



醫院評鑑病歷紀錄要點(I)

病歷是個人生老病死的紀錄

=個人的秘密必須小心維護隱私

Cheng-Yi WANG

2024.04.12.

電子病歷EMR
(為病患病歷的電子版本)



1. 依據**實情**紀錄
2. 合乎**法律**規定
3. 符合**倫理**要求



第 1.4 章 病歷、 資訊與溝通管理

條號	條文
1.4.1	健全的病歷資訊管理制度及環境
1.4.2	應有專人負責管理病歷或設立病歷管理部門，人力配置、素質、教育訓練適當，作業功能良好
1.4.3	病歷應詳實記載，並作量與質的審查
1.4.4	病歷應有系統歸檔，且每位病人只有一份病歷，以維護資料的完整性
1.4.5	依據病人的請求，依法提供病歷複製本或摘要，落實分級醫療，視病人的病情需要，進行轉診病歷製作，並分析檢討
1.4.6	發展連續性、整合性照護之病歷管理，且對出院病歷摘要定期追蹤及檢討改善
1.4.7	建立疾病與手術檢索系統及相關統計分析
1.4.8	資訊部門配合臨床及行政部門建立完善作業系統，且院內各系統連線作業及院外聯繫系統功能良好
1.4.9	具備資訊管理作業規範，以確保資訊安全及維護病人隱私，並訂有緊急應變處理機制

1. 應對病歷內容有完善之保密措施。
2. 隨著網際網路和人工智慧快速進展，如何在兼顧保密和隱私下，逐步發展智能醫院，提升病人服務，行政效能和安全品質照顧，並藉資訊化數據收集與分析，強化疾病管理、診斷技術開發，和實證分析研究，是病歷、資訊與溝通管理的重要趨勢。
3. 確保資訊具有「保密性」、「安全性」、「可用性」與「完整性」等必備條件

紀錄的基本精神/要求

- 病人導向 (病人為中心)
- 全人醫療— comprehensive list of problems (Problem list)
- **Problem oriented.**—解決病人的問題為主要的工作
- 即時記錄
- 有人監督 supervised
- 高品質,=出現問題及時解決, 真正解決.--> **靠 **Follow up.** ---> **Response**
- 重視病人安全----從病歷紀錄中可以看出來第一優先:patient safety

最早的病歷紀錄應該是三.四千年前.

西元前 400 年，希波克拉底寫下了青光眼的第一份記錄。從那時起，越來越客觀的診斷技術使青光眼及其進展的早期發現成為可能，為決策和早期醫療和手術干預提供了更大的確大的確定性

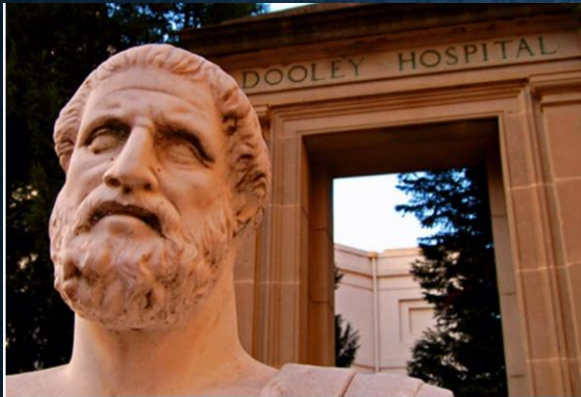
希波克拉底的格言(*Aphorisms*,)出版於西元前 400 年，其中包括第一個已知的青光眼記錄. **Hippocrates' Aphorisms, published in 400 BC, included the first known record of glaucoma. He referred to the entity as "glaucois", a condition associated with dimness of vision and eventual blindness that was observed among the infirmities of age.**

Glaucoma Diagnosis: from the Artisanal to the Defined

Rachel L Anderson, Maria de los Angeles Ramos Cadena, and Joel S Schuman

(NYU Langone Eye Center, Department of Ophthalmology, New York University School of Medicine, New York, NY) Ophthalmol Glaucoma. 2018 ; 1(1): 3–14. doi:10.1016/j.ogla.2018.06.002.

HIPPOCRATES :FATHER OF MODERN MEDICINE



UPDATED 24 AUGUST, 2019 - 14:01 SARAH P YOUNG

Ancient Greek Physician Hippocrates and the Medical Revolution



Asklepieion on Kos where Hippocrates studied medicine. (Rmfstar / CC BY-SA 3.0)

- [Archimedes](#), Pythagoras, [Plato](#), Aristotle, [Socrates](#), [Homer](#) – the list of figures from ancient Greece who have left their mark on the world today is astounding and the innovations and principles they pioneered surround us in our day-to-day lives.
- One ancient [Greek](#) whose influence is still felt the world over is [Hippocrates](#) – a physician who is widely known as the father of modern or clinical [medicine](#).

Hippocrates (460BC-370BC?, 377BC))

His father, Heracleides, is thought to have been a physician and his mother, Praxitela, was the daughter of a nobleman. His grandfather was also a physician named Hippocrates

Hippocrates was able to see beyond this primitive way of thinking and apply logic and reasoning when looking for ways to heal his patients. Rather than attributing a disease to the wrath of the gods, he believed it must have a natural cause.

Greg Timmons Hippocrates, <https://www.biography.com/scholars-educators/hippocrates> UPDATED: AUG 9, 2023

Accessed on 2024.03.09

HIPPOCRATES 重視病歷的紀錄， 問取病史及觀察病人

- 1. *On the Physician* he stated that physicians should always be well-kept, calm, serious, understanding, and honest with their patients.
- 2. He valued the observation of patients, as well as detailed documentation of their symptoms and treatment.
- 3. He believed it was important to make notes in a clear and understandable way so that they could be passed to other physicians who may treat the same patient, or to future physicians who may have a patient with the same affliction.醫師應該寫好病歷很清楚的可以了解的可以傳給其他的醫師做參考.
- 4. He also made notes on the family history of his patients and the environment they were living in. 重視家族史之敘述
- 5.重視physical examination.包括摸脈搏以及身體的檢查有無貧血等

Clubbing of fingers in a patient with Eisenmenger's syndrome; first described by Hippocrates, clubbing is also known as 'Hippocratic fingers'.



希波克拉底誓言:希波克拉底誓言不是描述疾病或提供治療建議，而是醫生的道德準則。它最初呼籲醫生向幾位治癒之神發誓，並在行醫時遵守一套特定的道德標準。

HIPPOCRATES 的格言—用現代醫學的觀點來評價還是很高的

- 1.@@無論何種疾病，睡眠困難都是致命的症狀；但如果睡眠變好，就不會致命。→睡眠是休息最好的辦法
- 2.自發性的疲倦表示有病。--→找出疲倦的原因很重要,是不是有病,是不是休息不夠
- 3.@@那些身體已經慢慢變瘦的人早晚成為你的病人；那些很快就消瘦的人現在就是你的病人
- --→所以醫師要注意病人的體重每一次看診都要記錄體重,變瘦是值得注意的症狀
- 4.危機過後疾病中殘留的東西很容易產生復發。--→生病要除根,至少壞習慣要去除
- 5.@@攝取的食物過多時，就會發生疾病; →熱量過剩當然不好
- 6.對於急性疾病，預測並不十分安全-→可以預測但不一定正確, 應該注意risk factor
- 7@@.如果發燒不是很輕微，那就不好了-→發燒原因不明發燒持久就有可能是大病
- 8.每種疾病中，當病人的症狀 智力健全，無論提供什麼食物，他都會接受 給他; 但反之則不好--→生病要好好吃飯會好的比較快好的機率比較多
- 9.天生就很胖的人比那些苗條的人容易早死。 -→肥胖會發生很多疾病
- 10..喝濃酒可以消除飢餓---(-→因為酒精的熱量很高 ethyl alcohol 1 gm=7 K Cal,.

寫病歷的格言

一點小疏忽，可能會釀成大禍害。
人人是貴人，事事是要事。

1. 每一個病人都是VIP, 每一個problem. 都重要
2. 小小的疏忽可能就會釀成大災禍害, 重視 patient Safety.

1. A fault confessed is half redressed. 肯認錯是改過的一半(好好檢討ADR)
2. An ounce of prevention is worth a pound of cure. 預防勝於治療
3. Dexterity comes by experience. 熟練來自經驗(臨床推理)
4. Every minute counts. 分秒必爭 (Rapid response team)
5. Good watch prevents misfortune. 有備無患 (SOP)
6. It is never too late to learn. 活到老，學到老(VS Round)
7. Never put off till tomorrow what may be done today. 今日事，今日畢
(病歷記錄)
8. There is no smoke without fire. 無風不起浪，事出必有因(RRSOAP)
9. Union is strength. 團結力量大 (multidisciplinary team, MDT)

病歷記錄是一個法律認定可應用之證據- 可能可以保護醫護人員的證據

- 1. 依照法律上的規定，救護記錄屬於公務員職務上製作之文書，如果沒有明顯不可信的情況，就是有資格可以上證據台的證據，萬一有明顯不可信的情況，寫記錄的救護人員則是可能犯公務員登載不實文書罪的啊！所以除非提出更有效的證據證明救護記錄偽造或不實，不然救護記錄當然可以成為證據。
- 病歷的部分，則是只要符合以下規範，就可以成為證據：
 - 1 不 間 斷 、 有 規 律 而 準 確 之 記 載
 2. 無 預 見 日 後 可 能 會 被 提 供 作 為 證 據 之 偽 造 動 機
 3. 例 行 性 之 業 務 過 程 中 基 於 觀 察 或 發 現 而 當 場 或 即 時 記 載
 4. 除非該文書有顯然不可信之情況

病歷就是一個人生老病死的紀錄

- 病歷是病人發生問題及其醫療的經過,反應以及最後的結局
- 簡單說病歷就是生老病死的紀錄.
- 從出生那一刻到最後心跳停止的時刻都是病例紀錄的內容.
- 完全是一個人的紀錄 (personal records)

古埃及的醫學文獻

- 已知的第一個對醫學進行廣泛研究並留下其實踐和程式的書面記錄的文明是古埃及的文明。現存最古老的埃及醫學文獻是西元前 2000 年至西元前 1500 年間的六份紙莎草紙：Kahun Medical Papyrus、Ramesseum IV 和 Ramesseum V Papyri、**Edwin Smith Surgical Papyrus**、Ebers Medical Papyrus 和 Hearst Medical Papyrus。這些文本，其中大部分基於可能可追溯到西元前 3000 年的較舊文本，相對沒有魔術師治療疾病的方法。埃及醫學影響了鄰近文化的醫學，包括古希臘文化。從希臘開始，它的影響繼續蔓延，從而對西方文明產生了重大影響。

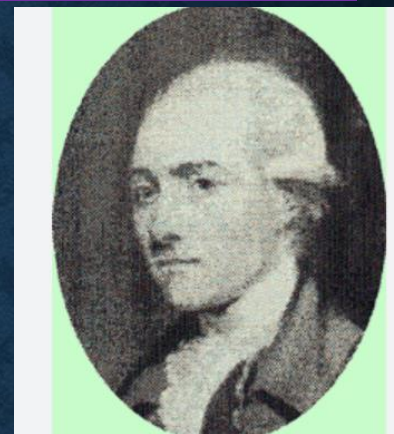
《艾德溫·史密斯紙草文稿》（Edwin Smith Papyrus）是約於西元前1600-1700年間完成的醫學論文集^{[1]:70}，也是人類史上第一部關於創傷的外科醫學著作，由莎草紙寫成，

莎草紙（英語：Papyrus）是古埃及人廣泛採用的書寫材料，它用當時盛產於尼羅河三角洲的紙莎草的莖製成。大約在公元前3000年，古埃及人就開始使用莎草紙。



幾百年前的醫師怎麼寫病歷： 病人的生活史決定了疾病的起因、進程與預後

- 英國醫師布朗瑞格（William Brownrigg，1712-1800）的個案：
- 「1737年七月，妮科森小姐，一位愛爾蘭女人，感染流行性熱病。她是個年約二十歲的單身女性，漂亮、活潑、好脾氣；罹患乳房硬化；非常愛吃多汁的食物並過著無所事事的生活。---



十八世紀的所謂「床邊醫學」（bedside medicine）或「新古典醫學」（neo-classical medicine），醫生的診斷與治療主要是以病人的生活史為依據的。病人的過去的飲食、行為與習慣，其所表現的體質，決定了疾病的起因、進程與預後（prognosis）。醫生的治療則要針對這些因素而定

1 *The Clinical Consultations of Giambattista Morgani: the Editions of Enrico Benassi* (1935), translated and revised by Saul Jarcho (Boston, 1984); *The Medical Casebook of William Brownrigg, M.D. F.R.S. (1712-1800) of the Town of Whitehaven in Cumberland*, edited & translated by Jean E. Ward and Joan Yell (London, 1993). Jarcho (Boston, 1984); *The Medical Casebook of William Brownrigg, M.D. F.R.S. (1712-1800) of the Town of Whitehaven in Cumberland*, edited & translated by Jean E. Ward and Joan Yell (London, 1993).

2. 李尚仁 (Shang-Jen Li): 從病人的故事到個案病歷：西洋醫學在十八世紀中到十九世紀末的轉折 *古今論衡* 第五期，139-146頁。Dec, 2000.

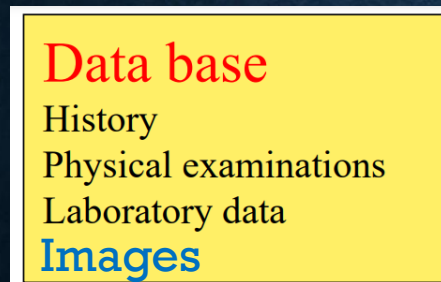
POMR 病歷記錄

1964 LAWRENCE L. WEED

(LAWRENCE LEONARD WEED)

12. 26, 1923 – -06. 3, 2017)

- 以問題(**problem**)為中心之病歷書寫，住院時把所有之問題列出。再針對每一問題，給予初步評估分析及提出治療計畫 (包括診斷，治療，及衛教計畫).
- 每日之**progress note** 亦是針對每一問題給予評估分析 及後續之處理計劃



Problem list

#1 ...
#2 ...
#3 ...
.....

S.
O
A
P

Admission note, Progress note
and Discharge summary
Problem oriented.

從紙本病歷到電子病歷

紙本病歷

- 將醫療資訊記在紙張上，藉保存紙本病歷達到延續性照護。
- 缺點在於大量複製不易、尋找資料歸納不易。

電子化的病歷

- 管理利用條碼、無線射頻辨識技術(RFID)附加於紙本病歷上，再利用資料庫索引技術記載紙本病歷所在位置及流向。

混合式病歷

- 因電子病歷的法律地位尚未確立，部分病歷系統未健全。
- 一種過渡時期的混合式病歷模式。

多媒體電子病歷

- 進展到多媒體病歷時，連影片及聲音等資料都能呈現在病患個人病歷中。

跨院電子病歷 資料交換網

- 希望能達到延續性的個人健康照護，因此跨醫院間的電子病歷資料交換為達成此項目標的重要途徑。

個人終生 健康護照

- 出生到死亡可不只會在一家醫院就診，透過跨院電子病歷資料交換，得到不同的資料，來達到個人健康延續性目的。

病歷是個人生老病死的紀錄

I. 從懷胎,生產,發育,成長,到青春期的 主要是婦產科與小兒科醫師的責任

- 結婚→懷孕-→生產 (**LMP**)
- 產前檢查
- 小baby的誕生—**NSD** or----
- Vaccination
- **Breast feeding**
- Nutrition of infants
- **BW and functional development**
- Well baby clinic
- Growth to puberty
- Hormonal change

- Complications during pregnancy
- Birth history
- **Congenital anomaly**
- **Hereditary disease**
- **Fetal distress during delivery**
- C/S
- **Growth retardation**
- Life stress of the couple.
- Adaptation
- Divorce –problems related to separation and single parent.

@@GYN-OBS HISTORY:一定要詢問.

- Begin with a brief summary of the patient's age, parity
- date of last menstrual period (LMP)
- and any current concerns the patient may have.
- Common chief concerns in gynecology

@Vaginal bleeding should be evaluated based on the following:

- Amount (e.g., spotting, heavy flow)
- Relation to menstrual cycle/menopause
- /sexual contact (e.g., intermenstrual, postmenopausal, postcoital)

- @Vaginal discharge should be evaluated based on the following:

A lot of patients confuse normal cervical mucus with pathological vaginal discharge so make sure to collect a thorough description of the discharge.

Color

從懷孕到生產

@@足月是最重要的關鍵。

母體營養與健康影響胎兒的成長

母親飲酒抽菸也影響到胎兒的健康。

母親在懷孕期間用藥會導致胎兒畸形

懷孕期間用藥**Teratogenicity**成為一個重要的課題

產前檢查,與教育非常重要

高齡產婦危險性增加

Fetal distress是懷孕期間最重要的問題

胎音計

Fetal monitor

從產婆到婦產科醫師接生可以減少危險

TERATOGENICITY

Human teratogenic drugs & Abnormality



- ❑ A teratogen is an agent that can disturb the development of the embryo or fetus.
- ❑ Teratogens halt the pregnancy or produce a congenital malformation (a birth defect).



Thalidomide-→phocomelia

曾經作為抗妊娠嘔吐反應藥物在歐洲和日本被廣泛使用，投入使用後不久，數據顯示使用該藥物的孕婦的流產率和海豹肢症（**Phocomelia**）畸胎率上升，致使該藥物退出市場。**R**構型是安全的，而**S**構型有致畸型作用

@@超音波檢查:不可告知胎兒之性別以免 危及胎兒的生存

FETAL ULTRASOUNDS CAN PREVENT BIRTH INJURIES.

- confirm pregnancy
- determine fetal age and heartbeat
- monitor fetal growth and weight
- abnormalities in the fetus
- examine the baby's position in the womb
- determine an approximate due date for birth
- identify health problems during pregnancy
- predict possible complications for mother or baby during birth



SEX DETERMINATION DURING FETAL ULTRASOUND

Asim Kurjak¹, Edin Medjedovic^{2,3}, Milan Stanojević^{1,4} (Croatia, -----)

Use and misuse of ultrasound in obstetrics with reference to developing countries. J Perinatal Med. 2022 Oct 28;51(2):240-252

- 1.孕產婦和新生兒健康是全球主要健康挑戰之一。每天，大約有800名婦女和7,000名新生兒因妊娠、分娩和新生兒期的併發症而死亡。
- 2.診斷性超聲檢查可用於懷孕期間的各種特定情況。
- 3.不幸的是，除了超聲在產科的所有特殊好處外，還報告了其不當使用和濫用。在沒有醫學指徵的情況下使用超聲波觀察、拍照或確定特胎兒的性別可能被認為在道德上是不合理的。在新時代，超聲評估應該是每個女性的權利。然而，在世界的某些地方，它仍然只是一種特權。
- 4.避免濫用

一個非常有價值的工具，也帶來了道德困境 - 對挪威助產士的經驗和對產科超聲作用的看法的定性研究. [Annika Åhman](#)

BMC Pregnancy Childbirth 2019 Jan 16;19(1):33.

胎兒超音波檢查:用於判斷性別做選擇性墮胎是不合倫理的

- 關於女性胎兒性別篩查和選擇性墮胎的女權主義者的意見
- [Farhat Moazam](#)¹: **Bioethics** 2004 Jun;18(3):205-20.
- 重男輕女是一種普遍現象，但在一些亞洲社會中，女兒被視為經濟和文化負擔。超聲檢查和羊膜腔穿刺術的日益普及導致包括印度在內的許多國家對正常女性胎兒進行廣泛的性別篩查和選擇性流產。女權主義者對這種做法的道德立場大相逕庭。來自印度的女權主義者強烈反對，認為這是對父權制社會中女性權利的進一步剝奪，並成功地鼓動立法禁令。另一方面，主要來自美國的自由主義女權主義者認為，任何禁止使用這項技術的行為都是對女性生殖選擇的限制，也是對她自主決定生育的權利的侵犯。

@@羊水穿刺術，產前診斷之應用-必須徵得胎兒父母之同意並告知相關之危險性.請記錄在病歷上

- 羊膜腔穿刺術是從羊膜腔抽吸羊水，是最常見的侵入性胎兒檢測程式。羊膜腔穿刺術是一種侵入性技術。它通常用於診斷或排除胎兒非整倍體或其他胎兒遺傳、生化或感染風險。產前診斷可以在胎兒出生前診斷出廣泛的染色體異常、基因疾病、X 連鎖疾病、神經管缺陷和感染。
- Amniocentesis can be performed from 15 weeks of gestation to delivery, with an attributable risk of loss in experienced hands of 0.13% in singletons. (Odibo AO, Gray DL, Dicke JM, Stamilio DM, Macones GA, Crane JP. Revisiting the fetal loss rate after second-trimester genetic amniocentesis: a single center's 16-year experience. *Obstet Gynecol.* 2008;111(3):589-595)
- @@必須獲得獲得**有效**知情同意. (Informed written consent)
- **跨專業團隊獲得知情同意、護理協調和溝通的策略，以改善臨床結果**
- **An operator has to have enough experience of at least 20 supervised amniocentesis procedures**
- 對胎兒的父母(夫婦)有必要就手術的適應症、風險、益處和局限性進行**諮詢說明**。這可能很複雜，因為導致風險的個體情況，包括母親年齡、父母家族史、母親血清篩查、染色體異常以及人口史，可能會有很大差異。可能終止妊娠的好處也因患者的教育、宗教和道德偏好以及目前的州法律而異。

Aditi Jindal; Medhavi Sharma; Zalak V. Karena; Aminocentesis,hStatPearls [Internet].
Last Update: August 14, 2023. accessed on 2024.04.03.

為了給寶寶最好的營養， 媽媽們在哺乳期間不喝酒,少喝咖啡， 完全戒菸！

- 1.一杯咖啡約**100至150**毫克的咖啡因，再加上分佈率推算，媽媽每天喝一杯咖啡，母乳中的咖啡因量是不至於影響嬰兒健康。
- 2.節制飲用量外，可以喝完過一陣子後再餵母乳。依照研究的結果，乳汁的咖啡因半衰期短則**1.5**小時、最高為**14.5**小時，平均為**6.1**小時，而大部分的受測者在**12**小時後，乳汁中就無法測到咖啡因**3**。
- 3.一個體位正常的媽媽喝了一罐**330**毫升，**5%**酒精的啤酒後，需要**2.5**個小時後，才無法從母乳中偵測到酒精，
- 4.抽菸會讓媽媽的母乳分泌量變少，而且寶寶喝奶的時間也會減少，這會導致寶寶的體重會比較輕。除此之外，菸草中的尼古丁會隨著乳汁分泌到母乳裡，所以寶寶也會喝到尼古丁，導致寶寶腹絞痛、睡眠失調、心律不整、過敏及猝死症的風險。

新生兒的健康與母親關係重大

從懷孕一開始,產前檢查醫師(婦產科)就給予最好的教育
嬰兒出生後,小兒科醫師就要注意嬰兒的健康狀況.
在**Well Baby Clinic** 病歷紀錄上應該敘述醫師的勸告,這是責任

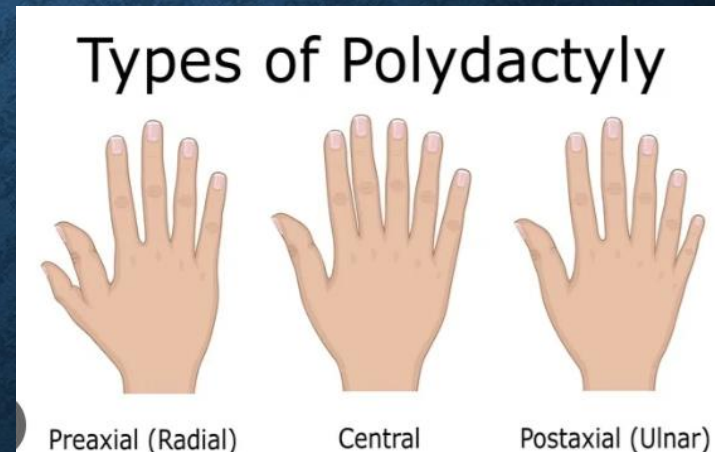
@@. 第一件事情就是看看有沒有先天性的畸形, **PE** 做好記錄

- **HBV vaccination**—減少 vertical transmission.
- **Universal HBV vaccination** from 1986.07.
- **Anti HBc (-), Anti HBs (+)**

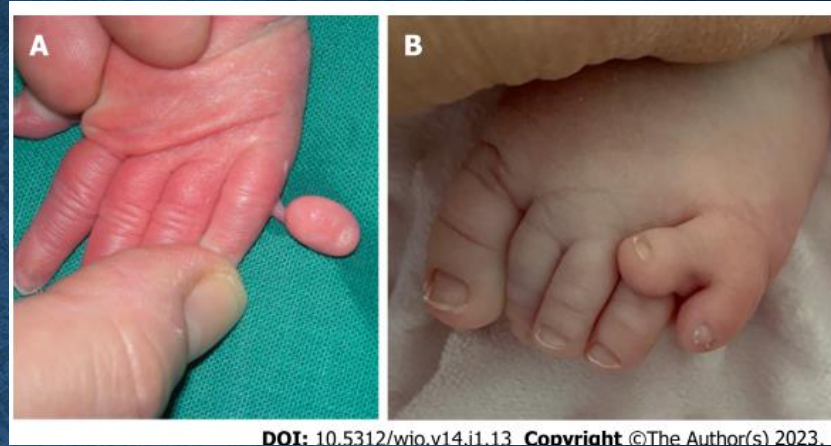
- 詢問懷孕的媽媽:一些生活習慣, 用藥, 懷孕經過,
- 出生時胎兒的體重,懷孕是否足月
- 鼓勵母親**breast feeding**至少半年

AUTOSOMAL DOMINANT INHERITABLE DISEASES

- **體染色體顯性遺傳疾病** (autosomal dominant inheritable disease)，又可稱為自體顯性遺傳疾病、常染色體顯性遺傳疾病
- 家族性高膽固醇症
- 亨丁頓舞蹈症
- 軟骨發育不全症
- 多指畸形
- 珀茨－傑格斯症候群



Polydactyly :外觀可以辨別的是最容易發現的畸形
一定要檢查-→看才知道



DOI: 10.5312/wjo.v14.i1.13 Copyright ©The Author(s) 2023.

CONCLUSION Genetic mechanisms which combine epigenetic and environmental factors play a significant role in foot and hand polydactyly manifestations[56]. Proper genotype-phenotype correlations might help in future genetic testing and enhance our knowledge about identified diseases and their associated genes. Recent genetic analysis techniques of extra foot or hand digit formation highlight the existence of nongradual transitions in phenotypes, suggesting a distinction between continuous and discontinuous variation in evolution. Genome sequencing will probably lead to the discovery of a number of new gene mutations responsible for non-syndromic or syndromic polydactyly. Clinical manifestation and genetic profile correlation of polydactyly types will be further established by use of bioinformatics analysis of gene mutations. Progress of prenatal diagnosis, which is still mostly postnatal, prenatal operative treatment planning, and potential future gene modification treatment will be enhanced and unknown molecular background of diseases, which is **to date unclear, will be elucidated**

結合表觀遺傳和環境因素的遺傳機制在足部和手部多指症表現中起重要作用。適當的基因型-表型相關性可能有助於未來的基因檢測，並增強我們對已識別疾病及其相關基因的瞭解。最近關於額外腳或手趾形成的遺傳分析技術突出了表型中非漸進轉變的存在，表明進化中連續和不連續變異之間存在區別。基因組測序可能會導致發現許多導致非綜合征或綜合征性多指畸形的新基因突變。**多指類型的臨床表現和遺傳特徵相關性將通過使用基因突變的生物資訊學分析進一步建立**。產前診斷的進展（主要是產後）、產前手術治療計劃以及未來潛在的基因修飾治療將得到加強，並將闡明**迄今為止尚不清楚的未知疾病分子背景**

先天性畸形以及遺傳性疾病

- 應該很早就發現,早作治療的準備

@@小嬰兒的檢查:一定要很小心很完全 **complete observation and examination**

一部分的先天性畸形可以外觀上就發現—

另一部分先天性畸形,你這樣方面的問題必須要檢查才知道

有一些在出生後應該閉鎖的管子沒有閉鎖也是一種先天性的問題—

Patent ductus arteriosus (PDA)

Genetic diseases

Classification:

• 4 groups of genetic diseases

- 1. Disorders with multifactorial inheritance (polygenic).
- 2. Monogenic (Mendelian) disorders.
- 3. Chromosomal aberrations.
- 4. Environmental (Drugs, infections).

Autosomal dominant disorders (neurofibromatosis, tuberous sclerosis, polycystic kidney disease, familial polyposis coli, hereditary spherocytosis, Marfan syndrome, osteogenesis imperfecta, achondroplasia, familial hypercholesterolemia).

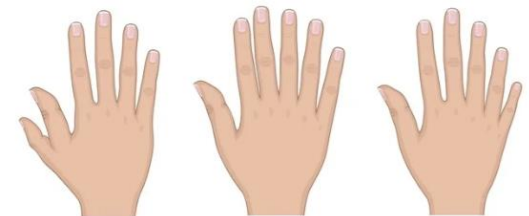
Autosomal recessive disorders (cystic fibrosis, phenylketonuria, homocystinuria, hemochromatosis, sickle cell anemia, thalassemias, alkaptonuria, neurogenic muscular atrophies).

X-linked disorders (glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency), **Hemophilia A** (defect of Factor VIII), **Hemophilia B** (defect of Factor IX).

Biochemical and molecular basis of single-gene disorders.

- 1) Enzyme defects and their consequences.
- 2) Defects in receptors and transport systems.
- 3) Alterations in structure, function or quantity of nonenzyme proteins.
- 4) Genetically determined adverse reactions to drugs.

Types of Polydactyly



Preaxial (Radial)

Central

Postaxial (Ulnar)

簡單的分類有助於兒科醫生和父母瞭解如何做出手術決定。

- Classification of radial polydactyly based on physical characteristics

Wei Chien Sun¹ et al (CGMH) *Pediatric neonatology* 2024

Mar;65(1):100-107

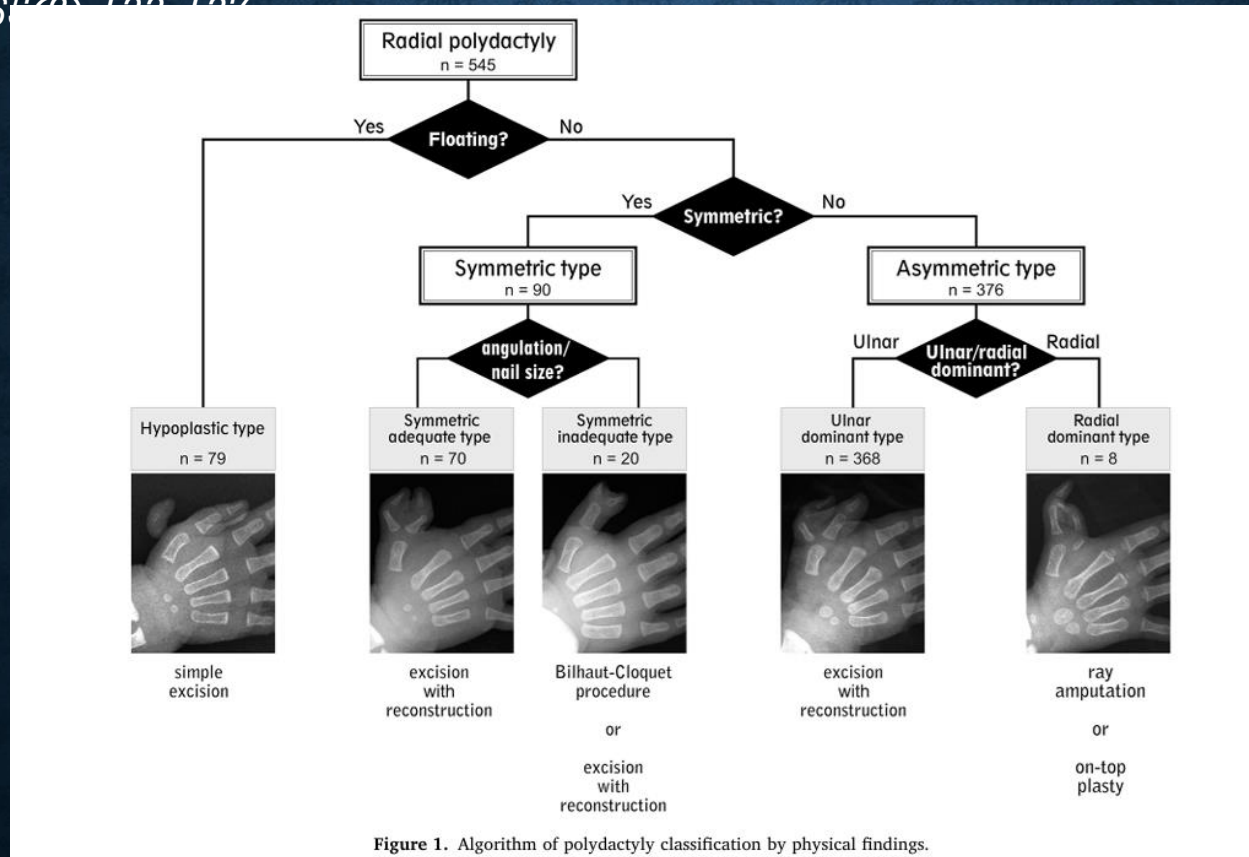


Figure 1. Algorithm of polydactyly classification by physical findings.

在545例多指畸形中，78例（14.5%）為發育不良型，369例（67.5%）為尺側優勢型，8例（1.5%）為橈側顯性型，70例（12.8%）為對稱性充足型，20例（3.7%）為對稱性不足型。403例多指（73.9%）進行了切除和重建，135例多指（24.8%）進行了簡單切除，僅7例（1.3%）進行了Bilhaut-Cloquet手術、射線截肢和頂部整形術。

一腳長9隻腳趾--忍受多年沒就醫

- 大陸廣東省潮州市21歲男子小帆(化名)，從出生起就患有「多指畸形」，左腳竟長出9隻腳趾。每次去鞋店買鞋子的時候，他都會迅速脫下舊鞋來試穿，深怕店員看到腳趾會受到驚嚇。他忍受21年的異樣眼光沒有到醫院就醫，就是因為家人的1句話。

根據廣州日報報導，從出生起小帆的左腳就長了9隻腳趾，原本腳拇趾的位置卻多長出4隻腳趾，「當時家人帶著我去算命說這個是神仙『賞賜』的，千萬不要去動。」



清秀男「一腳長9隻腳趾」...忍受多年沒就醫
全因1句話 TVBS [廖子盼](#) 報導
發佈時間：2019/10/31 17:50
(accessed on 2023.11.26)

- 請一定仔細詢問並記錄記錄發育史和家族史.
- **FH: 請不要用non-contributory也不要**用**NP**
- 至少紀錄三代各成員的健康狀況及疾病,如果確實不知,也可以用 **NA**來表示

發育史

- 這個階段最重要的工作是
- 1.定期量測各種解剖學的參數與功能進展,輸入正確的數據對與正常的參考值相比較---量測身高體重與觀察嬰兒兒童行為的方式
- 2.重視遺傳因素引起的各種問題及疾病—家族史特別重要
- 3.營養與飲食是非常重要的因素影響成長
- 4.嬰兒時期的各種預防注射包括**B**型肝炎的預防注射可以預防多種疾病
- 5.婦產科醫師與兒童科醫師應該清楚告知病人可能有的問題即必須在
- 成長 過程中注意的事項
- 6.這一時期病歷記錄的要點是各種**成長參數**正確記錄註明時間並做初步之判斷

0-12月齡的嬰兒發展



0-12月齡的嬰兒發展各不同，用12張圖解讓爸媽了解嬰兒發展，來看看一歲以內的寶寶每個月的成長變化，也可以順便觀察是否有發展異常！

兒童發展檢核

嬰幼兒發展里程碑

滿六個月

指標	內容
粗動作：	1.抱直時，脖子豎直頸保持在中央。 2.會自己翻身(由俯臥成仰臥)。 3.可以自己坐在有靠背的椅子上。
細動作：	1.雙手互握再一起。 2.手能伸向物體。 3.自己會拉開在他臉上的手帕。
語言溝通：	1.哭鬧時，會自己因媽媽的撫聲而停哭。 2.看他時，會回看你的眼睛。
身邊處理及社會性：	1.逗他會微笑。 2.為他吃時，會張口或用其他的動作表示要吃。

英文不好寫,不妨
用中文敘述

臺中市政府社會局兒童發展資源網<https://cdrc.taichung.gov.tw/ChildrenHealthCheck/Milestone.htm>

兒童發展必須檢核,才能發現**是否有延遲**的現象,再針對延遲去判定原因

注意有沒有遺傳性疾病

- 顯性遺傳或隱性遺傳:詳細詢問家族史看**有多少人**有**類似**的疾病就可以判斷是顯性或隱性

亨丁頓舞蹈症（HUNTINGTON'S DISEASE, HD）

- 亨丁頓舞蹈症（Huntington's Disease, HD）是一種遺傳性疾病，（為體染色體顯性遺傳，異常基因位置在4p16.32）會導致腦細胞死亡^[1]。早期症狀往往是情緒或智力方面的輕微問題^[2]，接著是不協調和不穩定的步態^[3]。隨著疾病的進展，身體運動的不協調變得更加明顯^[2]，能力逐漸惡化直到運動變得困難，無法說話^{[2][3]}。心智能力則通常會衰退為癡呆症^[4]。罹患此症患者的具體症狀會有所不同^[2]。症狀通常在出現在30到50歲之間，但可以從任何年齡開始發生^{[1][4]}。在帶有與罹患此症相關異常的染色體家族中，**其成員可能於較年輕時就發病**^[2]。大約8%的病例在20歲以前發病，其典型症狀與帕金森氏症更近似^[4]

青少年亨廷頓病:不容易診斷常常延遲 仔細詢問病史可以防止診斷延誤，

- 青少年亨廷頓病（JHD）是遺傳性神經退行性疾病亨廷頓病（HD）的罕見變異型。JHD的臨床癥狀廣泛且非特異性，因此難以初步診斷。在這份報告中，我們描述了一名年輕的西班牙裔男性，他逐漸出現認知能力下降、肌張力障礙和癲癇發作。儘管他多次去看兒科醫生、發育專家和神經科醫生，但他的診斷被推遲了。發育退化史和不尋常的影像學檢查結果促使進行**基因檢測**，從而診斷為 JHD。雖然 MRI 上紋狀體的變化是 JHD 的標誌，但家族史和發育史通常提供最重要的診斷線索。對於有非特異性神經系統檢查結果的患者，如 JHD 患者，仔細詢問病史可以防止診斷延誤，並允許早期干預以改善生活品質。
- @@一名 11 歲西班牙裔男性，自 9 歲起就有全身性癲癇病史，因突破性癲癇發作到急診科就診。他有六次全身強直陣攣發作。每集持續三到五分鐘。
- @@患者神經系統檢查異常，伴構音障礙、齒輪強直、手部震顫和共濟失調。眼科檢查顯示垂凝視麻痹和視神經萎縮。
- @@入院期間仔細記錄了發育史和家族史。結果發現，患者在九個月大時開始行走。他在 12 個月大時會說單個單詞，並在 3 歲時開始製作兩個和三個單詞的短語。他的發育史並不顯著，直到他七歲時，他開始在學校遇到言語困難-->發育倒退的擔憂。8歲時，患者出現左上肢姿勢異常，行走和跑步時手臂擺動不對稱。他隨後出現癲癇發作。
- FH:父親就患有步態不穩和經常跌倒，最終臥床不起。他還出現了頑固性癲癇發作。他的神經功能惡化歸因於**反覆的創傷性腦損傷**。30歲時，他因摔倒后死於顱內出血。

Su-Yuan Yu^{et al} Juvenile Huntington's Disease: A Case Report and a Review of Diagnostic Challenges

Cureus 1 2023 Jun 19;15(6):e40637

TYPES OF MUTATIONS

Mutations.

A mutation may be defined as a permanent change in the DNA. Mutations that affect the germ cells are transmitted to the progeny and may give rise to inherited diseases. Mutations that arise in somatic cells are important in the genesis of cancers and some congenital malformations.

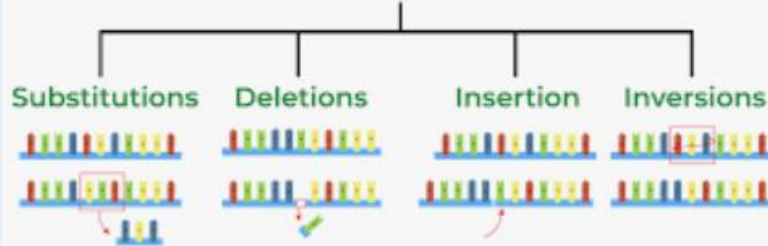
Mutations may be classified into three categories:

Genome mutations – involve loss or gain of whole chromosomes (giving rise to monosomy or trisomy).

Chromosome mutations – result from rearrangement of genetic material and give rise to visible structural changes in the chromosome.

Gene mutations – may result in partial or complete deletion of a gene or, more often, affect a single base. For example, a single nucleotide base may be substituted by a different base, resulting in a point mutation.

Types of Mutations (At the DNA level)



突變之種類
1取代.2.消失
3.插入4.反轉

- 1. Substitution Mutation:** In this process, a DNA sequence will be changed with its substitute. Suppose, there is thymine in the DNA sequence, in this process, the Thymine will be changed with its substitute. In this way, the **DNA sequence** might get changed. And the task of the DNA sequence will also be changed. This leads to the mutation process.
- 2. Deletion Mutation:** This is another case. In this process, an amino acid in the DNA sequences gets deleted. This means, in the earlier stage there was an amino acid present. But after this process, there will be no amino acid present. This will cause a change in the DNA sequences. As a result, the protein synthesis & overall process of DNA will get changed. This will cause the mutation process.
- 3. Insertion Mutation:** This is another process by which mutation might cause in the human body. This also occurs in the DNA sequences. In this case, amino acids get inserted into the DNA sequences at any random position. In this way, the overall structure of the DNA gets changed. And protein synthesis also hampers there.
- 4. Inversion Mutation:** In this process, there will be a change in the genetic sequence in DNA. In this case, in any random place in the DNA, the sequences will be reversed. This means, in an earlier time if it was a "TGA" base sequence, now it will become "AGT". In this way, the structure of the chromosome will be changed. **TGA→AGT**

G6PD DEFICIENCY → (ACUTE HEMOLYTIC ANEMIA)

- **X染色體聯鎖隱性遺傳疾病**
- 葡萄糖六磷酸鹽脫氫酶缺乏症（蠶豆症）
- 裘馨氏肌肉萎縮症
- 血友病（A及B型）
- 戴薩克斯症
- 色盲
- X染色體易裂症

- **X染色體聯鎖顯性遺傳疾病**
- 低磷酸鹽性佝僂症（維他命D阻礙性佝僂症）

G6PD 缺乏症全名稱為「葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症」是一種基因異常而導致的先天代謝疾病，致紅血球內 G6PD (Glucose-6-phosphate Dehydrogenase) 缺乏所致，為台灣地區常見的先天性代謝異常疾病。平均每 100 個新生兒中，就有 3 個病例，其中男性發生率比女性高。因此症的異常基因是位於 X 染色體上，因此女性若帶一個不正常的 X 染色體，另一個正常的 X 染色體可彌補此缺陷，故不易發病，或症狀較輕微。至於男性，因只有一個 X 染色體，因此只要獲得一個異常的 X 染色體即會得病。

蠶豆症(FAVISM)的預防FAVISM,

蠶豆症基因病變位置在第23對性染色體的X染色體上

預防方法

- 不隨意服藥（如某些種類抗生素，阿斯匹靈等），所有藥物均需經由醫師處方。
- 避免吃蠶豆或其製品（蠶豆酥）。
- 衣櫥及廁所不可以放奈丸（臭丸）。
- 不要使用龍膽紫（紫藥水）。
- 假若發現有黃疸或貧血（臉色蒼白）或尿液呈暗紅色或茶水現象，訴帶往醫院診治。
- 看病時，應主動告訴醫護人員小孩患此症，並出示 G-6-PD 缺乏症備忘卡。



亞洲大學衛教資訊

<https://www.auh.org.tw/NewsInfo/HealthEducationInfo?docid=668>

Accessed on 2024.04.14.

葡萄糖六磷酸鹽脫氫酶缺乏症 G6PD DEFICIENCY (蠶豆症)

- **G6PD調控及其在疾病中的作用的最新發現：** [Qingfei Meng](#) et al.,¹吉林大學病理生物學教育部重點實驗室，長春. ²吉林大學第一醫院泌尿外科，長春，中國. ³河南大學生命科學學院，開封，中國.
- [Front Pharmacol 2022 Aug 24;13:932154. \(L1503\)](#)

The role of G6PD in **tumorigenesis and related non-neoplastic diseases**, of which we mainly focused on the role of post-translational modifications of G6PD. Post-translational modifications of histones, transcription factors, and other upstream multiple signals are involved in regulating the expression of G6PD. Glycosylation and phosphorylation modifications of G6PD promote dimer formation and increase enzyme activity ([Rao et al., 2015](#); [Zeng et al., 2016](#); [Ma et al., 2017](#)). Conversely, acetylation modifications promote dimer to monomer conversion and inhibit enzyme activity G6PD ([Wang et al., 2014](#); [Zhang et al., 2021](#)). G6PD not only plays a role in tumorigenesis, but also in the process of **viral infection**. Briefly, viruses may inhibit intracellular metabolism and reduce the enzymatic activity of G6PD to promote viral infection during the early stages. Furthermore, viruses may activate metabolic pathways, including PPP, to promote viral replication at later stages. Finally, inhibitors of G6PD were summarized and the potential of G6PD as a clinical therapeutic target was evaluated.

最著名的遺傳性疾病

CYSTIC FIBROSIS

- ❖ Also known as mucoviscidosis
- ❖ Hereditary disorder or a genetic condition that affects the exocrine glands.
- ❖ Causes the production of abnormally thick sticky mucus that leads to the blockage of pancreatic ducts, intestines which results in respiratory infection
- ❖ Affects the cell that produces mucus, sweat and also digestive juices

目前尚無可治癒囊腫性纖維化的療法

**Cystic
Fibrosis...**

- 囊腫性纖維化常見於擁有北歐血統的人，約每**2500**位新生兒中就有**1**人患病^[1]大約**25**人裡會有**1**人為帶因者，阿什肯納茲猶太人也常出現這類的疾病。而在非裔與亞裔人口中較為罕見。
- 本疾病最早的紀錄可以追溯至**1595**年，
- 但一直到**1938**年，桃樂絲·安得森才首次
- 將囊腫性纖維化定義為一種疾病。
- **1989**年時由分子遺傳學家徐立之教授
- 成功發現囊胞狀纖維症的病因。



徐立之博士

2015年當選為香港科學院創院院士

TYPE 2 DIABETES – GENECTIC MUTATIONS

Several gene mutations to a higher diabetes risk

Not everyone who carries a mutation will get diabetes, however, people with diabetes have one or more of these mutations

Genetic Mutations



TYPE 2 DIABETES: 可以 PREVENTABLE

TYPE 2 DIABETES - PREVENTION

"Weight loss and increased physical activity can prevent or delay type 2 diabetes"

**PREVENTION
WORKS!**

MONOGENIC DIABETES- (MODY) (MATURITY-ONSET OF DIABETES OF THE YOUNG)

- 1. 根據2019年世界衛生組織對糖尿病的分類[8]，單基因糖尿病是由單基因突變引起的一種特殊類型的糖尿病，分為 β 細胞功能缺陷和胰島素作用缺陷兩大類，占糖尿病病例總數的1%至5%。其中，**MODY**是最常見的單基因 β 細胞功能缺陷類型。它占年輕糖尿病患者的2%至15%[9]。
- 2. 年輕成熟型糖尿病 (**MODY**) (maturity-onset of diabetes of the young) 是一種最常見之單基因型遺傳型糖尿病，通常發生在年輕時，並在三代人內有遺傳家族史。MODY於1975年首次報導[1]。迄今為止，共發現14個基因與**MODY**相關 (HNF4 α 、GCK、HNF1 α 、IPF1、HNF1 β 、NEUROD1、KLF11、CEL、PAX4、INS、BLK、ABCC8、KCNJ11和APPL1)
- MODY診斷標準: (Ellard *et al*)
 - (1) 糖尿病常染色體顯性遺傳連續三代以上;
 - (2) 25歲以下家庭中至少有1人患有本病;
 - (3) 診斷后5年內不需要胰島素治療;
 - (4) 合併胰島 β 細胞功能障礙

Ellard S, Bellanné-Chantelot C, Hattersley AT European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) MODY group. Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young. *Diabetologia*. 2008;51:546–553.

Na Zhang^{1 et al.}.. Novel gene mutation in maturity-onset diabetes of the young: A case report. Case Reports World J Clin Cases. 2023 Feb 16;11(5):1099-1105 (L 1024)

染色體異常數量所引起的 遺傳疾病

- 染色體異常數量所引起的遺傳疾病
- 唐氏症
- 克林菲爾德症候群
- 透納氏症候群
- Léri-Weill軟骨骨生成障礙綜合症
- 普瑞德威利症候群
- 天使人症候群(又稱安格曼症候群)

DOWN SYNDROME



唐氏症 PHYSICAL CHARACTERISTICS

Single Palmer Crease,
Short Fifth Finger that
Curves Inward

Flattened Nose and Face,
Upward Slanting Eyes

Wide, Short Hand
with Short Fingers

White Spots on the
Colored Part
of the Eye

Separated Joints
between the Bones
of the Skull

Small Ears

Excess Skin at the
Nape of Neck

Small Mouth

Decreased Muscle
Tone at Birth

Widely Separated First
and Second Toes and
Increased Skin Creases



DOWN SYNDROME SIGNS

People with down syndrome have distinct facial features:-

- ❖ A flat face
- ❖ A small broad nose
- ❖ Abnormally shaped ears
- ❖ A large tongue
- ❖ Upward-slanting eyes

WARNING:
SIGNS!

唐氏症



眼睛向上傾斜，
眼皮內角有明顯
皮膚褶皺·耳朵
較小，位置靠下
·嘴巴小·臉小
而圓，臉頰豐滿
·舌頭較大，且
伸出嘴外·手掌
中只有單個褶痕
·鼻子扁平·後
腦扁平 ...

唐氏症症狀 外觀：患者頭部長度短、五官扁平、脖子短而粗壯、四肢短小以及手掌粗短，一般唐寶寶出生時會相較正常嬰兒矮小，隨著年紀增長，可發現唐寶寶身高相較一般小孩矮。
身體症狀：症狀部分包括智能障礙、肌肉張力不足、先天性心臟病、視力聽力問題或甲狀腺功能異常等。

仔細看你的唐寶寶有這一些特徵嗎？

- @@仔細觀察仔細描述,可以掌握特殊遺傳性疾病之身體特徵,. 這些都要清楚的敘述紀錄
- Ex.唐寶寶的特徵:
- 唐氏症症狀外觀：患者頭部長度短、五官扁平、脖子短而粗壯、四肢短小以及手掌粗短，
- 唐氏症是人類最常見的染色體異常。在全球範圍內，截至2010年，每1000名新生兒中約有1人患有唐氏症。
- 國內之估計在活產新生兒的發生率約為千分之1.18。

- A flattened face, especially the bridge of the nose
- Almond-shaped eyes that slant up
- A short neck
- Small ears
- A tongue that tends to stick out of the mouth
- Tiny white spots on the iris (colored part) of the eye
- Small hands and feet
- A single line across the palm of the hand (palmar crease)
- Small pinky fingers that sometimes curve toward the thumb
- Poor muscle tone or loose joints
- Shorter in height as children and adults

DOWN SYNDROME : INCREASED RISK OF DEVELOPING SOME DISEASES

DOWN SYNDROME EFFECTS.....

People with Down syndrome have an increased risk of developing a number of medically significant problems, including

- respiratory infections
- gastrointestinal tract obstruction (blocked digestive tract)
- Leukemia
- heart defects
- hearing loss
- Hypothyroidism
- eye abnormalities.



DOWN SYNDROME - TEST

Two types of tests check for Down syndrome during pregnancy:-

- Screening : Screening tests identify a mother who is likely carrying a baby with Down syndrome. The most common screening tests are the Triple Screen and the Alpha-Fetoprotein Plus. These tests measure levels of certain substances in the mother's blood
- Alternatively, ultrasounds (which use sound waves to look at the developing baby) allow the doctor to examine the fetus in the womb for the physical signs of Down Syndrome

過度的關節靈活性、大腳趾和第二腳趾之間的額外空間、



患有唐氏症的男孩的腳，第一腳趾偏斜

脫鞋鞋看腳趾間的距離,也可以診斷一個病

DOWN SYNDROME – TEST (CONT...)

Diagnostic tests : To confirm a positive screening result, one of the following diagnostic tests can be performed:

- ❖ chorionic villus sampling (CVS)
 - ❖ Amniocentesis
 - ❖ percutaneous umbilical blood sampling (PUBS).
- Each takes a sample from the placenta, amniotic fluid, or umbilical cord, respectively, to examine the baby's chromosomes and determine if he or she has an extra chromosome 21.

PRENATAL DIAGNOSIS AND GENETIC COUNSELING

- **Conclusion:** Prenatal diagnosis of de novo $21q;21q$ Down syndrome should include a polymorphic DNA marker analysis of the parental origin, and the acquired information is useful for genetic counseling of the recurrence of unbalanced $21q;21q$ offspring and the determination of low-level tissue mosaicism or gonadal mosaicism in one of the parents.

Chih-Ping Chen¹, et al (MMH)

Detection of paternal origin of fetal de novo $21q;21q$ down syndrome in a pregnancy of a young woman associated with an abnormal first-trimester maternal serum screening result, Taiwan J Obstet Gynecol. 2022 Mar;61(2):356-358.doi: 10.1016/j.tjog.2022.02.028.

診斷確定時要在病歷上書寫診斷依據

- 診斷確定時要在病歷上書寫診斷依據
- 尚未確定時,必須列出鑒別診斷,通常列出三項即可
- 並思索下一步之各種檢驗包括抽血基因檢查以及影像檢查等

所以對各種常見疾病之診斷依據要相當熟悉.並知道如何得到確切之證據
希望指導老師經驗豐富要再回診(**VS Round**)的時候提出您的意見

VS Round : 要寫多一點,特別是關於疾病的判斷, (**Dx**)疾病的處理(**Rx**)
跟治療的反應(**Therapeutic response**)等等老師經驗是比較豐富.
另外是**warning signs**, 通常老師也是見多識廣請他多多提示,
也告訴我們如何危機處理

成長過程中最大的變化是 體重增加,身高變高一

兒童時期要注意身高以及體重的變化。
成人一以後體重的變化比較多身高大概沒什麼大變化

順便提一下要on diet 要exercise

- **BW changes:** 穿衣服加上口袋裡邊的重物會影響體重1-1.5 Kg.
- 如果叫病人在家裡量體重的話最好的是在浴室洗澡前量.
- **Cancer** 病人. **Diarrhea** 病人, **hypothyroidism**病人 以及 **congestive heart failure**, 使用利尿劑, 過重或過輕的病人每次來診都應該測量體重.



BW: 78 Kg.(2024.03.10)

Ideal BW 簡單的算法

$$\begin{aligned} &+ \text{MEN: IBW (kgs)} = 22 \times (\text{height in meters})^2 \\ &+ \text{WOMEN: IBW (kgs)} = 22 \times (\text{height in meters} - 10\text{cm})^2 \end{aligned}$$

>30 是胖

- + Underweight = BMI below 18.5
- + Normal = BMI between 18.5 – 24.9 (considered ideal)
- + Overweight = BMI between 25 and 29.9
- + Obesity = BMI of 30 or more

小心病人很在意體重的變化。
會斤斤計較。

最簡單的功能測試—可以判斷是否需要別人協助和照顧—**DEPENDENCE TEST.**

- 食—吃飯會不會常常噎到咳嗽,
- 衣—可以自己穿衣服,脫衣服麼? (穿上衣脫褲子)
- 住—可以自行走到廁所或浴室嗎. 尿尿及便秘需要協助嗎
- 行----可以獨自走路嗎 (>1 min 會喘嗎?)
 - ----可以走階梯嗎 (20 階以上臉不紅氣不喘—是好的)
 - (從一樓走到三樓就會喘---Heart and lung problem.)
 - ----最近一個月有跌倒過嗎.
 - ----走路需要人家扶持嗎
 - ____家裡有電梯嗎?
- 任何一項有問題都值得注意表示需要別人協助及照顧
- 下一步做更精細的依靠他人照顧試驗

好好思索發育遲延之原因 哪一個階段?(嬰兒期,青春期,語言---)

- 將發育遲延列為問題之一.並思考發育遲延的原因:
- 青春期身體發育緩慢的原因:
 - 1.體質性或特發性青春期發育遲緩 查不出任何原因的發育遲緩，
 - 最終可以發育正常，有家族傾向。
 - 2.病理性發育遲緩 因全身性營養不良、慢性疾病、青少年期進行化學藥物治療、精神創傷、心情壓抑或青少年內分泌疾病引起
 - 松果體腫瘤引起者，女性少見。

16歲無性徵發育，18歲無月經伴性徵發育不良。：男孩16歲不出現第二性徵發育，女孩15歲不出現第二性徵發育可稱青春期與性發育遲緩。儘管年限標準上有差異，但總的來說，性發育遲緩是指性徵的出現與性徵的發展不正常。總之兒童在青春發育年齡範圍而未出現第二性徵表現者，或雖出現第二性徵，但進展非常緩慢，均為青春期發育遲緩表現。由營養因素引起者，臨床有體重顯著低於正常均值，皮下脂肪層菲薄，厭食表現。如由甲狀腺功能低下，可有全身代謝低下等各種表現。松果體腫瘤引起者，褪黑色素增多等表現。

注意第二性徵

- 人的一生中，有兩個快速成長時段：第一個是嬰兒期，另一時段則是青春期，青春期最明顯的身體變化是身高、體重、身材比例與第二性徵的發育。**第二性徵發育的年紀在女生為 8 到 13 歲、男生為 9 到 14 歲**，正常青春期發育與腦部內分泌系統活化有關，當進入青春期時，下視丘分泌性釋素，刺激腦垂體分泌性促素（有促濾泡激素和促黃體激素），再刺激女孩的卵巢和男孩的睪丸，分別分泌雌激素或睪固酮，而作用於身體的標的器官，產生第二性徵，並加速身高的生長及代謝速率。第二性徵在女生是由乳房開始發育（即胸部有乳腺組織，常被家長以為是腫瘤，有時只有單邊先出現），接著有陰毛、腋毛的產生，之後才會有月經，臺灣女生的初經年紀平均為 **12.5 歲**；男生最先是睪丸變大（睪丸體積 $\geq 4\text{ml}$ ），接著陰莖變長、變寬，陰毛增多變密，最後是變聲，長鬍鬚

性早熟 (PRECOCIOUS PUBERTY)

- 所謂性早熟則是指第二性徵有過早出現的現象，即女生 8 歲前有乳房發育、男生 9 歲前有 睪丸變大的現象→接下來就是要判斷性早熟的原因
- 1. 性促素依賴型性早熟 (Gonadotropin-dependent puberty)
- 2. 非性促素依賴型性早熟 (Gonadotropin-independent puberty)
- 3. 合併性促素依賴型及性促素非依賴型性早熟 (Combined gonadotropin-dependent and -independent puberty) :



Physical findings: 要注意時間(年齡)要注意finding確實, 還要再思考這一些變化的可能因素

發育遲緩

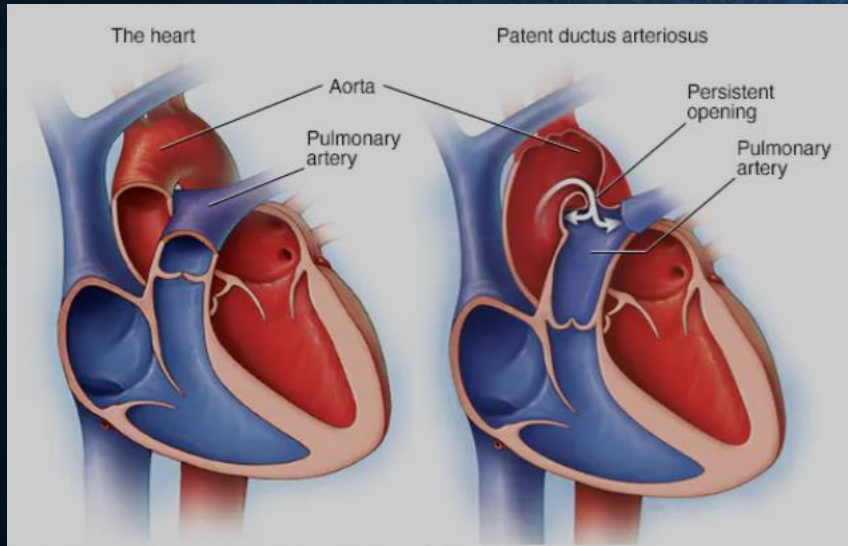
- 發育遲緩通常是由於與來自同一人群的同齡人相比，孩子沒有達到發育里程碑。通常用於將延遲程度分為輕度（功能年齡（FA）<低於實際年齡（CA）的 33%）、中度（FA 的 34%-66% 的 CA）和重度（FA <CA 的 66%）。
- “發育遲緩”是廣泛表型發育遲緩，本身不是一種診斷，而是臨床上使用的分類、說明性術語。可能因國家或實踐領域而異。例如，英國不再使用“智力低下”一詞，而“智力障礙”在美國，其定義為“表現等於或大於與年齡相適應的標準化規範參考測試的平均值以下兩個標準差”（智商或智商測試）。
- 根據涉及的領域數量，有三種類型的發育遲緩：
 - 1) 孤立性發育遲緩（涉及單個領域）；
 - 2. 多發性發育遲緩：2 個或更多領域或發育系受到影響；
 - 3) 整體發育遲緩（Global developmental delay, GDD): 大多數發育領域的顯著發育遲緩。
- 其他具有異常發育模型的實體是：
 - **智力障礙（ID）** — 是一種主要影響認知功能的發育障礙。根據美國智力和發育障礙協會（ID）指南，其特徵是在負責學習、解決問題、適應性技能發展和獨立性的領域存在顯著的終生發育缺陷，通常在 18 歲之前發病。[\[3\]\[6\]](#)
 - **發育障礙** — 是一類綜合征，其中典型的發育序列或模式因發育步驟延遲和/或發育過程偏差而受到干擾。[\[3\]](#) 儘管美國兒科學會（American Academy of Pediatrics）制定了早期篩查政策，但仍有大量發育障礙未得到診斷和治療。[

發育遲緩原因

- **1,遺傳:**發育遲緩和身體表型都可能與其他有額外染色體或染色體片段的疾病有關，例如唐氏綜合症（21三體綜合症）、愛德華綜合症（18三體綜合症）和帕陶綜合症（13三體綜合症）
- **2.環境：**許多環境因素
- **3產前:**
 - (1)遺傳性疾病，例如（例如）脆性 X 綜合征、唐氏綜合征或染色體微缺失和重複。
 - (2)早期母體感染（例如風疹、巨細胞病毒（CMV）、弓形蟲病）-
 - (3)處方藥 — 包括抗癲癇藥（AED）、細胞毒性藥物-----
- **4.周產期:**包括hypoxia ,低血糖等
- **5.產後:**更多的原因,包括營養不良, 外傷 感染（例如新生兒腦膜炎、腦炎）產婦壓力—如抑鬱、焦慮等。家庭暴力.

跟VITAL FUNCTIONS有關的先天性畸形要考慮會不會危及生命

- Ex, Patent ductus arteriosus
- Patent ductus arteriosus, or PDA, is a heart defect that can develop soon after birth. It affects the way blood flows through a baby's lungs. Mild PDA might not need treatment, but some children with the defect may require catheterization or surgery.



Surgery is recommended in patients who are too small in size for trans-catheter closure or if they had a failed trans-catheter closure. Sometimes surgery is done on an urgent basis in patients with complications such as congestive heart failure, recurrent pneumonia, failure to thrive or pulmonary hypertension.

The main purpose of PDA ligation is to prevent complications of the lungs and the heart due to increased blood flow and pressure.

This surgery does not require opening the heart. The patient is under general anesthesia during the whole procedure.

PDA 病人早一點手術 / 或晚一點手術 有什麼差嗎

- [Hualin Yan^{1,2} et al](#) The optimal timing of surgical ligation of patent ductus arteriosus in preterm or very-low-birth-weight infants: A systematic review and meta-analysis Medicine (Baltimore). 2020 Feb;99(9):e19356.doi: 10.1097/MD.00000000000019356

Early surgical ligation might have a better respiratory outcome (lower FiO₂ at 24 hours postoperatively and fewer intubation days) and nutritional status (earlier date of full oral feeding and heavier body weight at 36 weeks) for PDA in preterm or VLBW infants. This conclusion was consistent with those of previous individual studies.[15–17] **Prolonged exposure to ductus arteriosus shunting, which means a longer duration of pulmonary hyperemia and systemic hypoperfusion, can cause worse lung conditions and lead to poorer nutritional status in late ligation.[10]**

@@最重要的觀點是要一直密切注意新生兒的狀況。(出現警訊)同時醫院的心臟外科醫師隨時可以隨時出動做手術。(urgent management of warning)

出現警訊：是臨床重要的時刻必須盡速處置方能及早解出危機

- 察覺警訊出現，端賴細心觀察及判斷，臨床經驗豐富是必要的條件，
- 警訊出現可能導致病情惡化或心肺功能出現危機。
- 警訊出現必須出現警訊早處置



警訊是危險的記號必須特別注意，並做適當處置



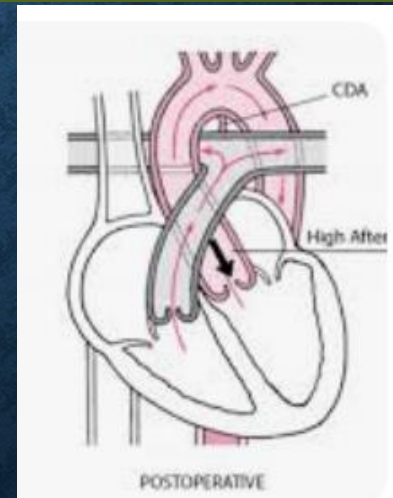
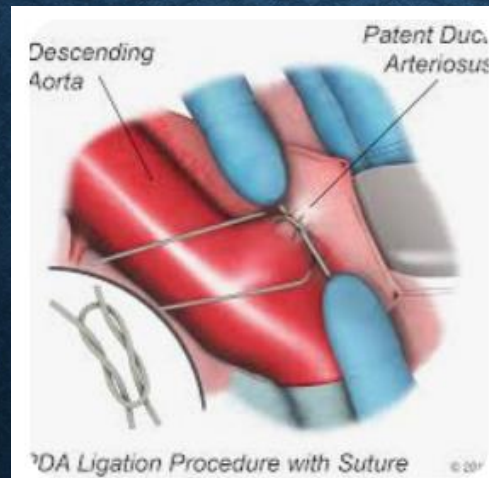
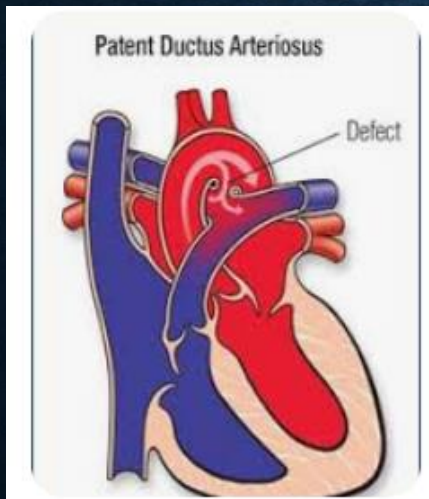
小心的溼滑
容易滑倒

醫療狀況之警訊可能是病情惡化：包括失去意識或呼吸困難，血壓降低呈現休克狀態必須盡快處理解除警訊，病歷上有清楚敘述並註明發現之時間，以及處理方式，通常必須告知家屬，也必須要在病歷上敘述。

- PDA-TOLERATE Trial: An Exploratory Randomized Controlled Trial of Treatment of Moderate-to-Large Patent Ductus Arteriosus at 1 Week of Age. Clyman RI, et al

t 16.

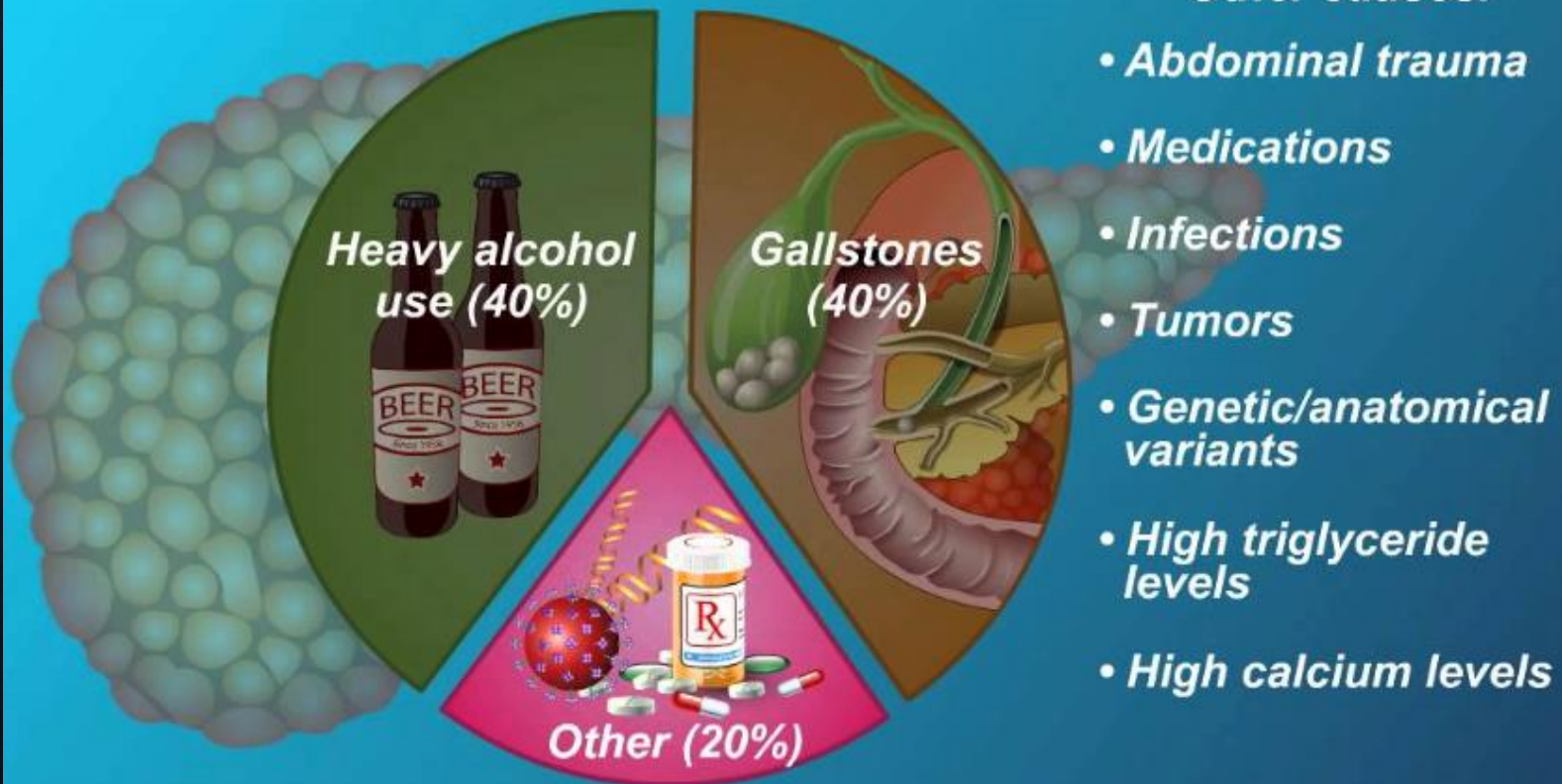
Conclusions: In preterm infants age <28 weeks with moderate-to-large PDAs who were receiving respiratory support after the first week, ERT(early routine treatment) did not reduce PDA ligations or the presence of a PDA at discharge and did not improve any of the prespecified secondary outcomes, but delayed full feeding and was associated with higher rates of late-onset sepsis and death in infants born at ≥ 26 weeks of gestation.



It's important to note that even when there are no symptoms, the turbulent flow of blood through the PDA puts a baby at a higher risk for a serious infection, known as endocarditis.

HEREDITARY PANCREATITIS AND HEREDITARY PANCREATIC CANCER

Causes of acute pancreatitis



@@家族史一定要詳細細詢問,不可以略而不提,也不可以太簡單

一個最聾人聽聞的報告-沒有問就說沒有 -絕對不該有的毛病

- 某一次預評的經驗: **history taking**不重視而且還隨便回答.沒想到評鑑委員會見病人,一下子就知道醫師沒有問,很漏氣的.
- **Oral cavity cancer** 的病人---**R3**做報告
- **Q:** 請問病人的家人還有沒有同樣的病例? 嚼檳榔或得到口腔癌?
- **A:** 都沒有.
- _____
- 評鑑委員到病人床邊詢問,
- **Q** 您的家人有沒有人跟你一樣嚼檳榔或得到口腔癌?
- **A:** 我弟弟也嚼檳榔而且兩年前也得到口腔癌,也在這家醫院治療

IMPORTANT AND MOST RECENT REFERENCES FROM THE PUBMED

J Gastrointest Cancer. 2014 Mar;45(1):22-6. doi: 10.1007/s12029-013-9559-6.

Hereditary pancreatitis: dilemmas in differential diagnosis and therapeutic approach.

Mastoraki A¹, Tzortzopoulou A, Tsela S, Danias N, Sakorafas G, Smyrniotis V, Arkadopoulos N.

HP usually appears with an acute, a recurrent acute, and a chronic phase, referring to the inflammation of the pancreas and the symptoms' onset and duration. The clinical features of acute pancreatitis begin in childhood and last less than 6 months. HP carries a 50-70-fold increased risk of pancreatic cancer within 7-30 years of disease onset.



J Gastroenterol. 2018 Jan;53(1):152-160. doi: 10.1007/s00535-017-1388-0. Epub 2017 Aug 31.

Nationwide survey of hereditary pancreatitis in Japan.

Masamune A¹, Kikuta K², Hamada S², Nakano E², Kume K², Inui A³, Shimizu T⁴, Takeyama Y⁵, Nio M⁶, Shimosegawa T².

271 cases(153 males and 118 females) in 100 families. 41% had the PRSS1 mutations (p.R122H 33%, p.N29I 8%) and 36% had the SPINK1 mutations . DM :5.5% at 20,28.2 % at 40. **pancreatic cancer diagnosis was 2.8% at 40 years old, 10.8% at 60 years, and 22.8% at 70 years**

HEREDITARY PANCREATITIS

- HP作為一個獨特實體的出現於1952年首次被注意到，其中，作者報告了六個家庭成員的血統（四個確定的和兩個可能的），跨越三代人，反覆發作胰腺炎。發病年齡從5歲到23歲不等，臨床特徵和併發症似乎發生在常染色體顯性遺傳模式中

1. Pedigree of a family with hereditary chronic relapsing pancreatitis

M W COMFORT, A G STEINBERG: Gastroenterology 1952 May;21(1):54-63

The emergence of HP as a unique entity was first noted in 1952, wherein, the authors reported the pedigree of six family members (four definite and two probable), spanning three generations with repeated episodes of pancreatitis. Age of onset ranged from **5 to 23 years of age**, with clinical features and complications seeming to occur in an autosomal dominant inheritance pattern.

2. L838 Hereditary pancreatitis, An updated review in pediatrics

Arvind Vasant Panchoo¹, Grant H VanNess², Edgardo Rivera-Rivera³, Trevor J Laborda
World J Clin Pediatr. 2022 Jan 9;11(1):27-37. doi: 10.5409/wjcp.v11.i1.27.

HEREDITARY PANCREATITIS

- HP作為一個獨特實體的出現於1952年首次被注意到，其中，作者報告了六個家庭成員的血統（四個確定的和兩個可能的），跨越三代人，反覆發作胰腺炎。發病年齡從5歲到23歲不等，臨床特徵和併發症似乎發生在常染色體顯性遺傳模式中

1. Pedigree of a family with hereditary chronic relapsing pancreatitis

[M W COMFORT](#), [A G STEINBERG](#): Gastroenterology 1952 May;21(1):54-63

The emergence of HP as a unique entity was first noted in 1952, wherein, the authors reported the pedigree of six family members (four definite and two probable), spanning three generations with repeated episodes of pancreatitis. Age of onset ranged from 5 to 23 years of age, with clinical features and complications seeming to occur in an autosomal dominant inheritance pattern.

2. L838 Hereditary pancreatitis, An updated review in pediatrics

[Arvind Vasant Pinchoo](#) ¹, [Grant H VanNess](#) ², [Edgardo Rivera-Rivera](#) ³, [Trevor J Laborda](#)
World J Clin Pediatr. 2022 Jan 9;11(1):27-37. doi: 10.5409/wjcp.v11.i1.27.

我們不是沒有這樣的病,只是我們沒有注意
如果多問,多想,那我們就可能可以及早發現
我們也一樣有遺傳性胰臟炎

Hereditary pancreatitis in a Chinese family

J T Lin et al

Department of Internal Medicine, College of Medicine, National Taiwan University, Taipei, Taiwan, R.O.C.

J Clin Gastroenterology 1990 Feb;12(1):81-4.

In a Chinese family with hereditary pancreatitis, two members are proven to have chronic pancreatitis. The proband, a 31-year-old man, had epigastric pain since the age of 18. Multiple calcifications in the region of the pancreas were seen on plain film of the abdomen, ultrasonography, computed tomography, and endoscopic retrograde pancreatography. Pancreatolithotomy and side-to-side pancreatojejunostomy gave symptomatic improvement. His 60-year-old mother also had pancreatic calcifications in addition to diabetes. Known causes of secondary pancreatitis, such as hyperlipidemia, hyperparathyroidism, and amino aciduria, were ruled out in both patients.

- 有遺傳性胰臟炎基因變異者發生胰臟癌的機率平均為一般人的數十倍以上。是胰臟癌的' 超高' 危險群。依據先前在臺灣之研究，每10個胰臟癌病人即有一位具有基因突變。其家屬建議應作篩檢。

結論(2024.04.19)

- 1.很多疾病與遺傳因素有關.單一有關或多重因素有關. 部分還與環境因素有關.分子生物學研究已發現很多疾病與基因變異有關.
- 2.@@詢問病史必須重視家庭史,詳詳細細詢問,不嫌麻煩
- 3.避免遺傳性疾病的方法相當複雜
- 4.**Gene therapy**是重要手段,但健康飲食+充分運動
+不喝酒+不吸菸或可達到預防之目的.

