發展遲緩兒童的相關兒科疾病

行天宮醫療志業醫療財團法人恩主公醫院

兒童發展早期療育中心 林宏琪醫師

發展遲緩為發生在生命早期，以獲得認知、動作、語言、社交技巧能力有困難為主要特徵，且對個人的生命歷程會有重要及持續影響的一群各式各樣的慢性疾症。發展遲緩的診斷，需要不同科別、不同領域的醫師及專業人員共同參與，包括了功能性診斷、病因性診斷以及疾病別診斷。有不低比例的發展遲緩兒童患有兒科相關疾病，需要釐清何者為主要疾病(如腦發育畸形)或合併疾病(如癲癇)。以下簡單介紹發展遲緩兒童常見的相關兒科疾病：

1. 兒童神經肌肉疾病：包括腦性麻痺、癲癇、腦膜炎/腦炎、腦發育畸形、神經皮膚症候群、水腦、神經退化性疾病、腦瘤、脊髓畸形、周邊神經疾病、神經肌肉疾患以及其他(如外傷性腦傷害)。須依賴神經影像檢查、神經生理檢查 、肌肉神經切片、甚至代謝及遺傳學檢查以確定診斷。大部分的兒童神經肌肉疾病為與致病原因關係密切的主要疾病，如腦發育畸形、神經皮膚症候群、神經退化性疾病等。至於癲癇症，發展遲緩兒童合併癲癇的比例為12~58%，較正常兒童（0.8%）高出許多，更有高達5-40%的兒童發展疾病患者如發展性語言障礙、自閉症，在其腦電圖上記錄到癲癇腦波( interictal epileptiform discharges)。但除兒童癲癇腦病變(如慢波睡眠時之持續性棘慢波癲癇、Landau-Kleffener 症候群)外，目前未有証據顯示積極治療各種發展疾病合併之癲癇症或癲癇腦波，對於認知、語言、社交、行為有正向影響。
2. 兒童遺傳、染色體症候群：包括唐氏症、脆性X染色體症候群、小胖威利症候群、快樂布偶症候群、CATCH 22 症候群、威廉氏症候群、蕾特氏症候群Goldenhar氏症候群、Crouzon 氏症候群、透娜氏症候群、軟骨發育不全症以及先天性代謝障礙；須依賴染色體遺傳學檢查、分子遺傳學檢查，以及代謝檢查以確定診斷。兒童遺傳、染色體症候群不僅在生命早期會有發展遲緩的現象，在往後的生命階段也可能面臨各種不同的疾病，如CATCH 22 症候群到了青少年及成人期有2/3會有精神分裂症、情緒失調疾病(mood disorder)、強迫症、焦慮症，需要特別注意。此外，遺傳、染色體症候群常有相關家族史，其家人有可能為帶原者，如脆性X染色體症候群病童的長輩若為帶原者，常會有早期停經、晚年更有類似巴金氏症、神經病變及智力衰退的現象(**FXTAS)** ，需要醫師提供病患及家人諮詢及相關疾病資訊。
3. 其它生理合併疾病：包括骨骼肌肉系統、心臟血管系統、內分泌代謝異常、生長遲滯、消化系統、泌尿系統等疾病。骨骼肌肉系統疾病常與所罹患之神經肌肉疾病或先天異常有關。先天性心臟病則常見於染色體疾病，如威廉氏症，唐氏症，CATCH22症候群。內分泌問題如甲狀腺功能低下、低血糖可能造成發展遲緩，而不少發展遲緩疾病亦常有內分泌失調問題，造成生長遲緩、青春期早熟或遲延。   
    總之，小兒科醫師經常是第一個接觸發展遲緩兒童的專業人員，而發展遲緩兒童在經歷了診斷、療育、成長，最終回歸社區，相關兒科疾病還是由小兒科醫師提供長期的醫療照顧。對於發展遲緩兒童，我們希望小兒科醫師能持續監測、定期追蹤遲緩兒的發展狀況，注意病症的變化，對於可能罹患進展性神經病變的兒童重新轉介評估，同時提供疾病相關資訊以及家屬諮詢如預後及再發生風險，甚至可以從事特定治療以減輕病情。