

# 家有早療兒，遺傳知多少

馬偕紀念醫院小兒遺傳科 林炫沛醫師

關鍵字: 早期療育、遺傳疾病、染色體異常、先天性感染、先天性代謝異常

需要早期療育的孩子，是一群發展遲緩的學齡前兒童，由於較之同齡嬰幼兒在智力、語言、運動協調、認知或適應能力等各方面，有單項及多項的明顯落後，故需要及早發現、及早接受復健和特殊教育等早期療育團隊的積極介入與協助，以期獲得較好的療效，讓發展遲緩兒也能夠擁有屬於自己的一片天空。

現代醫學的積極面，同時也是眾多接受早期療育兒童（早療兒）家長們長久已來的期望，一方面固然是要努力尋求給予孩子必要且適時的療育機會，寄望藉著早期療育讓孩子的情況有所改善；另一方面也希望能找到孩子的病因，以得到有效的治療的方法，或至少能尋得防治之道，避免同樣的疾病在同一個家庭內再度發生。

根據早療學界的普查發現，在學齡前兒童當中有 5-10% 屬發展遲緩者，其中約三分之一狀況較為嚴重，必須長期接受早療計劃的協助，其餘症狀比較輕微，往往只要短時間的追蹤檢查或療育，便能逐漸迎頭趕上。當然，療育計劃是沒有特定的年齡限制的；當早療兒進入學齡階段，而智能發展仍然落後時，療育計劃便需隨之調整，並延伸到小學、甚至中學教育的領域，與特教體系和資源銜接，持續提供必要的療育方式，務求達到最佳的成果，讓孩子能在社會上立足。對於病情特別嚴重者，則應協助家長整合適當的醫療與社會資源，居家照顧孩子，除非萬不得已，不要將孩子送至安養機構。

造成發展遲緩的原因繁多，主要與神經肌肉系統的構造或功能缺陷有關，而缺陷的產生則導因於某些「遺傳病變」，對神經肌肉系統造成直接或間接的傷害所致，例如：

- (一) 染色體異常(唐氏症、艾德華氏症、貓啼症、X 染色體脆折症、 小胖威立氏症候群等)。
- (二) 先天性代謝異常(苯酮尿症、楓糖尿症、有機酸血症、黏多醣儲積症、尿素環代謝異常)。
- (三) 粒線體疾病(MELAS 症候群、MERRF 症候群、Kearns-Sayre 氏症等)。
- (四) 神經皮膚症候群(神經纖維瘤症、結節性硬化症、色素失調症、Sturge-Weber 氏症等)。
- (五) 遺傳性神經肌肉病變(脊髓性肌肉萎縮症、杜馨氏肌肉失養症、先天性肌強直病、Charcot-Marie-Tooth 氏症)。
- (六) 先天性骨骼異常(軟骨發育不全、玻璃娃娃、Apert 氏症、Crouzon 氏症等)。

有的缺陷則來自不良「環境因子」的傷害，例如：先天性感染(先天梅毒、先天性水痘、先天性德國麻疹症候群等)、窒息、缺氧、極度的早產，在母體中受到致畸胎物質的影響(酒精性胎兒中毒症候群、新生兒之紅斑性狼瘡、母親為糖尿病患者或是老煙槍，以及吸毒者之子女等)，以及致病原因不十分清楚的先天性異常(如 VATER 聯合畸形、CHARGE 聯合畸形、羅賓氏畸形、不對稱哭相等)，林林總總，不一而足。

前述所言的遺傳疾病，有相當多是由新產生的突變而來，再發的機率是較小；但是先天性代謝異常、X 脆折症、粒線體疾病、脊髓性肌肉萎縮症、Charcot-Marie-Tooth 氏症等幾種疾病，則幾乎都是自父母遺傳而來，必須尋求遺傳諮詢服務，做好計劃性生育，才能避免疾病在家族裡蔓延。而有的先天性異常個案，雖然不一定都有家族史，仍有可能暗藏危機，必須經由早療評估團隊仔細的檢查與分析，找出潛伏的致病因素，想辦法加以化解，以免延誤孩子接受治療的黃金時機；這類疾病大都合併有聽障或構音異常，或者是會影響神經系統功能，如結節性硬化症、神經纖維瘤症、色素失調症、Apert 氏症、Crouzon 氏症、瓦登伯革氏症、隱藏性的神經管缺陷或黏膜下顎裂、軟喉症、發音異常等。

總而言之，當發現孩子可能有發展遲緩時，應儘快讓孩子接受小兒神經科、兒童心智科或兒童復健科醫師專門的檢查，再由這些專科醫師斟酌孩子的情況，照會其他相關領域的醫師或專家(如小兒遺傳科、耳鼻喉科、骨科、眼科、語言復健科等)，為孩子做完整的評估，必要時家人應一起接受檢查與諮商，然後再為孩子擬妥完善的早期療育計劃，這樣為個別案例量身訂做的方案，才能對孩子有所幫忙，也才能真正解除家人心中的疑慮，減輕個案家庭的負擔。