

第 十 四 章
先 天 畸 形

CONGENITAL ANOMALIES

腦膨出症 *Encephalocele*

一、本書編號：825

二、國際疾病分類 (ICD-9/ICD-10) 編號：742.0/Q01

三、現代醫學病名及定義：

這是由於胚胎演化上的缺失所造成。胚胎期第 27、28 天時，神經管開始融合。此時，不同部位融合失敗則有不同之疾病發生。在脊椎為脊椎裂 (spina bifida)，在頭部則是腦膨出 (encephalocele)。

腦膨出症是部份腦組織因頭骨缺損處膨出 (頭顱裂，cranium bifidum) 覆蓋著腦膜或皮膚。

四、中醫相關病名及文獻出處：

囟腫

《幼幼集成·頭項囟證治》

「囟腫者，囟門腫起也。脾主肌肉，若乳哺不常，飽飢無度，或寒或熱，乘於脾家，致使臟腑不調，其氣上沖，為之填脹。凶突而高，如物堆垛，毛髮短黃，骨蒸自汗。然亦有寒氣沖上而腫者，則牢韌堅硬；熱氣上沖而腫者，則柔軟紅色。然寒腫者十之一，熱腫者十之九。更有因包裹嚴密，蓋覆過厚，陽氣不得外出，亦令赤腫。」

五、診斷要點：

胎兒神經影像檢查 (fetal neuroimaging studies)：

應用於中樞神經系統畸形篩檢與診斷的神經影像檢查包括超音波 (ultrasonography) 及磁振攝影 (MRI)。在懷孕期 12 週以後可用超音波檢查胎兒的顱內構造，因此臨床建議，胎兒的超音波篩檢時間分別在懷孕期第 12 週、第 22 週及第 32 週。

母體血清胎兒蛋白 (maternal serum AFP) 及羊水胎兒蛋白 (amniotic AFP) 檢定：發生開放性神經管缺陷的胎兒，其羊水中之胎兒蛋白 (AFP) 的含量升高，母親血清中的胎兒蛋白也升高，因此測量母體血清中胎兒蛋白或胎兒羊水中的胎兒蛋白含量亦有助於篩檢出開放性的脊柱裂。測量羊水 AFP 含量最適當的時間是在懷孕期 14-16 週，測量母親血清 AFP 含量最適當的時間是在懷孕期 16-18 週。量羊水 AFP 含量適用於前曾產生此類畸形胎兒的孕婦。測量血清 AFP 含量可以用作篩選一般懷孕婦女，約可篩選約 80-90% 無腦畸形胎兒及 50% 開放性脊柱裂胎兒。約 5% 血清 AFP 測試為假性，因此所有血清 AFP 陽性孕婦需接受羊水穿刺檢查。從篩檢孕婦血清與羊水中的胎兒蛋白 (AFP) 及胎兒超音波與磁振檢查，改善產前診斷並終止懷孕等方法，可大幅降低開放性神經管缺陷，尤其是脊髓脊膜膨出的出生罹病率 (birth prevalence)。

胎兒染色體核型 (karyotype) 檢查：

除神經影像檢查之外，許多胚胎的中樞神經系統畸形與染色體異常式基因異常有關。兼有核型異常的中樞神經系統畸形的病例，日後神經發展的預後差，可以作為抉擇終止懷孕的重要依據。

六、綜論：

凶腫，在中醫傳統上均是指向寒熱不適或外感，即現代醫學之「腦膜炎」，然以外形觀之與先天性腦膨出或有雷同之外處，或評古人不認為與先天有關，但本篇指出

神經管開放 (neural tube closure mal formation) 病患，可以有頭顱裂、脊椎裂、腦膨出症、腦膜膨出症，甚至無腦症。

成因未明，但比較確定的因素有：

- 1.藥物：某些抗癲癇藥可導致 1/400 之神經管開放病患。
- 2.葉酸缺乏。
- 3.遺傳因素，約有三分之一。
- 4.其他，不明原因的有一半以上。

治療方法：

手術治療是唯一可作之方法，但在術前必須作好詳細的放射線評估，並經由神經科醫師仔細測知反射反應。

先天性水腦症 *Congenital hydrocephalus*

一、本書編號：826

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：742.3/Q03

三、現代醫學病名及定義：

先天性水腦症是指嬰兒因先天異常，造成腦脊液分泌、循環或吸收障礙，導致顱內腦脊液量增加，腦室擴張的病理情況。腦室擴張的程度與預後呈現相關性，但是，如果有接受腦室腹膜腔連接管手術的患者，則其通常有良好的預後；本病的患者通常也罹患有神經管閉合缺陷的問題。

四、中醫相關病名及文獻出處：

解顱

1. 《諸病源候論·小兒雜病諸候·解顱候》

「解顱者，其狀，小兒年大，凶應合而不合，頭縫開解是也，由腎氣不成故也。腎主骨髓，而腦為髓海，腎氣不成，則髓腦不足，不能結成，故頭顱開解也。」

2. 《小兒藥證直訣·解顱》

「年大而凶不合，腎氣不成也，長必少笑。更有目白睛多，眇白色瘦者，多愁少喜也。餘見腎虛。」

3. 《平治會萃·解顱》

「解顱者，乃是母氣虛與熱多耳。戴云：即初生小兒頭上骨未合而開者。」

4. 《奇效良方·解顱》

「顱與凶同意，凡前後凶及百會開而虛，名解顱。」

5. 《萬氏秘傳片玉心書》

(1) 「解顱者有二，或生下之後，頭縫四破，頭皮光急，日漸長大，眼楞堅小，此髓熱也，又有生下五、六個月後，顱門已合而後開者，此等小兒大數難養，腎肝風熱之病。」

(2) 「病久致陽虛陰盛，真陽不足不能化氣生髓，塞水為積，瀦留於腦。」

6. 《育嬰家秘·解顱》

「兒本虛怯，由胎氣不成，則神氣不足，目中白睛多，其顱即解，面色眇白，此皆難養，縱長，不過二八之數。」

7. 《證治準繩·初生門·生下胎疾·胎肥胎怯》

「父精不足，則解顱眼白多。」

8. 《醫學入門·小兒門·解顱》

「解顱原是腎家虛。」

9. 《葉氏女科證治·保嬰》

「嬰兒頭縫不合，狀如開解，名曰解顱，此腎氣不成也，蓋腎主骨髓，而腦為髓海，腎氣不成，則腦髓不足，故不合也。」

五、診斷要點：

頭骨 X 光檢查：可知顱內是否有鈣化點與頭骨發育是否正常。

頭部超音波檢查：可知腦室擴張的程度，並可追蹤病情的進展。

腦脊髓液檢查：懷疑有腦部感染時，可做腦脊髓液檢查。

頭部電腦斷層攝影：可知腦室阻塞的地方，也可知腦室擴張的程度。

血清學檢查：當懷疑有弓漿蟲、風疹病毒、梅毒螺旋體、疱疹病毒、巨細胞病毒感染時，可進一步做血清學檢查。

六、綜論：

人類中樞神經系統係由腦及脊髓構成。腦及脊髓的表面從內至外覆蓋著軟腦脊膜、蜘蛛網膜及硬腦膜。軟腦脊膜與蜘蛛網膜間的空腔稱為蜘蛛網膜下腔。硬腦脊膜之為顱脊椎骨包蓋保護。硬腦膜的夾層有靜脈竇構造，按所在位置分為矢竇、橫竇、及 S 狀竇。從蜘蛛網膜腔伸展入靜脈竇內的細胞團結構稱蜘蛛網膜絨毛。蜘蛛網膜絨毛外層為內皮組織與靜脈竇內壁連接。腦的內部有連通的空腔構造，稱為腦室系統。脊髓內有中央管，但在嬰幼兒時期多數已經關閉。

腦室系統按位置可分為左右側腦室、Monro 氏孔、三腦室、大腦導水管、四腦室、左右 Luschka 氏孔、及中央 Magendie 氏孔。腦室內有脈絡叢組織是產生腦脊髓液的主要組織。腦脊髓液 (cerebrospinal fluid, CSF) 是無色透明液體，在腦室及蜘蛛網膜下腔內流動。腦及脊髓組織的細胞之間為有水液的細微空間，細胞間的水液稱為細胞間液，與腦脊髓液雷同。腦脊髓液主要產生於腦室的脈絡叢及腦脊髓組織之微血管內皮 (endothelium)，因此大部分的腦脊髓液產生於腦室內。

臨床研究顯示，人類腦脊髓液產生量約為 20 毫升/時，或 500 毫升/天，亦有報告說嬰兒腦脊髓液的產量約為每天 200 毫升。幼童腦液的產量約為每分鐘 0.3 毫升。腦脊髓液正常的流向是隨著心臟、腦血管、脈絡叢的搏動，形成動流，由側腦室經 Monro 氏孔流入第三腦室，再經由大腦導水管流入第四腦室。第四腦室內的腦脊髓液從在中央的 Magendie 氏孔道，及兩側的 Luschka 氏孔道注入腦及脊髓表面之蜘蛛網膜下腔。在腦底部較為膨大的蜘蛛網膜下腔稱為基底池 (basal cistern)。

在正常狀態，大部分的腦脊髓液因顱內及靜脈竇間的液體壓力差距，從蜘蛛網膜絨毛單向流入靜脈竇，融入血液循環。此外，腦脊髓液又可以在腦細胞間的空隙流通，從腦室流向腦表面的蜘蛛網膜下腔，或反方向從蜘蛛網膜下腔至腦室。腦脊髓液也可以沿顱神經與脊髓神經外的蜘蛛網膜下腔與環神經腔流出，為附近之淋巴組織吸收。這些輔助性腦脊髓液吸收的功能，在發生水腦症時，可以取代蜘蛛網膜絨毛而成為重要的吸收腦脊髓液的途徑。

先天性水腦症乃指腦部發育的先天異常或感染，造成腦脊液的堆積，在腦部發育異常方面，其主要原因以 Arnold-Chiari 畸形 (小腦扁桃體、延髓及第四腦室下疝至上頸段椎管內為最常見)，其他有大腦導水管的先天性狹窄，Dandy-Walker 畸形 (第四腦室孔的閉鎖) 等，以及長在腦室內或鄰近的室管膜瘤和膠質瘤。而由感染造成者，多是蜘蛛網膜下腔病變所致，如腦膜炎、弓漿蟲感染後、顱底腦池

和蜘蛛網膜下腔的阻塞為常見原因。其它如蜘蛛網膜下腔出血、脈絡叢增生、脈絡叢乳頭狀瘤引起者則較少見。

先天性水腦症其臨床表現為患嬰出生後頭顱增長速度和周徑都超過正常嬰兒，患兒的頭顱與身體發育不成比例，頭顱成圓形，額部前突，前額擴大隆起，顱縫分離，顱骨變薄，頭顱叩診時有破壺聲，嚴重病兒眼球下旋鞏膜上部露出（日落徵），智能發育不全。

胎兒腦積水或先天性腦積水又分為三種不同形態：

1. 腦室內阻塞（**intraventricular obstructive hydrocephalus**），如 **Monro** 氏孔阻塞造成之單側腦室擴大（**unilateral hydrocephalus**）、大腦導水管阻塞造成之兩側側腦室擴大及第三腦室擴大、第四腦室出口阻塞造成之四個腦室擴大。
2. 腦室外阻塞（**extraventricular obstructive hydrocephalus**）為腦室外的蜘蛛網膜下腔阻塞造成，如外腦積水（**external hydrocephalus**）。
3. 狹窄性腦積水（**constrictive hydrocephalus**），如 **Chiari** 畸形病例的腦積水。胎兒水腦症的預後不好，出生後發生嚴重殘障的機率高達 60%，因此子宮內手術治療（**intrauterine surgery, fetal surgery**）具有爭議性。

胎兒水腦症在臨床上分為三個類型：

1. 單純型（**simple hydrocephalus**），無其他異常。
2. 複雜型或發育異常型（**dysgenetic hydrocephalus**）兼有其他中樞神經系統畸形。
3. 次發型（**secondary hydrocephalus**），腦部有非畸形性病灶。通常以單純型的預後比較良好。

先天性水腦症在中醫稱為解顱症，是指小兒頭顱增大顱縫解開為特徵的一種病證，在隋、唐、宋時期，多認為此證乃腎虛所致，而錢乙對解顱症也提到目白睛多的表現即是現今所稱之落日徵，到了金元明時期，則又提到「虛」與「熱」，認為解顱症除了腎氣虛外，還有「髓熱」所造成的，此點則應是注意到除了先天發育異常外，先天性感染也會造成水腦症。

先天性水腦症無論從中醫的觀點或現代醫學的觀點，都是難治之證，預後很差，所以應從優生保健做起，並注意懷孕期的保健和定期的產檢，才是對治本病的根本之道。

先天性白內障及晶狀體畸形 *Congenital cataract and lens abnormalities*

一、本書編號：827

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：743.3/Q12

三、現代醫學病名及定義：

白內障是眼球晶狀體發生混濁而影響視力之疾病，晶狀體原本是透明的，變成混濁不清，就會使瞳孔泛白，因此稱為白內障。

先天性白內障：婦女懷孕時受到一些病毒感染或吃了某些藥物或不良的生活習慣均有可能給下一代造成嚴重的視力障礙。如孕婦在第一孕期（前三個月）內感染過風疹病毒、巨細胞病毒、疱疹病毒等，就有可能引起胎兒發育異常，影響胎兒晶狀體的發育與代謝，使晶狀體混濁，胎兒同時尚可合併其他器官的先天畸形。另外，某些先天性白內障亦可能與遺傳有關。先天性白內障多兩側性，大多呈靜止狀態。混濁之境界多比較清楚，呈灰白色或藍白色，有點狀、滴狀、紡錘狀、圓板狀等。若放瞳檢查，則晶狀體赤道部的混濁亦清晰可見。臨床按混濁之部位和形狀可有許多不同名稱，如前極性白內障、後極性白內障、點狀白內障、紡錘狀白內障、冠狀白內障、繞核形白內障等。如影響視力，則宜及早施行手術。但有一種前極性白內障，形狀很像先天性前極性白內障，但可以發現角膜上有白斑，此為幼兒患角膜潰瘍、穿孔，當時前房消失，一度使晶體前極與角膜後面發生接觸所致。本病一般較先天性前極性白內障大，常為單側、靜止性，本病的發生率約為 1/250，會造成明顯的弱視。

嬰幼兒之先天性青光眼，這種青光眼很少見，乃因前房隅角未發育好，有薄膜遮蓋，需把此膜切開，手術方式叫做隅角切開術。

四、中醫相關病名及文獻出處：

目盲、青盲

《諸病源候論·目青盲候》

「眼無障翳，而不見物，謂之青盲，此因小兒臟內有停飲而無熱，但有飲水積漬於肝也。目是五臟之精華，肝之外候也。肝氣通於目，為停飲所漬，臟氣不宣和，精華不明審，故不赤痛，亦無障翳，而不見物故名青盲也。」

眼障翳候

《諸病源候論·眼障翳候》

「眼是腑臟之精華，肝之外候，而肝氣通於眼也。小兒腑臟痰熱，熏漬於肝，衝發於眼，初只熱痛，熱氣蘊積，變生障翳。熱氣輕者，止生白翳結聚，小者如黍粟，大者如麻豆。隨其輕重，輕者止生一翳，重者乃至兩三翳也。若不生翳，而生白障者，是疾重極，遍覆黑睛，滿眼悉白，則失明也。其障亦有輕重，輕者黑睛邊微有白膜，來侵黑睛，漸染散漫。若不急治，熱勢即重，滿目併生白障也。」

五、診斷要點：

檢查眼瞼眼球運動。

正常情況下，亮光、聲響或接觸睫毛或角膜時所誘發的眨眼反視。

檢查虹彩的有無及顏色。

眼底鏡檢：白內障出現黑斑。視網膜胚細胞瘤（retinoblastoma）會出現白光反射，正常鏡檢則出現紅光反視。

眼壓的檢查。

六、綜論：

新生兒的先天性疾病，如白內障、青光眼、晶狀體畸形等。

先天性白內障是一種較常見的兒童眼病，但以往在我國還沒有罹病率的統計。但是國外約有 0.4%（Francois）之罹病率。由於本病是造成兒童失明和弱視的重要原因，從優生保健及防育著手，以減少先天性白內障的患病率。

中國傳統醫學中相關證候有小兒青盲、目盲、眼障翳等，其病因大多因為小兒有停飲，水分漬於肝等而導致。然而現代醫學之青光眼也是房水無法順利循環，而造成眼壓高而形成青光眼，甚至失明。而白內障等晶狀體的畸形問題，中醫有「內障」一詞，而本病症多有二因：一為外因：必同頭風，其痛引目，上攻於腦，腦脂與熱合邪，下注於目而致兩目忽然失明。一為內因，必因內傷臟腑精氣，不上注於目而成。若因外證實熱證則用除風散熱為治療模式，內因虛證則應補精益氣。

對於先天性白內障之診斷，應作詳盡的實驗室檢查，如：

1. DNA 分析。
2. 血糖，尿糖及酮體。
3. 腎病合併先天性白內障。
4. 苯酮尿症（PKU）。
5. 副甲狀腺功能低下。
6. 半乳糖血症。
7. 風疹抗體檢測。

治療時間必須依不同之白內障類型而選擇不同的時間，雙眼完全性白內障，應在出生後 1-2 週手術，最遲不可超過 6 個月，另一眼應在第一眼手術後 4 小時或更短的時間內手術。風疹引起者，不宜過早手術，應待風疹感染消失之後再行手術治療。現代醫學則可用雷射手術解除青光眼，以晶體置換術來治療白內障。

法洛四徵 *Tetralogy of Fallot*

一、本書編號：828

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：745.2/Q21.3

三、現代醫學病名及定義：

法洛四重畸形包括了四個症候：心室中膈缺損，右心室外流道的阻塞（肺動脈狹窄），騎馬狀主動脈開口於心室中膈缺損（VSD）上方，右心室肥大，其中右心室肥大是屬於次發性的；在早期胚胎中，這四個缺陷是由一個缺陷「圓錐發育不全」而發展來的；臨床症狀則變異性大，須視右心室外流道阻塞的嚴重性而定，通常右心室外流道阻塞是屬於漸進性，造成出生數個月後愈來愈明顯的缺氧和紫紺現象，這些小朋友通常會呼吸困難，運動時紫紺現象會更明顯，有時會採取蹲姿；再嚴重的病例，則會有意識昏迷甚至抽搐、半癱或發生死亡。

四、中醫相關病名及文獻出處：

唇青紫

1. 《金匱要略·臟腑經絡先後病脈證》

「實氣相搏，血氣入臟即死，入腑即癒，此為卒厥，何謂也？師曰：唇口青，身冷，為入臟，即死；如身和，汗自出，為入腑，即癒。」

2. 《四診抉微·兒科望診》

「唇中青色，風寒相感，發驚傷脾。」

喘促

《景岳全書·喘促》

「關格之證為喘者，……其病必虛里跳動而氣喘不已。此之喘狀，多無咳嗽，但覺胸膈春春，似脹非脹，似短非短，微勞則喘甚，多言亦喘甚，甚至通身振振，慌張不寧。此必情欲傷陰，以致元氣無根，孤陽離劇候也，多不可治。」

胸痞

《臨證指南醫案·胸痺》

「胸痞有暴寒鬱結於中者，有火鬱於中者，有寒熱互鬱者，有氣實填胸而痞者，有氣衰而成虛痞者，亦有肺胃津液枯澀，因燥而痞者，亦有上焦濕濁瀰漫而痞者。」

心悸

1. 《傷寒明理論·悸》

「悸者心忡是也，筑筑惕惕然動，怔怔忡忡，不能自安者是矣。」

2. 《證治匯補·胸膈門·驚悸怔忡》

(1)內因：「人之所主者心，心之所養者血。心血一虛，神氣失守，神去則舍空，舍空則鬱而停痰，痰居心位，此驚悸之所以肇端也。」

(2)停飲：有停飲水氣乘心者，則胸中漉漉有聲，虛氣流動；水既上乘，心火惡之，故筑筑跳動，使人有怏怏之狀，其脈偏弦。

(3)氣虛：有陽氣內虛；心下空豁，狀若驚悸，右脈大而無力者是也。

(4)血虛：有陰氣內虛，虛火妄動，心悸體瘦，五心煩熱，面赤唇燥，左脈微弱，或虛大無力者是也。

3.《張氏醫通·悸》

「悸即怔忡之謂，心下惕惕然跳，筑筑然動，怔忡忡忡。」

結代

《傷寒論·辨太陽病脈證並治》

「傷寒脈結代，心動悸，炙甘草湯主之。」

五、診斷要點：

理學檢查：發現程度不一的發育不良和發紺；指（趾）末端之杵狀肥大在一歲以後就可能變得明顯，沿著胸骨左緣可觸出右心室搏動及心縮期震顫；但卻觸不出整個心臟的腫大；第二心音上有一個分音，極少可聽到肺動脈瓣的分音，血液通過縮窄的右心室外流道或肺動脈可發出心縮期雜音，雜音的強度以及持續間期是與阻塞的程度成反比（心室間隔完整無缺而只有肺動脈狹窄時，雜音的強度與持續時間是與肺動脈瓣狹窄的程度成正比），紅血球增多，全身血管阻力減少，以及右心室外流道的阻塞程度的增加都可能減弱心雜音的強度；在脊柱旁可聽到連續性雜音，這可能是表示血液經由支氣管動脈而有側枝循環以供肺臟的灌流。

心電圖檢查：常可出現右心室肥大的變化，右心房肥大的變化則較不常見。

X光檢查：可出現大小正常，右心室較顯著以及肺動脈圓錐部分呈凹陷的長筒靴狀（boot-shaped heart）的心臟輪廓，這種 X 光的變化是相當的特殊的，X 光照片上亦可看出肺血管紋減少以及右位的主動脈結及主動脈弓。超音波心圖可顯現室間隔與主動脈前壁之間的中斷（discontinuity）、右心室前壁增厚，主動脈擴大而向前移位，以及肺動脈變小。若由右心室注入攝影劑而來作選擇性心血管攝影術，我們就可用來證實其診斷並估計右心室外流道，肺動脈瓣與肺動脈環的外觀以及肺動脈的口徑。

六、綜論：

大多數病人都是生下來就有發紺或者在 1 歲以前就有發紺的症狀。吾人常可看到用力時呼吸困難。生長和發育遲緩，指（趾）之杵狀肥大，以及紅血球過多症。用力之後，病人會在休息時採取一種特殊的蹲踞姿勢。重症缺氧及發紺的發作，可威脅到病人的生命。

法洛四重畸形的總病例數佔先天性心臟病的 10%，1 歲以上的小孩子有發紺現象時，最多的先天性心臟異常就是法洛氏四重畸形。主動脈以及肺血管對左、右心室作排出血流的阻力關係可決定血液動力學以及臨床徵象。因之，右心室外流道的阻塞程度是最重要的決定因素，右心室外流道之嚴重阻塞可大大減少肺臟血流量，因之大量的未飽和體循環靜脈血可經由心室間隔缺損而作由右至左的分流，這可使病人有發紺和紅血球過多症，此時病人也會有明顯的全身缺氧症狀。

在中醫方面：法洛四重畸形在文獻上只能找到相關症狀的描述，而無法以一個明確的病名來涵蓋，其相關病名有喘促、心悸、結代等。

中醫認為心腎陽衰則面色青，此證由心腎陽衰，運血無力，氣血瘀滯，溫煦失職，水濕不化所致，所以面色青灰同時伴有心悸氣短，胸部憋悶，形寒肢冷，尿少身腫，唇舌青紫，脈微弱或結代等證。在肺腎陽虛之病人亦見面色紫，肺氣虛、腎陽虛則腎失攝納，氣不歸元，氣血不運，溫煦失職，亦同時見面色青紫，伴有喘促氣短，呼多吸少，語音低怯，肢冷自汗，脈虛浮無根等證。又氣滯血瘀，氣機不暢，病久由氣入血，瘀血阻絡，氣血不能上榮，故可見唇青紫。本症特點見胸悶、胸痛或胸肋苦滿，唇青由淡紫轉為深紫，脈澀，舌黯有瘀斑。

心室中隔缺損 *Ventricular septal defect; VSD*

一、本書編號：829

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：745.4/Q21.0

三、現代醫學病名及定義：

顧名思義，心室中隔缺損就是左心室和右心室中間的中隔有破洞，它是最常見的先天性心臟病，約佔 25%，因為左心室壓力比右心室高所以血液從左心室經由心室中隔缺損流向右心室，造成收縮期心雜音以及心臟負擔增加。破洞小者可能完全沒有症狀，破洞較大者會造成心臟擴大，肺血流量增加，容易肺部感染，呼吸加快，胃口降低，發育遲緩，甚至心臟衰竭。

四、中醫相關病名及文獻出處：

唇青紫

1. 《金匱要略·臟腑經絡先後病脈證》

「實氣相搏，血氣入臟即死，入腑即癒，此為卒厥，何謂也？師曰：唇口青，身冷，為入臟，即死；如身和，汗自出，為入腑，即癒。」

2. 《四診抉微·兒科望診》

「唇中青色，風寒相感，發驚傷脾。」

喘促

《景岳全書·喘促》

「關格之證為喘者，……其病必虛里跳動而氣喘不已。此之喘狀，多無咳嗽，但覺胸膈春春，似脹非脹，似短非短，微勞則喘甚，多言亦喘甚，甚至通身振振，慌張不寧。此必情欲傷陰，以致元氣無根，孤陽離劇候也，多不可治。」

胸痞

《臨證指南醫案·胸痺》

「胸痞有暴寒鬱結於中者，有火鬱於中者，有寒熱互鬱者，有氣實填胸而痞者，有氣衰而成虛痞者，亦有肺胃津液枯澀，因燥而痞者，亦有上焦濕濁瀰漫而痞者。」

心悸

1. 《傷寒明理論·悸》

「悸者心忡是也，筑筑惕惕然動，怔怔忡忡不能自安者是矣。」

2. 《證治匯補·胸膈門·驚悸怔忡》

(1)內因：人之所主者心，心之所養者血。心血一虛，神氣失守，神去則舍空，舍空則鬱而停痰，痰居心位，此驚悸之所以肇端也。

(2)停飲：有停飲水氣乘心者，則胸中漉漉有聲，虛氣流動；水既上乘，心火惡之，故筑筑跳動，使人有怏怏之狀，其脈偏弦。

(3)氣虛：有陽氣內虛；心下空豁，狀若驚悸，右脈大而無力者是也。

(4)血虛：有陰氣內虛，虛火妄動，心悸體瘦，五心煩熱，面赤唇燥，左脈微

弱，或虛大無力者是也。

3. 《張氏醫通·悸》

「悸即怔忡之謂，心下惕惕然跳，筑筑然動，怔怔忡忡。」

結代

《傷寒論·辨太陽病脈證並治》

「傷寒脈結代，心動悸，炙甘草湯主之。」

五、診斷要點：

心臟超音波可發現心室中間有血流。

六、綜論：

心室中膈缺損根據破洞所在的位置可分為四種類型：

- 1.第一型：又稱東方人型或高位型，約佔心室中膈缺損的 30%，其破洞位置較高，緊接在主動脈瓣及肺動脈瓣的下面，容易造成主動脈瓣脫垂及逆流，一般建議第一型的病人不論破洞的大小都應接受外科手術，以避免主動脈瓣損壞的不幸後果，手術時間一般認為是一歲左右，若發現主動脈瓣已有異常現象則應提早開刀。
- 2.第二型：又稱為膜型，它是最常見的心室中膈缺損，約佔 50%以上，此型容易有纖維組織增生，形成苞苞把破洞包起來，而使破洞自然縮小，根據統計破洞小者有 30-50%的機會可能自然完全閉合，但破洞較大者機會較小。
- 3.第三型：又稱心內膜墊型或房室腔型，約佔所有心室中膈缺損的 5-10%，此型在胚胎發育過程中常合併二尖瓣及三尖瓣隙裂，容易造成瓣膜閉鎖不全，加重心臟負擔，而此型破洞靠近心臟傳導系統，開刀縫合時可能傷到而造成房室傳導阻滯。
- 4.第四型：又稱肌肉型，約佔心室中膈缺損的 5-15%，此型除非破洞太大，通常不需吃藥或開刀，而自然閉合的機會大於 80%。

心室中膈缺損在嬰兒期應每月門診追蹤，病情穩定者追蹤時間隔時間可拉長。破洞小者不需吃藥，破洞較大者造成心臟擴大則可能需要吃強心劑（毛地黃），利尿劑或血管擴張劑。一般追蹤到一歲左右決定開刀與否，開刀成功率一般是 98% 以上，如果有下列情形之一者，可能需要提早開刀：不易控制的心衰竭、經常肺部感染、發育遲緩、肺高壓等。

動脈導管未關閉

Patent ductus arteriosus; PDA

一、本書編號：830

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：747.0/Q25.0

三、現代醫學病名及定義：

每個嬰兒的主動脈和肺動脈之間都有動脈導管相通，出生後一週至一個月內應完全閉合，有些早產兒或染色體異常、感染德國麻疹、出生於高山、或不明原因的新生兒，動脈導管無法完全閉合，稱為存開性動脈導管。

四、中醫相關病名及文獻出處：

唇青紫

1. 《金匱要略·臟腑經絡先後病脈證》

「實氣相搏，血氣入臟即死，入腑即癒，此為卒厥，何謂也？師曰：唇口青，身冷，為入臟，即死；如身和，汗自出，為入腑，即癒。」

2. 《四診抉微·兒科望診》

「唇中青色，風寒相感，發驚傷脾。」

喘促

《景岳全書·喘促》

「關格之證為喘者，……其病必虛里跳動而氣喘不已。此之喘狀，多無咳嗽，但覺胸膈春春，似脹非脹，似短非短，微勞則喘甚，多言亦喘甚，甚至通身振振，慌張不寧。此必情欲傷陰，以致元氣無根，孤陽離劇候也，多不可治。」

胸痞

《臨證指南醫案·胸痺》

「胸痞有暴寒鬱結於中者，有火鬱於中者，有寒熱互鬱者；有氣實填胸而痞者，有氣衰而成虛痞者，亦有肺胃津液枯澀，因燥而痞者，亦有上焦濕濁瀰漫而痞者。」

心悸

1. 《傷寒明理論·悸》

「悸者心忡是也，筑筑惕惕然動，怔怔忡忡不能自安者是矣。」

2. 《證治匯補·胸膈門·驚悸怔忡》

(1)內因：人之所主者心，心之所養者血。心血一虛，神氣失守，神去則舍空，舍空則鬱而停痰，痰居心位，此驚悸之所以肇端也。

(2)停飲：有停飲水氣乘心者，則胸中漉漉有聲，虛氣流動；水既上乘，心火惡之，故筑筑跳動，使人有怏怏之狀，其脈偏弦。

(3)氣虛：有陽氣內虛；心下空豁，狀若驚悸，右脈大而無力者是也。

(4)血虛：有陰氣內虛，虛火妄動，心悸體瘦，五心煩熱，面赤唇燥，左脈微弱，或虛大無力者是也。

3. 《張氏醫通·悸》

「悸即怔忡之謂，心下惕惕然跳，筑筑然動，怔忡忡忡。」

結代

《傷寒論·辨太陽病脈證並治》

「傷寒脈結代，心動悸，炙甘草湯主之。」

五、診斷要點：

存開性動脈導管的嬰幼兒，會出現連續性心雜音，就像火車過山洞般轟隆轟隆的聲音。

六、綜論：

大的動脈導管會引起心臟擴大、呼吸急促、經常上呼吸道感染或肺炎、發育遲緩、肺動脈高壓、甚至心臟衰竭而有生命危險；小的動脈導管雖無上述症狀，但仍有終生感染心內膜炎的危險；國外統計，患者若不接受積極治療，平均壽命小於六十歲，故一般建議所有的存開性動脈導管皆應於適當時機接受治療。

存開性動脈導管的治療，傳統的方法是切開左側背部胸壁，將動脈導管分出後結紮，病童須要全身麻醉及插胸管和氣管內管，容易引起肺部擴張不全、肋膜積水、甚至如乳糜胸、橫膈神經受損、喉返神經受損、傷口感染等併發症，而且百分之一至十的病人在手術後，動脈導管仍無法完全關閉。

顎裂及唇裂

Cleft palate and cleft lip

一、本書編號：831

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：749/Q35-Q37

三、現代醫學病名及定義：

顎裂及唇裂為胚胎發育第 2 月時第一鰓弓的發育異常所致。唇裂（Cleft lip）為常見的先天畸形，可單獨發生或與顎裂併存。常在一側鼻孔的中央直下方，單側或雙側，唇裂大小不一，大者可至鼻孔，影響鼻軟骨、鼻中隔及齒槽。顎裂可只在懸雍垂及軟顎，或貫穿軟顎、硬顎及齒槽緣至鼻孔，可一側或雙側，與唇裂相連或為單純顎裂。重者鼻中隔部分或全部缺失。絕大部份患兒的其它身體部份及智力正常。

四、中醫相關病名及文獻出處：

兔唇（兔缺、缺唇）

1. 《淮南子》

「孕見兔而子缺唇。」

2. 《諸病源候論·兔缺候》

「人有生而唇缺，似兔唇，故謂之兔缺。世云，由婦人妊娠時見兔及食兔肉使然。」

3. 《小兒衛生總微論方·胎中病論·諸不治病》

「兒生下缺唇，亦能彌縫，然不能掩其痕。」

4. 《瘍科準繩》

「如缺唇，先以小氣針作三截針之，用絹線一條，兩頭搓豬毛，以唾蘸濕，抹封口藥於線上，將藥線三截穿定，卻以麻藥抹於缺處，以剪刀口抹封口藥，薄剪去些皮，以線即縫合籠，以雞子黃油擦患處以金毛狗脊毛薄鋪於上，卻以封口藥末搽於上，每日用藥水輕洗去，擦油、換藥，每月祇換一次，待八日剪去線，擦藥。」

5. 《瘍醫大全·唇口部·補缺唇法》

「……先將麻藥塗缺唇上，後以小鋒刀刺唇缺處皮，以磁碟貯流出之血調前藥，即以繡花針穿絲釘住兩邊缺皮，然後擦上調血之藥，三、五日內不可哭泣及大笑，又怕冒風打嚏，每日只吃稀粥，俟肌生肉滿去其絲，即合一唇矣。」

6. 《外科證治全書唇部證治·筋脈·缺唇》

「缺唇，……先敷麻藥，用刀刮取兩邊薄皮，用絲縫在一起，以蟹黃敷之，自收口。」

7. 《醫方匯編》

「缺唇，……此證均由胎成。治宜審明何時可割。如因此不能吮吸者，則生後一禮拜即宜割之，如仍可吮吸者至三月後割之，如顎骨、牙床骨均崩者，宜在八月割之。割法須將小兒之手，用長巾包紮，不使動搖，聞以哥羅方，先將缺

唇與牙床骨黏連之處剖離，再將缺唇兩廉，每邊割去皮肉一片，割時務使兩邊割口，相合彌縫，自然而無高低之患，後以長針與線，刺縫相合須離所割之邊約三、四分處，刺入後將線在針之兩端繞住，須自下而上縫之，再以馬鬃縫合外皮，切勿使縫合後，少有凹形為要，縫後另以象皮膏自右耳貼至左耳，不使頰頰因啼哭開動。二日後將針取出，六日後縫線亦宜取出，大約四、五日內最宜小心，勿使啼哭張裂。」

8. 《鮑氏驗方新編》

「缺唇，先用麻藥敷上，然後用刀割開兩邊薄皮，用絲線縫好，以生蟹黃敷之。靜坐七日，勿言勿笑，自能收口。」

五、診斷要點：

本病根據臨床症狀即可診斷，診斷要點部分從略。

六、綜論：

兔唇裂顎的成因至今仍未有定論，只能按現有的病例作出一些歸納：

1. 遺傳因素：若父母的親屬（直系或旁系）中，有唇顎裂患者，那麼新生嬰兒患有此情況的機會便會大大提高。若父母本身其中一位有唇顎裂或生有一名唇顎裂子女者，得病的機會高達二十分之一。
2. 環境因素。
3. 病毒感染—如德國麻疹。
4. 服用某些藥物—如抗癲癇、抗癌、類固醇等藥物。
5. 大量X光幅射線照射。
6. 營養不平衡—懷孕期過量的嘔吐，胃口欠佳以致營養不均。

以上因素只作參考，直接引致唇顎裂發生的原因仍是不明。

在胚胎生育上，顎裂及唇裂為胚胎發育第2月時，第一鰓弓的發育異常所致。二者皆有家族傾向。動物實驗藥物可致類似的先天畸形。唇裂為常見的先天畸形，可單獨發生或與顎裂併存。常在一側鼻孔的中央直下方，單側或雙側。唇裂大小不一，大者可至鼻孔，影響鼻軟骨、鼻中隔及齒槽。單純唇裂一般不影響喂乳。唇裂的修補手術可在生後2日至2月進行，一般多在出生後2週。

顎裂可祇在懸壅垂及軟骨，或貫穿軟顎，硬顎及齒槽緣至鼻孔，可一側或雙側，與唇裂相連或為單純顎裂。重者鼻中隔部份或全部缺失。顎裂影響小兒吮乳及發音。顎裂常合併扁桃體及增殖體肥大、中耳炎、慢性鼻咽炎等病，對炎症應及時採取有效治療措施，修補手術一般開始在1~3歲時，建議就診於顎裂綜合治療組。（由兒科、語言病理學、整形外科，及心理學等各科醫師組成）

唇顎裂的整個治療包括：

1. 補唇及補顎手術。
2. 牙齒矯正（包括牙齒護理、箍牙及牙床植骨）。
3. 定期耳鼻喉專科檢查。
4. 言語治療。

5.心理輔導。

6.整容手術。

以上各項治療均須視乎病人情況而定，手術及治療的進行時期也各有不同；不過，整體目的是令患者的外貌及各樣功能儘量回復正常。

中醫學稱本病為「兔唇」、「兔缺」、「唇缺」關於本病的最早記載為漢朝劉安所撰之《淮南子》。《諸病源候論》以「世云」來推測本病因為「婦人妊娠時見兔及食兔肉」，固屬臆測不可信，但已認識到此病乃胚胎發育時，母體受到影響所致。據史書記載唐代已有專門補唇的醫生，至明、清醫籍中都有修補手術的詳細過程記載，尤其清《醫方匯編》對本病的認識更趨明確，在發病原因，麻醉的使用，手術的適當時機以及術後護理等方面均有新的進展，無論理論上及臨床都更趨於完善。

舌繫帶短縮 *Tongue tie*

一、本書編號：832

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：750.0/Q38.1

三、現代醫學病名及定義：

舌繫帶短縮，在古代稱為連舌，又稱絆舌，是舌下繫帶把舌端牽連，以致舌頭轉動伸縮不靈。年齡稍大能令小孩發音不準。

舌繫帶短縮症，俗稱短舌症，或舌根過短，是語言障礙的一種，舌根，即舌繫帶，它連接舌尖與口腔底部，與舌尖運動一起聯動；所以如果這條繫帶太短或太厚，彈性減弱，則舌間運動就會影響，尤其舌頭很難伸出，如此則會引起吸乳障礙，嚴重者影響將來講話的構音無法正確。有此疾患的小孩在努力將舌頭向前伸出時，其舌尖會因舌繫帶太緊而牽扯使舌尖向下形成凹陷。

四、中醫相關病名及文獻出處：

《幼幼集成·舌病證治·舌病簡便方》

「絆舌者，舌根下有筋一條絆其舌尖，令舌短縮不能吮乳。細視之，明見舌根之下有筋如線，牽絆其舌。用針輕輕挑斷之。挑時但挑其筋，不可誤傷舌根，為禍不小。曾見愚婦以刀割斷之，誤傷舌根，流血不止而死。」

五、診斷要點：

要病童伸出舌頭，可見伸不長，且舌頭伸出後舌尖呈W形。不必作實驗診斷。

六、綜論：

舌繫帶是口腔正中與舌體下面的黏膜皺襞，在新生兒期，舌繫帶是延伸到舌尖或接近舌尖的，在舌的發育過程中，舌繫帶逐漸向舌根部退縮，舌尖逐漸遠離舌繫帶。而少數孩子發育不良時會出現舌繫帶過短，臨床表現為舌頭外伸受限，舌伸出口腔的部分不及正常兒童的長，而且舌尖因被牽拉出現一凹陷，舌尖呈W形。張口時舌尖不能上翹，不能舔到上齒齦或伸過上唇，卷舌音發不準。

此病矯治的最佳時間是1—2歲，即兒童學說話以前，以免影響其正常發音。治療方法很簡單，無須麻醉，利用雷射鬆解繫帶無須縫合，整個手術過程不到10分鐘，患兒無痛苦，術後也不影響正常進食。

舌繫帶短縮症發生比率約有萬分之二，但並非所有患有此症的小孩將來均會有語言構音不良的困擾，據統計大約只有四分之一的小孩才需要手術矯正。孩子剛出生時因舌尖發育並未完成，故手術至少需俟孩子四個月大才可做。開刀時以器械把繫帶固定，在將其橫切，把創口打開成菱形然後再沿縱方向加以縫合，如此舌繫帶便延長了。這個手術很簡單，在門診便可以做。但仍需注意繫帶兩旁的血管，宜避免傷及血管以免形成出血不止。另外手術技巧及術後護理也很重要，避免傷口發炎造成疤痕而使手術前功盡棄。

綜上所言，舌繫帶短縮症並不一定要「剪舌根」〔本省俗稱〕，繫帶太短只是造成構音不良的其中一個原因而已，切莫將所有的「口齒不清」皆歸咎於它，否則，剪了還是無濟於事，甚至白白多挨一刀。舌繫帶的短縮，除非很嚴重才會影響將來講話，否則並不會造成舌頭機能障礙。

大腸、直腸及肛門管之閉鎖及狹窄 *Atresia and stenosis of large intestine, rectum and anal canal*

一、本書編號：833

二、國際疾病分類 (ICD-9/ICD-10) 編號：751.2/Q42

三、現代醫學病名及定義：

肛門直腸畸形：肛門閉鎖，乃是會陰部位沒有肛門開口之畸形情況，因病變之位置不同可以粗略分成高位病變（直腸畸形）與低位病變（肛門畸形），這種分類法是以恥骨直腸肌為上下界限的。一般來說在肛門畸形方面有前置肛門、肛門閉鎖合併瘻管、肛門缺失畸形……等；而在直腸畸形上有直腸缺失畸形、直腸膀胱瘻管、直腸尿道瘻管、直腸陰道瘻管、直腸女陰瘻管……等。

四、中醫相關病名及文獻出處：

鎖肚

《慈幼新書·胎病·鎖肚》

「鎖肚者，胎中熱毒壅盛，結於肛門，急令婦人以溫水漱口，吸吮兒前後心臍下手足心共七處，凡四五次，外以輕粉五分，蜜少許，溫水化服，以通為度；如更不通，以物透而通之，金簪為上，玉簪次之，須刺入二寸許，納入蘇合香丸，糞出為快。若至一七不通者死，不能通而又不乳者死。」

肛門內合

《醫宗金鑑·幼科雜病心法要訣》

「肛門內合，有因熱毒肛門結或內合無隙通，……脂膜遮瞞，無隙可通者，先以金玉簪透之，刺破脂膜。」

五、診斷要點：

臨床特徵：作一般身體檢查時應明確可見，然而本病易有其他之併發症，故應排除如泌尿系統、脊椎、消化道、心臟及中樞神經系統之異常，並應檢查是否有瘻管之現象之發生。

X光檢查：出生 24 小時後，當足夠之氣體進入幼兒腸管末端時，可以做倒立攝影術 (Invertogram)，操作之方法是在嬰兒肛門皮膚上塗上顯影劑，然後將嬰兒頭朝下倒立握持，以攝取骨盆側面之 X 光；而恥骨聯合與薦尾關節之連線，即為恥尾線 (pubococcygeal line)，若氣體在線之頭側，即表示高位直腸異常；若氣體在線之尾側，即表示低位肛門異常。

輔助診斷：靜脈注射腎盂攝影術 (IVP) 或超音波加以偵測肛門直腸畸形合併腎臟異常；排尿膀胱尿道攝影，則可以顯示出直腸膀胱瘻管與膀胱輸尿管間逆流的異常等。

六、綜論：

肛門與直腸畸形是一群病灶，其中臨床上最常見的是未通的肛門 (Imperforated anus)。其它畸形包括肛門狹窄、肛門膈及直腸閉鎖等，用肉眼即可診斷。中醫的

肛門內合可能和肛門膈相類似，而鎖肛症則可能和肛門狹窄或未通的肛門相似。現代醫學認為本病是因為泌尿直腸隔沒有發育及原肛沒有凹入，造成臨床表現是肛門沒有開口。中醫則多認為本病是因一熱毒太甚，壅結肛門，造成不大便，一是先天性肛門內閉鎖症。

第一型：在肛門或其正上方狹窄。

第二型：無孔肛門（未通的肛門），若阻塞處為膜狀，此即《金鑑》言「脂膜遮閉肛門」。

第三型：無孔肛門，直腸腔成一盲管，離肛門尚有一段距離。

第四型：有正常肛門及肛門腔，但直腸腔在骶骨窩內成一盲管。雖然此病在新生兒的症狀十分明顯，但仍應先治療其他會影響死亡率及罹病率的器官病灶。因為本病常都伴隨著泌尿生殖道畸形，10%的病人則合併有食道閉鎖及遠側氣管食道瘻管等先天畸形。

腎缺失症及形成異常 *Renal agenesis and dysgenesis*

一、本書編號：834

二、國際疾病分類 (ICD-9/ICD-10) 編號：753.0/Q60

三、現代醫學病名及定義：

腎臟缺失 (renal agenesis) 及形成異常 (renal dysgenesis) 包括：

兩側腎臟缺失畸形：兩側腎臟都沒有的很罕見，一但都沒有，則輸尿管及膀胱一定都沒有。此類嬰兒 (20%) 有其他嚴重畸形，如肺臟發育不全及低位耳及寬扁的鼻子 (Potter 氏臉)，母親常有羊水過少。

單側腎臟缺失畸形：一側腎臟先天缺失之發生率約 1/2500。許多嬰兒仍可生存，輸尿管通常殘留或沒有。

腎臟發育不良 (renal dysplasia)：顯微鏡下檢查發現原始之小管，其內披覆未分化之上皮、軟骨、平滑肌、或其他發育不良之組織。

融合畸形 (anomalies of fusion)：即馬蹄形腎 (horseshoe kidney)，意指兩側腎臟之端越過中線融合在一起，為最常見之畸形。

異位腎 (ectopia of kidney)：腎臟單純之異位，意指不完全之腎臟移行，腎臟變形，且較正常為小，並可能有分葉。

輸尿管腎盂阻塞 (ureteropelvic obstruction)：水腎是兒童期較常見之腎臟畸形，最好發於六個月內之嬰兒，其臨床特徵是一個無症狀之團塊，伴有餵食困難，長不胖，及續發性之泌尿道感染之敗血症等。

四、中醫相關病名及文獻出處：

獨腎

《小兒衛生總微論方·胎中病論·諸不治病》

「胎內十二證：一、雙瞽；二、只眇；三、駢拇；四、六指；五、體殘；六、肢廢；七、獨腎；八、瘡痍；九、缺唇；十、社老；十一、攣拳；十二、侏儒。」

五、診斷要點：

超音波檢查：非侵入性的檢查，可初步了解腎臟之完整與否。

靜脈腎盂攝影：由靜脈打入顯影劑配合 X 光攝影，可知腎臟畸形的型式與排泄通路是否完整。

組織切片檢查：對發育異常腎臟進行穿刺取組織作切片檢查，可進一步確知其原因。

六、綜論：

腎缺失及形成異常是一種泌尿道的先天畸形，傳統醫學中並無詳細的觀察或描述，只在小兒衛生總微論方中曾提到「獨腎」之名。現代醫學對於此症的病因和形成的機轉有較深的體驗。治療方面，一般仍以外科手術為主。其他如腎盞積水 (hydrocalycosis)，巨腎盞畸形 (megacalycosis) 及腎盞憩室等在兒童時期都沒有症狀，可以不需要治療。

漏斗胸；雞胸

Pectus excavatum ; Pectus carinatum

一、本書編號：835

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：754.81,754.82/Q67.6,Q67.7

三、現代醫學病名及定義：

雞胸是胸前壁呈楔狀凸起，狀如禽類的胸骨故而得名。漏斗胸則是一種胸前壁的凹陷畸形，狀如漏斗。這是兩種常見的胸廓畸形。造成這兩種畸形的原因有：

先天發育異常：在胎兒或嬰幼兒時期，胸骨和脊椎骨、肋骨的發育不平衡，造成了胸廓的畸形。

營養不良：出生後嬰幼兒得不到足夠的營養，患有某些營養不良性疾病，例如小兒佝僂病，久之可影響胸骨等的發育，以致胸廓畸形。

繼發於胸腔內的疾病：如某些先天性心臟病，擴大的心臟壓迫胸壁，形成雞胸畸形。慢性膿胸所致的扁平胸畸形等。

四、中醫相關病名及文獻出處：

《幼幼集成·龜胸龜背證治》

「龜胸者，胸高脹滿，形如復掌。……蓋兒肺氣最清，為諸臟華蓋，日久痰滯，則生風熱，肺受火邪，則胸骨脹起，麻痘之後，多有此症。」

五、診斷要點：

通過胸廓望診對漏斗胸和雞胸即對作出診斷，為了確定有無手術治療的指標，還應進行必要的胸部 X 光檢查和心腦功能測定。

六、綜論：

一般輕度的胸廓畸形對人體的生理功能影響不大，主要應採取預防措施，以防止其繼續發展。如胸廓畸形較嚴重，尤其是漏斗胸，胸腔內的臟器心、肺受到不同程度的壓迫，甚至引起心臟移位，肺通氣功能也受到影響，如進一步發展，還容易發生呼吸道感染等嚴重病症。

漏斗胸和雞胸合併嚴重心肺功能障礙的病例並不多見，畸形不嚴重的幼兒，隨年齡增長、身體的發育還可有所矯正。這種情況則不需特殊治療，可觀察到 3-5 歲以後，並注意對原發病佝僂病的防治。

對嚴重的畸形，特別是漏斗胸又合併嚴重心肺功能障礙的病兒，則應給予外科手術治療。

頭顱及面骨畸形 *Anomalies of skull and face bones*

一、本書編號：836

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：756.0/Q67,Q75

三、現代醫學病名及定義：

頭顱及面骨畸形為一先天性疾病，乃因遺傳或發育障礙所造成，其包括顱骨面骨成骨不全和顱縫線封閉過早：

顱骨面骨成骨不全（craniofacial dysgenesis）：又稱 Crouzon 氏症候群，包括尖頭畸形、過距症（hypertelorism）、凸眼、鉤鼻及上顎發育不全等。

顱縫線封閉過早（Craniosyntosis）：是一發育畸形，顱骨縫線過早封閉，如冠狀縫封閉造成短頭畸形（brachycephaly）；矢狀縫封閉造成舟狀頭畸形（dolicocephaly, scaphocephaly）；所有縫線都封閉，若頭頂是圓錐形，即是尖頭畸形（oxycephaly）；若頭高或是圓形，即是尖頭畸形（acrocephaly）；若僅單側之縫線封閉，即形成斜頭畸形（plagiocephaly）。

四、中醫相關病名及文獻出處：

頭面相

1. 《奇效良方·視嬰孩大要》

「如口小，鼻喎，眉心凹皺，令兒怪異，不貧則夭，亦是乖離，此等難剖決。」

2. 《萬氏育嬰家秘·辨壽夭》

「頭破露縫，眼露睛，鼻乾，唇縮，口流津，髮稀，項軟，腓腰小，……皆夭相也。」

五、診斷要點：

頭顱畸形，可表現為舟狀頭或稱長頭畸形、短頭或稱扁頭畸形、斜頭畸形、尖頭或稱塔頭畸形等。面額表現常為前頭部大而陡直、眼大而距寬、鼻根平坦、上頷短縮而下顎前突。

眼部症狀：眼眶變淺、狹窄，突限、分離性斜視，視力減退，視野缺損，乃至失明。

出現腦發育受限及顱內壓增高徵象。表現有智慧低下、精神活動異常、癲癇發作等。

X光顱片可見顱縫過早消失而代之以向外高起，腦回壓迹清楚。

六、綜論：

對於先天性的畸形，中醫記載並不多見，但仍能在不嚴重的先天畸形兒存活下來者，做了一些記載，而頭面部的畸形，傳統中醫皆視為辨小兒壽夭之參考，因此多無臨床症狀，或多是難以改變之證候，所以在醫書中記載不多。

現代醫學對先天性畸形，雖有個別詳細敘述，且找出其為何種染色體、或基因缺損所致，但對於治療仍無法突破。僅能就優生保健的觀念，防患於未然，早期發現早期做出適當的處理。

頭顱與面骨之畸形在傳統中醫上歸類在小兒面相或形態之診視法中，這方面的記載與資料，以現代醫學的分類與觀察較為完整。

治療原則：一般於出生後 6 個月至 1 歲時手術，行顱縫再造術或顱骨切除術。術後定期複查，必要時再次手術。

脊椎畸形 *Anomalies of spine*

一、本書編號：837

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：756.1/Q67.5

三、現代醫學病名及定義：

脊柱側彎（scoliosis）：脊柱側彎，即脊柱在側平面上之一個彎曲。伴隨此側彎曲的是脊椎及胸區附著之肋骨依脊柱中心軸的一個旋轉。

脊柱側彎可以是功能性或體位性，此類脊柱側彎是續發於其他畸形，如一縮短之下肢或骨盆區肌肉攣縮而造成脊柱代償性彎曲。

脊柱側彎可以是結構性，即有一不能完全被側彎矯治之彎曲。其病因有：先天性，後天性如神經與肌肉疾病、外傷、脊柱腫瘤、感染、炎性疾病者以及特發性等。特發性脊柱側彎是小兒科最常見之一類。目前逐漸增多的證據顯示是受基因影響，藉一伴隨不完全遺傳特質表現程度及不同表現度之性聯顯性遺傳。特發性脊柱側彎可在細分成嬰兒型（0~3 歲）、少年型（4~10 歲）及青年型（10 歲到成熟）。

重度之脊柱側彎通常是由於脊柱骨之缺陷所造成，而輕度之病例，則可能是因為在子宮內胎兒姿勢異常所引起。

四、中醫相關病名及文獻出處：

龜背

1. 《小兒衛生總微論·龜背論》

「小兒有龜背者，由兒在嬰小時，脊骨未成，強令獨坐，則背隆阜，……致背高隆起，若龜殼之狀。」

2. 《慈幼新書·雜症·龜背》

「龜背，小兒生下，不能保護，客風入於骨髓，或坐早勞傷氣血，多成痼疾。」

3. 《醫宗金鑑·幼科雜病要訣》

「龜背坐早被風吹，區僂背高狀如龜。」

4. 《幼幼集成·龜胸龜背證治》

「龜背生下不能保護，以客風入於骨髓，或兒坐早，勞傷氣血，或咳嗽久，以致肺虛而腎亦無所生矣。腎主骨，風寒乘虛而入於骨髓，致精血不能流通，故成龜背。」

五、診斷要點：

X 光檢查。

臨床表現：面部不對稱，在凹側的肩部低，乳頭高低不一致及一側肋骨較突出。從背後看，可看到骨盆不對稱，髂骨嵴會升高而造成傾斜的骨盆，沿脊柱的腰方肌區有一團塊，肩胛不對稱，脊柱明顯彎曲。

六、綜論：

歷代中醫典籍對此病都有描述和記載，如龜背、背僂、隆背、駝背等，現代醫學認為治療的原則是中止畸形的演進，及在較重病例的矯治畸形及停止其再發或再演進。在兒童發育終了時發現的輕型病例，僅需運動及觀察，有些脊柱側彎會自動停止演進。

中醫古籍中對於脊椎畸形的描述有「龜背」一詞，如《醫宗金鑑·幼科雜病要訣》中提到：「龜背坐早被風吹，區僂背高狀如龜」；又如《小兒衛生總微論方》中提到：「小兒有龜背者，由兒在嬰小時，強令獨坐，則背隆阜」。中醫認為此病由外邪（如風邪），而非天生的，但是現代醫學研究發現，除了因姿勢不良引起的輕度畸形外，最主要的原因還是基因異常所致，其他如感染、脊柱腫瘤等也會引起脊椎畸形。

先天性魚鱗癬 *Ichthyosis congenital*

一、本書編號：838

二、國際疾病分類（ICD-9/ICD-10）編號：757.1/Q80

三、現代醫學病名及定義：

魚鱗癬係指一群特徵是乾及鱗屑之遺傳性疾病，依據細胞動力學、臨床、組織學及遺傳學之條件，可將之分成四大類：

尋常魚鱗癬（*Ichthyosis vulgaris*）：為正染色體顯性，出生時沒有，但通常在 3 個月大以前發作。

性聯結魚鱗癬：為性聯結隱性，通常在 3 個月大以前發作。

板狀魚鱗癬：正染色體隱性，出生時即有。

表皮鬆解性角化過度（*epidermolytic hyperkeratosis*）：正染色體顯性，在出生或 6 個月大以前發生。

尋常魚鱗癬是最輕及最常見之一型，鱗屑在四肢之伸側最明顯，特別是冷及乾燥的天氣好發，在脛骨前及下腳外側之鱗屑，外型板狀，類似魚鱗之皮膚病灶，而屈側沒有是其特徵。

四、中醫相關病名及文獻出處：

鱗體

《小兒衛生總微論方·鱗體論》

「鱗體者，謂皮膚之上，如蛇皮鱗甲之狀，故又名蛇體，此由氣血痞澀，不能通潤於皮膚矣。又生下便有者，此兒在母腹形像未具之時，母曾觀看或曾食吃或服藥餌，有犯鱗甲網罟穢毒之物，兒胎中感而化之，故又謂之胎復垢，謂生下身皮黑垢，若鱗者也，此必難治。」

五、診斷要點：

理學檢查：一般藉由臨床觀察，即可正確診斷先天性魚鱗癬。

六、綜論：

先天性魚鱗癬是一種遺傳性疾病，傳統醫學依其皮膚的外在表現，而有鱗體、蛇體之稱。傳統認為本病是由於氣血痞澀，不能通潤皮膚，或因母體會觀看或曾食喫或服藥餌等感而形成。然而，現代醫學認為本病乃因染色體的基因異常而導致。治療方法，中醫認為此症為難治之症，採用補氣養血，溫潤皮膚的治療模式。然現代醫學也沒有根治方法。

一般來說，所有類型的乾燥皮膚的治療包括減少水分喪失，角質層再水化及軟化，除去鱗屑及相伴隨的搔癢症狀。尋常魚鱗癬及性聯結魚鱗癬應用外用軟化劑及角質溶解劑（如水楊酸或尿素）治療。促進鱗屑自皮膚表面脫落。板狀魚鱗癬可藉經常潤滑或將尿素、水楊酸、或乳酸加入潤滑乳脂（如石臘油，*Eucerin*，或 *Aguaphor*）及洗劑內治療。外用維他命 A 酸（*tretinon*），雖有刺激性，但對板狀

魚鱗癬有效。表皮鬆解性角化過度的治療同板狀魚鱗癬，但尚需經常使用抗生素，以控制大病灶的續發性感染。

