

邁向兒童健康新里程

張漢明醫生、馬立德醫生、周展盈醫生

隨著醫療科技與臨床技術的迅速發展、公共衛生體系的進步，以及社會對健康觀念的轉變，兒科醫療的目標已不再局限於讓孩子「活下來」，而是進一步追求活得好、活得安全、活得健康。現代兒科醫學正逐步由以治療為主，轉向以「早發現、早介入、早治療」為核心的預防與長遠發展導向模式，為孩子的未來奠定更穩固的基礎。



案例一

一週大的國邦，這天是他第二次入住新生嬰兒病房。三天前，他因新生兒黃疸需留院接受俗稱「照燈」的光照治療。當時，醫生在臍帶血篩查中發現異常，顯示國邦可能患有先天性甲狀腺功能低下症。為求審慎，醫生在他出生後第五天再次覆驗其甲狀腺功能，最終確診。

對國邦的父母而言，這無疑是晴天霹靂。在短短一週內，兒子兩度進出醫院，令他們措手不及。自責、困惑與不安湧上心頭，他們反覆自問：是否懷孕期間誤食不當食物？是否曾做錯什麼？甲狀腺功能低下症，會否對兒子的未來造成長遠影響？這一刻，他們深深體會到「養兒一百歲，長憂九十九」的真實含義。

不幸中的大幸，是國邦能在極早期便獲得確診。透過小兒內分泌科醫生處方適量的左甲狀腺素（甲狀腺激素替代治療），配合父母細心照顧及定時服藥，先天性甲狀腺功能低下症一般可獲得良好控制，對孩子的長遠發展影響可降至最低。

新生兒先天性甲狀腺功能低下症

香港的先天性甲狀腺功能低下症篩查始於1980年代，是一項成熟的公共衛生計劃，其核心目標在於及早發現，以預防智力發育障礙和生長問題。篩查主要使用臍帶血進行。首次檢測會測量促甲狀腺激素（Thyroid stimulating hormone, TSH）的水平。如果初步篩查結果異常，則會安排後續的血液檢測以確認診斷。在公立醫院出生的嬰兒，臍帶血篩查本

身是免費的，樣本通常在出生時採集，無需額外操作；如果需要進一步跟進，醫院會為嬰兒安排抽血以進行確診檢測。根據長期篩查數據，香港先天性甲狀腺功能低下症的發生率約為每2,500至3,113名新生兒中有一例。自1984年以來，臨床遺傳服務的新生兒篩查組便持續監測此疾病，從1984年至1995年間，便已篩查超過45萬名嬰兒，並從中檢測出145例病例。

甲狀腺激素猶如身體發育與新陳代謝的「引擎燃料」。一旦燃料不足，新陳代謝便會減慢，導致活力下降、體溫偏低、生長遲緩，並影響多個器官的成熟，進而可能出現特殊面容、肌張力低下等問題。常見症狀包括黃疸消退緩慢、手腳偏涼、嗜睡、活動量少、餵養困難、食欲差、生長緩慢等。若未及時治療，甚至可影響神經系統發育，導致發展遲緩。

出生後數週內常被忽略的早期症狀——

1. 生理性黃疸延長：黃疸（皮膚、眼睛發黃）超過兩週不退，是常見早期信號之一。
2. 餵養困難：表現為吸吮無力、進食緩慢、容易噎奶，且食欲不振。
3. 嗜睡與活動減少：異常「乖」，經常處於睡眠狀態，哭鬧少，哭聲低弱沙啞。
4. 肌張力低下：全身鬆軟無力，仰臥時四肢伸展，形似「青蛙」姿勢。
5. 便秘與腹脹：多日不排便，腹部鼓脹，有時伴有臍疝。

6. 特殊面容：表情淡漠、呆滯，眼距寬、鼻梁低平，舌頭肥大且常外伸。
7. 皮膚異常：皮膚濕冷、出現網狀斑紋，膚色蒼白或如蠟黃。
8. 呼吸問題：可能因舌大、咽喉組織增厚而出現呼吸不暢、睡眠打鼾。
9. 體溫低：體溫偏低，難以維持正常體溫範圍。

若未及時治療，數月後出現的症狀——

1. 生長發育遲緩：
 - 身材矮小，身高增長極其緩慢，身體比例異常（軀幹相對較長、四肢較短）。
 - 出牙時間延遲。
2. 神經系統發育嚴重受損（最嚴重的後果）：
 - 智力低下。認知、學習能力嚴重落後。
 - 運動發育落後。抬頭、坐、爬、站、走等動作明顯晚於正常嬰兒。
 - 聽力障礙。
 - 動作笨拙、身體協調性差。
3. 特殊體態：
 - 皮膚乾燥、增厚。
 - 毛髮乾燥、稀疏。
 - 前額出現細小皺紋。

認識這些症狀有助於提高警覺，然而，最重要的防線仍在於新生兒篩查。在香港，這項篩查已高度普及，公立醫院的覆蓋率幾近百分百。一旦確診，嬰兒會立即被轉介至小兒內分泌科醫生。治療方式，主要為每日服用精確劑量的合成甲狀腺激素，此療法安全有效。隨著孩子成長，須定期驗血監測，按需要調整劑量，以確保治療準確、有效。

新生兒代謝病篩查

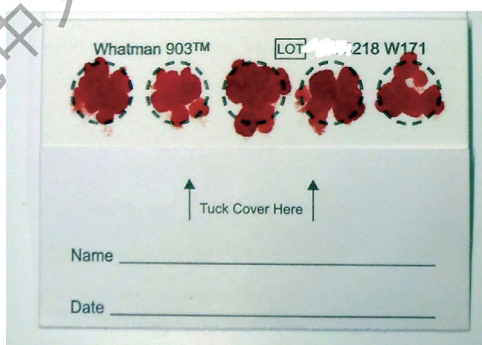
香港在推行新生兒甲狀腺功能和葡萄糖-6-磷酸脫氫酶篩查(蠶豆症)、實現對這兩種疾病的早期診斷後，自2015年起，進一步實施了另外一項非常重要的早期確診措施——新生兒代謝病篩查計劃。該計劃使用嬰兒出生後24至72小時內採集的足跟血樣本，篩查超過20種其他代謝疾病。先天性甲狀腺功能低下症(臍帶血)篩查與新生兒代謝病篩查(足跟血)是互補的計劃。

每對父母都期待嬰兒健康出生。然而，約每4,000名新生兒中，就有一名可能患有「先天性代謝異常」(Inborn errors of metabolism, IEM)。若未能及時發現與治療，將嚴重影響兒童的長期健康與發育。自2013年7月新生兒代謝病篩查計劃推行以來，已有超過94,177名嬰兒參與。從2017年11月開始，所有新生嬰兒(包括早產嬰)均可以參與篩查計劃。2021年9月，增加了腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy, ALD)篩查，使可篩查的IEM疾病總數增至31種。

篩查方式是於嬰兒腳後跟採集數滴血液於專用濾紙卡上(圖 1.1)。最佳採血時間為出生後餵奶滿 24 小時至七天內，以出生後 24 至 72 小時為佳；早產兒等特殊情況有額外安排。檢測週期約七個工作天會有結果，目的在於盡早發現患病嬰兒，在任何症狀出現前及早給予治療，以達至最佳療效。在公立醫院出生的嬰兒，會自動被納入這項免費篩查計劃，家長只需按指引簽署同意書即可。

病理學和遺傳學的進步，大大幫助了兒科醫生對一些代謝性疾病和罕見病的早期診斷。代謝性疾病主要是指一些影響身體產生能量和利用能量的疾病，大部分是遺傳性，因為基因缺陷導致缺乏製造能量所需的酶，從而引起有毒物質聚積體內。在香港，較為人熟知的包括黏多醣症 (mucopolysaccharidosis)、苯丙酮尿症 (phenylketonuria) 等等。過去由於科技所限，此類疾病的診斷往往較困難或滯後，易錯過治療的「黃金期」。如今，憑藉更多的篩查技術，能在嬰兒病發前達至早期確診，並做出適切治療。

圖 1.1 新生兒篩查專用的特殊濾紙



圖片來源：CC-BY-SA-3.0/Bachelot Pierre J-P

如何分辨發展遲緩

出生後頭幾年是大腦發展的黃金期，此時神經系統可塑性極高。若能在此階段及早透過物理治療、職業治療與言語治療，可有效促進孩子的感覺統合，幫助他們改善對感官刺激的反應，從而提升整體功能與發展潛能。

案例二

13個月大的勤仔靜靜躺在母親懷中。母親輕聲呼喚他的名字，他專注地望著媽媽，眼神充滿好奇，卻仍無法坐起來，也沒有伸手探索周圍的意圖。勤仔出生時，因難產導致右肱骨骨折，右手臂需打上石膏固定數週。當時父母以為這只是暫時的狀況，隨著時間過去，孩子自然能趕上同齡發展。然而，日子一天天過去，勤仔依然未能翻身、坐起或爬行，發展明顯落後於同齡孩子。由於體重增長緩慢，母親最終帶他前往醫院做進一步檢查。

在診症室內，兒科醫生仔細評估發現，勤仔頭部控制不穩、四肢肌張力偏低，但仍對外界事物保持高度興趣與互動意願。母親眼眶泛淚，她其實早已察覺勤仔與其他孩子不同，卻一直以為是家人過度保護、活動不足所致。醫生溫和地解釋：「我們需要進一步找出原因，並盡早介入，才能最大程度提升孩子的發展潛能。」

勤仔靜靜依偎在母親懷中，宛如一隻尚未展翅的小鳥。未來仍充滿未知，但在那一刻，母親已下定決心，要透過專業醫療團隊的支持與持續努力，陪伴勤仔一步一步發掘屬於自己的潛能。

發展里程碑會隨年齡而有所不同，遲緩可能只影響單一範疇（如語言或大肌肉），也可能屬於整體性的發展遲緩。以下是常見的觀察指標：

1. 六個月時仍未能穩定控制頭部或主動伸手抓取物品。
2. 一歲時未能扶物站立或以手指捏取細小物件。
3. 一歲半時仍未能獨自行走。
4. 兩歲時仍未能說出單字或理解簡單指令。
5. 兩歲半時無法進行塗鴉或組合詞語表達。
6. 三歲以上仍未能說簡單句子、辨認顏色或形狀，或出現學習及行為問題。

以勤仔的例子而言，他最明顯的遲緩範疇在於大肌肉發展。出生後首三年是大肌肉發展的關鍵階段，涵蓋走、跑、跳、攀爬等全身活動，對平衡、反應與探索環境的能力極為重要。一般的發展進程為：一歲左右可扶物行走，一歲半能獨自行走，兩歲左右能穩定跑步與跳踢，三歲時可熟練地上落樓梯。由此可見，勤仔的大肌肉發展明顯落後，這並非單純由於早期手臂骨折所致。

大肌肉發展參考指標

一至一歲半

常見表現：能在平地走路、蹲下拾取物品、攀爬家具、獨自站立、投擲球類。

需留意：不爬、不站、不步行。

一歲半至二歲

常見表現：能向後行走、兩步一級上樓梯、原地跳、急步行、踢球。

需留意：走路姿勢明顯不穩。

二至三歲

常見表現：一步一級上樓梯、兩步一級落樓梯，雙腳向前跳、從一級高度跳下、接球。

需留意：無法雙腳向前跳。

照顧者的日常參與至為關鍵。專業治療為孩子奠定發展基礎，而居家練習則能鞏固成效。照顧者可學習如何在日常生活中協助孩子練習頭部控制、翻身與步行等動作；也可透過遊戲促進手眼協調與感覺統合的能力；並藉由日常互動，刺激語言發展與溝通技巧。同時，照顧者亦需要經歷接受與調適的過程。若懷疑孩子發展異常，應盡早接受專業評估，以了解遲緩的類型與程度。透過家長互助組織、心理輔導及社會支援，照顧者不僅能獲得情緒上的支持，也能學習實用的照顧策略，從而更有力量陪伴孩子走過這段成長旅程。

早期慢性腎病

早期干預不僅關乎身體健康，更直接影響神經及認知發育(neurocognitive development)。慢性腎病可引致貧血、營養不良及尿毒素積聚，這些因素均可能干擾大腦發育。及早治療，能確保孩子在學習能力最強、神經可塑性最高的階段，

減少疾病對認知發展的影響，對其未來的學習能力、心理發展及整體生活品質，均有深遠意義。

案例三

八歲的文慧，人如其名，文靜有禮。她喜歡坐在窗邊畫畫，用彩色蠟筆描繪心中的大自然風景。然而近幾個月，母親李太太發現，文慧的畫筆越來越常被擱置一旁。她比同齡孩子瘦小，食欲不振，小便中出現泡沫，臉色逐漸蒼白，早上起床時眼瞼還有輕微浮腫。

起初，李太太以為這只是成長過程的正常變化，或與學業壓力有關。直到一次學校體檢，護士發現文慧的血壓略高於同齡兒童的正常範圍，這個細微訊號讓李太太提高警覺起來。她隨即帶文慧前往求醫。兒科醫生詳細檢查後，安排了尿液分析、血液檢測及腎臟超聲波檢查。一週後，結果令人震驚卻也及時——文慧被確診為早期慢性腎臟病，腎功能已出現輕度下降。

醫生對李太太解釋：「你們做得很對，能夠及早發現問題。文慧的腎臟仍在運作，只是需要更多支持。如果現在不介入，將來可能需要透析，甚至腎臟移植。」

文慧隨即展開早期干預計劃，包括低鹽飲食以控制血壓、調整蛋白質攝取、定期監測腎功能與血壓，以及適量運動維持健康體重。幾個月後，她的精神逐漸恢復，臉色紅潤，情緒亦更穩定。更重要的是，腎功能保持穩定，未再進一步惡化。

「我們為文慧贏得了寶貴的時間。」醫生在最近一次覆診時說，「雖然她的腎臟未必能完全回復正常，但透過持續管理，她可以維持良好功能，健康成長，並盡可能延後透析與移植的需要。我們會保持積極態度，與她一起長期管理這個狀況。」