

# 彰化基督教兒童醫院



慢箋預約領藥 APP  
彰基體系醫院掛號 APP

## 院訊

2021 年 11 月份 November



### 基因與肢體異常

### 談兒童「骨骼發育異常疾病」

本期主題

## 基因遺傳新進展及遺傳諮詢之重要性

#### A、現場掛號服務 (上午八時起)

一般門診  
上午診 於 11:30 前受理掛號  
下午診 於 16:30 前受理掛號  
夜診 於 20:30 前受理掛號  
兒童發展中心初診

上午診 於 11:00 前受理掛號  
下午診 於 15:30 前受理掛號

#### B、人工電話掛號服務 (上午八時起)

服務電話：04-7225132  
上午診 於 10:30 前受理掛號  
下午診 於 16:00 前受理掛號  
夜診 於 20:00 前受理掛號  
● 預約後，請於看診當日直接到診間報到候診。

#### C、語音掛號服務 (24 小時服務)

服務電話：04-7225152

#### D、初診預約掛號服務

服務電話：04-7225132  
● 完成初診電話預約掛號之後，看診當日須攜帶身分證及健保卡到一樓掛號櫃台抽取號碼牌及填寫初診基本資料表，完成全部掛號手續後再到診間候診。

#### E、看診時間

上午門診 08:30 開始 12:00 結束  
下午門診 14:00 開始 17:00 結束  
夜間門診 18:00 開始 21:00 結束  
● 週六下午停診



彰化基督教兒童醫院 官網



## 基因與肢體異常 談兒童「骨骼發育異常疾病」

兒童遺傳及新陳代謝科 陳冠容醫師 / 趙美琴主任

一對都是O型腿的表姊弟，不約而同來到兒童遺傳及新陳代謝科求診，檢查結果除了腿部X光片可見變形和磨損的骨頭之外，抽血報告竟同時出現「磷離子」異常低下的現象。詳細的問診後發現，家族中竟有多位成員也有類似症狀，經基因檢查後確診為一種罕見疾病——「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」。

在剛學走路的嬰幼兒，輕微的O型腿是成長過程中的正常現象。但是，若腿型彎曲太過嚴重，或超過一歲半仍無法放手走路，就建議要接受詳盡的身體檢查，因為這有可能是「骨骼發育異常疾病」的早期跡象。

「骨骼發育異常疾病」，是一群因骨骼或軟骨異常而導致身材矮小的疾病總稱。根據最新統計已被發現超過 400 種，且每一種疾病都對應不同的致病基因，包括：這對表姊弟罹患的「佝僂症」（圖 B）、成骨不全症（俗稱玻璃娃娃，圖 C）、軟骨發育不全症（俗稱小小人兒，圖 D）。這些「骨骼發育異常疾病」初期症狀可能不太明顯，只發現成長緩慢或手腳比例稍短等徵兆；而症狀嚴重的病人，除了身形矮小、手腳變形，甚至會影響日常活動。

彰化基督教醫院基因醫學部提供「全外顯子體次世代定序」技術，特別適合運用在像這類臨床症狀多樣、卻又種類繁多的疾病，能夠一次性的對全基因體做最有效率的定序掃描。基因確診不僅僅是為孩子找到解答，更能根據疾病對症下藥、減少將來併發症所造成的傷害，同時也提供完整的遺傳諮詢，以惠及家族成員及後代子女。

### 基因變異而造成的各種骨骼發育異常疾病



A 正常腿型



B 性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症，典型的O型腿



C 軟骨發育不全症，腿骨變短



D 成骨不全症，反覆骨折

### 基因遺傳新進展及遺傳諮詢之重要性

兒童遺傳及新陳代謝科 陳冠容醫師 / 趙美琴主任

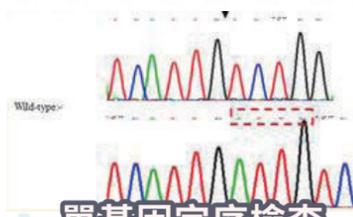
近年來，有關於基因檢測技術的飛快進展，許多查不出原因的疾病被發現多與基因或染色體異常有關。因此，形形色色的分子遺傳檢驗被運用於疾病診斷、評估預後與疾病嚴重度，甚至可作為選擇治療方向的參考。然而，不同的檢驗都有各自的優點與限制，並非越複雜的檢驗就能夠一勞永逸。

遺傳疾病的成因與表現是相當多樣化的，一般可分為隱性和顯性遺傳，但並非所有的基因異常都是由父母遺傳給孩子，也有可能是病童本身產生「突變」造成的。由於人類的基因體中帶有數億組基因密碼，排列組合可謂千變萬化，因此報告結果「正常」未必就代表沒有問題，而顯示為「異常」也不見得等於得病。換句話說，並非為孩子花大錢做了最新技術的檢查，答案就能順利浮現。一份基因報告要能夠與疾病診斷做出正確連結，必須經過國內外文獻佐證、全面的身體評估，以及詳盡詢問病史與家族史。因此，當孩子被評估患有先天異常或多重異常時，建議到兒童遺傳及新陳代謝科做進一步檢查與遺傳諮詢，以期能事半功倍的解開謎底，並早期診斷、早期介入、早期預防，以為孩子爭取最多健康成長的空間。

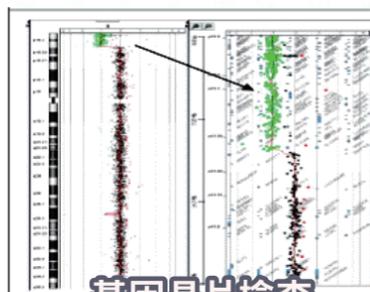
### 遺傳基因檢驗項目日新月異 需要遺傳專科團隊的協助



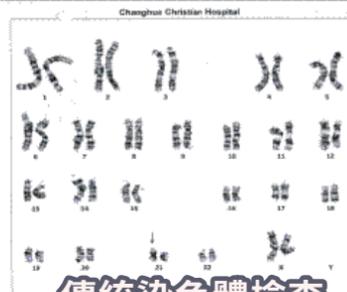
次世代定序檢查



單基因定序檢查



基因晶片檢查



傳統染色體檢查



# 兒童遺傳及新陳代謝科

## 特色 & 醫師介紹

**本**科提供父母有關孩童罹患 (一) 遺傳性疾病：染色體異常、基因異常疾病或先天缺陷等 (二) 新陳代謝疾病：新生兒血片篩檢的遺傳性代謝疾病的診斷、治療。

遺傳性疾病依發生的原因可以細分為 (1) 單基因異常：體顯性、體隱性或性聯遺傳疾病。(2) 染色體異常：體染色體或性染色體的構造異常或數目異常。(3) 多基因異常：基因及環境因素造成的疾病等。因此遺傳疾病雖少見、但種類繁多、診斷困難，需要遺傳專業醫師的遺傳諮詢及特殊的檢驗，包括染色體檢查，基因檢驗以及最新最正確的「全外顯子體次世代定序」檢查。

兒童遺傳及新陳代謝科醫師除可以提供父母有關孩童罹患遺傳及代謝疾病

的最新資訊 – 包括臨床診斷、基因檢查、特殊治療及預防措施等，也能協助罕見遺傳疾病的通報、或申請罕見疾病特殊藥物和特殊營養品等。

彰基總院的基因醫學部及遺傳諮詢中心的團隊，集合經驗豐富的產前遺傳診斷醫師、遺傳諮詢師及兒童遺傳及新陳代謝科醫師，提供罕見遺傳疾病所需要的遺傳基因檢驗及遺傳諮詢，協助父母預防遺傳疾病再發生的風險及生育的困擾。

兒童遺傳及新陳代謝科主要診治包括生長發育遲緩、生殖器異常以及各種遺傳疾病如唐氏症、透納氏症、克萊費特氏症、小胖威利氏症、威廉氏症、馬凡氏症等。針對新生兒篩檢診斷的二十一項先天代謝異常疾病、肝醣儲積症、溶小體儲積症 (黏多醣儲積症、

法布瑞氏症及高雪氏症) 是國健署積極推行篩檢項目。

本科亦與兒童發展中心密切配合，為遺傳疾病的病童定期執行神經發展與心智發育的評估，並安排早期療育與復健，以期許病童能得到良好的照顧而有更好的預後。本科也參與衛生福利部國建署主辦之「罕見疾病照護服務計畫」提供各類罕見疾病病友的照護。並與院外的各種團體，如罕見疾病基金會、小胖威利協會、黏多醣協會與法布瑞氏病友會等配合不定期為病友舉辦病友聯誼會，為病友請來相關的醫療人員解答疑難問題，搭起病友間溝通的橋樑。每月第一週的週四上午為「遺傳性代謝疾病整合門診」提供醫療及營養諮詢的團隊服務。

兒童遺傳及新陳代謝科

**陳冠容** 醫師

兒童遺傳及新陳代謝科

**趙美琴** 主任



科別	星期	時段	診間	一	二	三	四	五	六		
				一	二	三	四	五	六		
總院二樓 兒童神經外科	星期	上午	85	張尚文 133393							
		下午	85			張尚文 133393					
教研四樓 兒童眼科	星期	上午		陳彥廷 (7 診) 121801							
		下午				陳彥廷 (7 診) 121801		陳彥廷 121801 (1 診) (11/5.19) (小兒科弱視)			
地下一樓 兒童牙科	星期	上午		何昕 362911 (11/8.15.22.29)	林瑩澤 183500 (身心障礙門診)				林瑩澤 183500 (11/13.27) (兒童矯正) 陳品如 332260 (11/6.20)		
		下午		陳品如 332260 (身心障礙牙科門診)	林瑩澤 183500 (身心障礙門診)	李慈心 332310 (11/10.24) (兒童矯正) 林瑩澤 183500 (11/2.17)	黃渝聖 362110 (11/11.25)				
		夜間				林瑩澤 183500	黃渝聖 362110				
一樓 早產兒特診	星期	下午	健兒 2		陳俐如 168708 (11/2) 陳曉能 019184 (11/9) 蕭建洲 068206 (11/23)			李政翰 129130 (11/5.19) 蕭建洲 068206 (11/12)			
		上午	健兒 1	李政翰 326053	吳怡磊 326053	陳家玉 326053	陳曉能 326053	陳曉能 326053	蕭建洲 326053		
		健兒 2	陳婉真 321640	陳俐如 321640			程鼎竣 321640	陳俐如 321640			
		下午	健兒 1	陳家玉 326053	蕭建洲 326053 (11/29.16.30) 陳曉能 326053 (11/23)	陳俐如 326053	劉凱雯 326053	楊蕙穎 326053			
一樓 兒童內科	星期	上午	201	蔡易晉 107239	吳焜煌 068155 (09:00 看診)	吳焜煌 068155 (09:00 看診)	吳焜煌 068155 (09:00 看診)	教學門診 051282 (11/19)	吳焜煌 068155 (08:00 看診) (兒童心律不整)		
			202	李孟倫 020540	陳家玉 182288	陳婉真 176339		* 李孟倫 020540			
			203		陳冠容 176358 (青少年門診)	錢建文 103207		陳家玉 182288	林昭仁 124140		
			204	盧芳廷 1181054 (肝膽腸胃)	高峻凱 096777	張通銘 128658 (神經、癲癇)	盧芳廷 1181054 (11/18.25) (肝膽腸胃)	張通銘 128658 (神經、安瑞、青少年門診)	錢建文 103207 (氣喘、腎臟)		
			205	* 張明裕 054090 (兒童神經特診)		陳曉能 019184	高峻凱 096777	陳婉真 176339 (青少年門診)	高峻凱 (約診) (減敏特診、青少年門診)		
			206	教學門診 103207 (11/15.29) 教學門診 068206 (11/8.22)	教學門診 176339			吳劭彥 139256 (腎臟、現代針灸)	王士忠 068122 (11/6.13) 王唯豪 169056 (11/20.27)		
		下午	226	趙美琴 180430 (遺傳及內分泌)	王育美 051282	趙美琴 180430 (遺傳及內分泌)	趙美琴 180430 (遺傳及內分泌、青少年門診)	教學門診 051282	盧芳廷 1181054 (11/20.27) (肝膽腸胃)		
			201	邱漢堯 002387	* 楊瑞成 302108 (11/2.16.30) (14:30 看診) (兒童神經)	蕭建洲 068206	蔡易晉 107239	邱漢堯 002387			
			202	程鼎竣 184177 (肝膽腸胃)	李明賢 107484	李孟倫 020540	陳俐如 168708	吳怡磊 162991 (兒童內分泌、青少年生長發育)			
			203	楊順成 061359	陳婉真 176339 (青少年門診)	蔡易晉 107239 (過敏氣喘)					
			204	錢建文 103207		吳怡磊 162991		盧芳廷 181054 (11/19.26) (肝膽腸胃)			
			205	陳曉能 019184	李政翰 129130 (母乳諮詢)	張明裕 054090 (癲癇特診)	程鼎竣 184177	林昭仁 124140			
		夜間	206	王士忠 068122	王唯豪 169056 (青少年門診)	王士忠 068122	教學門診 129130	吳焜煌 068155 (兒童心臟)			
			226			王育美 051282	王育美 051282	王唯豪 169056			
			201	蔡易晉 107239 (風濕、胸腔、青少年門診)	高峻凱 096777	吳焜煌 068155	蕭建洲 068206	蔡易晉 107239 (過敏氣喘)			
			202	吳怡磊 162991 (兒童內分泌、青少年生長發育)	李孟倫 020540		吳怡磊 162991				
			203	蕭建洲 068206	林昭仁 124140 (青少年門診)	楊順成 061359	李明賢 107484	陳冠容 176358 (青少年門診)			
			204	林昭仁 124140		程鼎竣 184177 (肝膽腸胃)	張通銘 128658 (不看發展遲緩鑑定門診)		張明裕 054090 (青少年門診、不看發展遲緩鑑定門診)		
		二樓 遺傳性代謝疾病整合門診	星期	上午	206				趙美琴 (約診) (11/4)		
				下午						陳俐如 168708	
		二樓 兒童耳鼻喉科	星期	上午	223		王哲偉 332278	謝明好 332290	涂智文 332463 (小兒專科)	陳偉格 332303 (超音波特診)	
				下午	204		楊蕙如 1149777 (11/2.16.30)		曾彥碩 125108 (11/11.25)		
		二樓 兒童皮膚科	星期	上午	206						
				下午	204						
二樓 兒童骨科	星期	上午	206			王偉勳 331810					
		下午	226		王偉勳 331810 (14:30 看診) (兒童青少年骨科)						
二樓 兒童外科	星期	上午	221		錢大維 180266		傅玉璋 180520	錢大維 180266 (11/6.20) 傅玉璋 180520 (11/13.27)			
		下午	221	傅玉璋 180520	許耀仁 181606		錢大維 180266	許耀仁 181606			
二樓 兒童泌尿科	星期	上午	221		錢大維 180266		傅玉璋 180520	錢大維 180266 (11/6.20) 傅玉璋 180520 (11/13.27)			
		下午	221	傅玉璋 180520	許耀仁 181606 (便秘)	林介山 331839	錢大維 180266	許耀仁 181606			
十一樓 兒童發展中心	星期	上午	1					張明裕 054090 (11/12.19) (9:00 看診) (兒童發展鑑定)			
			3	劉怡君 183711 (11/8) (9:00 看診) (兒童心智)	江瑞豐 360043 (兒童心智)	陳力源 161319 (兒童心智、 網路成癮、青少年門診)	陳力源 161319 (11/4.11.18) (兒童心智)	江瑞豐 360043 (11/12.19.26) (兒童心智)	江瑞豐 360043 (08:00 看診) (兒童心智)		
			4	張通銘 (約診) (11/1.15.22.29) (兒童發展鑑定)		張明裕 (約診) (兒童發展鑑定)	陳力源 (約診) (11/4.11.18) (兒童發展鑑定)	廖淑芬 (約診) (11/5.12.19) (兒童發展鑑定)			
			2 樓 92			廖淑芬 094882 發展門診	廖淑芬 094882 發展門診				
		2 樓 204			張通銘 128658 發展門診						
		2 樓 205	張明裕 054090 發展門診								
		下午	1	廖淑芬 (約診) (肉毒桿菌注射)					張明裕 (約診) (11/12.26) (學習障礙特診)		
			3	劉怡君 183711 (兒童心智、 青少年門診、網路成癮)	蔡佩蓉 361459 (11/2.16.30) (兒童心智)	劉怡君 183711 (青少年門診、網路成癮)					
4	張通銘 128658 (11/8) (神經罕見特診) (雷特氏症)		黃意評 361400 (11/2.16.30) (發展門診)	蔡佩蓉 361459 (11/10.24) (兒童心智)	黃意評 361400 (11/4.18) (青少年兼發展門診) 黃意評 361400 (約診) (11/11.25) (兒童發展鑑定)	劉怡君 (約診) (11/26) (兒童發展鑑定)					