之深色主細胞是副甲狀腺激素主要製造者。副甲狀腺可分為兩部份：由第1到第34個胺基酸者稱為氮端激素，是具有激素活性之部份；後面第35到第84個胺基酸者稱為碳端激素。副甲狀腺激素的分泌受鈣、鎂、維生素D、抑鈣素、體抑素及β-腎上腺素之調節。副甲狀腺最主要之功能為經由直接對骨及腎臟的作用及間接由維生素D對小腸吸收之作用來調節體液中離子狀態鈣之濃度。

副甲狀腺激素對骨之作用為增加鈣之重吸收，對腎臟之作用包括抑制近端細尿管對磷的重吸收，減少鈣由腎臟排出，減少腎臟對重碳酸根之重吸收及促進25-羥維生素D轉變為1,25-雙羥維生素D。對小腸的作用是間接經由促進1,25-雙羥維生素D之作用而增加小腸對鈣的吸收。

副甲狀腺功能異常可大致分為高能症及低能症。高能症又可分為原發性、續發性及第三級。原發性者往往由於不明原因而使副甲狀腺產生腺瘤，甚至腺癌，而導致副甲狀腺分泌過量。續發性者是由於其他疾病造成血鈣太低，而促使副甲狀腺分泌增加，使得副甲狀腺增殖者，最常見者為尿毒症者。當續發性副甲狀腺高能症發展到一個限度，由於過分的分泌而使副甲狀腺產生腺瘤時，即屬第三級。副甲狀腺低能症依年齡可分成新生兒期及大孩子期。新生兒期最著名者為DiGeorge氏徵候羣，包括T細胞免疫不全及副甲狀腺低能。新生兒期之早發性及遲發性低血鈣症也是暫時性腎小管對副甲狀腺激素之低反應，甚至不反應所致。此外，母親本身有副甲狀腺高能症者，由於大量鈣可經由胎盤進入嬰兒體內，而暫時性抑制

嬰兒體內副甲狀腺激素之分泌。大孩子方面，原發性副甲狀腺低能症往往與自體免疫機轉有關。偽副甲狀腺低能症則由於副甲狀腺之靶細胞有問題，假性副甲狀腺低能症患者具有和偽副甲狀腺低能症相似之外表，包括圓臉、矮、手足第三、第四指趾之掌骨較短，一般智力低，但是副甲狀腺之靶細胞則正常。

一切副甲狀腺低能症之臨床症狀，最主要為低血鈣引起之抽搐和白內障，另外由於續發血清中磷值上升，而會導致磷酸鈣沉澱，如腦基底核之鈣化。反之，副甲狀腺之臨床症狀，最主要為高血鈣所導致的問題，包括腸胃機能不適，腎小管產生利尿現象，磷酸鈣之沉澱及血管、眼角膜之鈣化，骨痛和骨折等。

本文將就國內所見之上述各種疾患提出並討論之。

4. 先天性甲狀腺低能症的新生兒篩檢

Neonatal screening of congenital hypothyroidism

邱寶琴 蕭廣仁

榮民總醫院小兒部及醫研部

呆小症 (cretinism) 目前在臺灣仍是常見的小兒科疾病。此類先天性甲狀腺低能症 (congenital hypothyroidism) 若能早期診斷和治療，可以預防嚴重的後遺症智能不足。在我們3年前對全省智能不足學童所做的先天性甲狀腺低能症的篩檢研究中，發現罹患率為0.15~0.5%。因此為了早期診斷和治療並預防智能不足兒童的產生，於73年1月開始新生兒先天性代謝疾病篩檢的先驅研究計劃，其目的方面為了解中國人的發生率，另一方面為建立全國性新生兒代謝疾病篩檢作業鋪路。

從73年1月1日開始到74年12月31日止，由全省22家公私立醫院，2家診所，及新竹縣、屏東縣、南投縣和臺東縣等35個衛生所(室)，在新生兒出生後第5天由腳跟採血，共收集了27,429張血片樣本，有效採集率為95.5%。乾燥的血片利用郵寄到臺北榮民總醫院臨床生化研究室以酵素免疫分析法 (enzyme immunoassay) 測定血中甲促素 (TSH) 含量。初檢陽性 (血中濃度 > 10 mU/L) 者有226個樣本，其中183人在75年2月底前完成複檢。有18人複檢仍為陽性，4人經過再追蹤轉為陰性。14人中3男9女經血清甲促素、甲狀腺素 (T₄)，三碘甲腺胺酸 (T₃)、骨骼年齡和¹²⁵I-Tc甲狀腺核子掃描射影證實為先天性甲狀腺低能症。無甲狀腺1人，舌下甲狀腺7人，可能為甲

狀腺素合成異常者3人，1人未做核子掃描射影。另有2人證實為暫時性甲狀腺低能症。幾乎所有經證實為先天性甲狀腺低能症病嬰均於出生後第13-23日內開始服用甲狀腺素治療，目前追蹤病童的生長發育均在正常範圍內。

由2年來初步的先驅研究發現，臺灣的先天性甲狀腺低能症發生率約為二千五百分之一，大約是歐美和日本等國家的2至3倍。至於臺灣地區顯著的高發生率的原因仍有待我們做進一步的探討。此結果顯示此先驅的研究計劃可以提供有效的預防醫療服務，也可做為全國性新生兒代謝疾病篩檢的基礎。

5. 甲狀腺疾病之實驗室檢查

Laboratory examination of thyroid disorder

張天鈞

臺大醫院內科

甲狀腺疾病之實驗室檢查可以大分成三類，一是功能上的檢查，一是形態學上的檢查，另外則是病因上的鑑別。

功能上的檢查目的在看病人是處在甲狀腺高能、低能或正常功能狀態。通常利用放射性免疫測定法測定甲狀腺素、三碘甲狀腺素和甲促素。利用這三者的高低來判定，但在懷孕或服用口服避孕藥等情形時，會使甲狀腺素結合球蛋白增加，造成錯誤的判讀，此外少見的甲狀腺素抗體會使測定的結果呈現異常的假象。這時必須用特殊的方法來鑑定。此外病人可能處在正常與異常之邊緣狀態，此時可用甲促素釋放素刺激試驗，或三碘甲狀腺素壓抑試驗來鑑別。前者還可判定甲狀腺低能症是起因於下視丘，或是腦垂腺。

形態學上的檢查主要在觀察甲狀腺腫的形態，是否囊腫，或多發性結節腫，或瀰漫性腫，更進一步則區分是良性或惡性，或是發炎（急性、亞急性或慢性）。甲狀腺超音波檢查可以鑑別是否囊腫，懷疑是否惡性。甲狀腺細針吸引細胞學檢查則能更細微的鑑別其是否惡性瘤或甲狀腺發炎。

病因上的鑑別方面，則視醫師對甲狀腺疾病初步的判定後進一步選擇的檢查，例如在急性甲狀腺炎做細菌培養，懷疑亞急性甲狀腺炎時做 ESR（紅血球沉降速率），懷疑自體免疫性甲狀腺疾病時，做各種甲狀腺自體抗體的檢查，懷疑頸髓癌時檢查抑鈣等。

總之，甲狀腺疾病的實驗室檢查方法很多

，靈活和適當的運用可以迅速、正確的得到診斷，給予病人最好的幫忙。除了診斷之外，在追蹤病情方面，也可得到最佳的效果但靈活和適當的運用，則必須對各種檢查方法之目的、做法和檢查的有效程度（limitation）有充分的瞭解才行。

6. 先天性腎上腺增生症

Congenital adrenal hyperplasia

李燕晉 黃富源 陳銘華

馬偕紀念醫院小兒科

先天性腎上腺增生症（CAH）是一族腎上腺皮質激素生成障礙的遺傳疾患，也是導致外生殖器官含糊不明（ambiguous genitalia）的主要原因，為體染色體隱性遺傳。其中以21-hydroxylase 缺乏症最常見。

CAH 病嬰除可有外生殖器異常外，常會在數週內發生鹽分脫失危象（salt-losing crisis），因此早期診斷，迅速治療有無比的重要性。

馬偕醫院在民國68年至74年間，共有CAH 16例男女各半。多數在1週到1月間發病。臨床症狀為食慾不振、腹瀉、嘔吐、脫水及色素沉着。女嬰之外陰都含糊不明（陰蒂增大，陰唇融合，甚至形成泄殖腔 urogenital sinus）。實驗室檢查顯示高血鉀（平均值6.94 mEq/l），低血鈉（平均值119.0 mEq/l），低血氯（平均值91.2 mEq/l）。17 KS 上升（平均值3.9 mg/24hr），10例會驗17-OH progesterone（170 HP），皆大於16 ng/ml plasma renin activity（PRA）（3例）也顯著上升（>28.54 mg/ml/hr）。在急性期，以輸液、hydrocortisone 或 cortisone 及 DOCA 治療，然後用 cortisone, florinef 與 NaCl 口服維持。並依身體發育、陰蒂與陰莖的增長情形、17 KS, 170 HP, 血壓, K⁺, Na⁺, Cl⁻ 及 PRA 之高低來調整劑量。女嬰還接受陰蒂成型術（clitoroplasty）。

本病的診斷並不難，端賴大家提高警覺。一嬰兒若有下列情形時，須考慮到 CAH：(1) 外陰含糊不明或女性假半陰陽，(2) 雖明顯是男性外生殖器官，但有雙側隱辜，(3) 嚴重脫水或休克，(4) 食慾不振、體重減輕、嘔吐、腹瀉併有高血鉀及低血鈉，(5) 陽性家族史：曾有兄弟姊妹患此病或春青期前有男性化現象，嬰兒之不明原因的死亡。