

透納氏症候群

遺傳代謝科蘇本華主任

透納氏症候群是由於染色體異常引起，只發生於女性，其發生機率約為1/2500。大部分之透納氏症胎兒會因自然流產而無法存活。而存活下來的女嬰出生時會有手足水腫現象。這些患者會因為卵巢沒有發育因而缺少第二性徵表現，如乳房未發育或無月經，陰毛之出現，典型者亦容易有腎臟，心臟，骨骼之病變，其主要外貌特徵為身材矮小，頸部呈蹼狀，眼瞼下垂，兩臂無法自然緊貼腿部下垂，指甲呈湯匙狀等。

雖然大部份透納氏症者之生長激素分泌正常，但其亦有生長遲緩的現象，但是這並不意謂在每個生長階段，她們的身高都一定比同年的女孩矮小，尤其是父母的身高特別高時。一般而言，這些女孩的身高將以逐年落後之方式呈現，也就是說比她高的人逐年增加。由於缺乏女性荷爾蒙，其將缺少一般青春兒童所該有的發育及快速成長現象，此時其身高落後之現象將更為明顯。她們的平均成人身高約 139 公分，遠遠矮於一般女性 165 公分的平均身高。

透納氏症的診斷除了以上所列之症狀外，仍需由染色體之分析以為最終判斷。治療則必需針對症狀來處理。女性荷爾蒙之治療可促成第二性徵表現，使用生長激素則可幫助解決矮小問題。

目前生長激素缺乏症和透納氏症候群的診斷與治療都有健保給付，早期發現，早期治療是決定您的孩子成人後身高是否正常的關鍵因素。