

目錄

小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救）	5
本章基礎	5
兒童虐待與疏忽（Child Abuse and Neglect）	5
兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）	8
兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）	13
醫療倫理與法規（Medical Ethics and Law）	19
兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）	25
兒童皮膚疾病（Pediatric Dermatology）	32
兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）	37
兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）	41
注意力不足過動症（Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder）	48
自閉症類群障礙症（Autism Spectrum Disorder）	51
妥瑞氏症與抽動障礙（Tourette Syndrome and Tic Disorders）	53
青少年精神與行為障礙（Adolescent Psychiatry and Behavioral Problems）	56
兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）	58
流感疫苗：滿 6 個月起每年可接種；首次接種未滿 9 歲需打 2 劑（間隔 4 週）	59
預防接種禁忌與特殊臨床考慮（Vaccination Contraindications and Special Considerations）	62
小兒科・新生兒	67
新生兒一般照護與臨床評估（Routine Newborn Care and Clinical Assessment）	67
新生兒急救與甦醒（Neonatal Resuscitation）	73
新生兒呼吸窘迫與肺部疾病（Neonatal Respiratory Distress and Pulmonary Diseases）	76
新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）	79
新生兒壞死性腸炎（Necrotizing Enterocolitis）	84
先天性橫膈疝氣（Congenital Diaphragmatic Hernia）	87
食道閉鎖與氣管食道瘻管（Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula）	90
先天性消化道阻塞與畸形（Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations）	93
新生兒感染症（Neonatal Infections and Sepsis）	97
新生兒代謝異常與篩檢（Neonatal Metabolic Disorders and Screening）	100
新生兒神經疾病與產傷（Neonatal Neurological Disorders and Birth Injuries）	104
新生兒心血管疾病與循環適應（Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition）	108
新生兒醫療倫理與緩和醫療（Neonatal Medical Ethics and Palliative Care）	111
小兒科・心臟及血管疾病	114
本章基礎	114
七、心臟血管系統	114
非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）	114
法洛氏四聯症（Tetralogy of Fallot）	119
發紺型與重症先天性心臟病（Cyanotic and Critical Congenital Heart Disease）	122
良性功能性心雜音（Innocent Heart Murmur）	128
兒童心律不整與猝死（Pediatric Arrhythmia and Sudden Cardiac Death）	130
兒童後天性心臟病（Pediatric Acquired Heart Disease）	132
小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病	136
嬰兒肥厚性幽門狹窄（Hypertrophic Pyloric Stenosis）	136
腸套疊（Intussusception）	138
先天性巨結腸症（Hirschsprung Disease）	140

膽道閉鎖與新生兒膽汁滯留 (Biliary Atresia and Neonatal Cholestasis)	143
美克爾憩室 (Meckel's Diverticulum)	147
兒童腹瀉與吸收不良 (Pediatric Diarrhea and Malabsorption)	149
兒童胃腸肝膽與胰腸疾病 (Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases)	152
兒童急性腹症與外科急症 (Pediatric Acute Abdomen and Surgical Emergencies)	157
小兒科・腎臟疾病	160
小兒夜尿症 (Pediatric Nocturnal Enuresis)	160
尿路感染與先天性尿路異常 (Urinary Tract Infection and Congenital Urinary Tract Anomalies)	162
兒童腎病症候群 (Pediatric Nephrotic Syndrome)	166
腎絲球腎炎與血尿蛋白尿 (Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria)	169
腎小管與遺傳性腎臟病 (Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases)	173
水電解質與酸鹼失衡 (Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances)	176
急慢性腎損傷與腎臟替代治療 (Acute and Chronic Kidney Injury)	181
小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病	186
異位性皮膚炎 (Atopic Dermatitis)	186
兒童過敏與過敏性休克 (Pediatric Allergy and Anaphylaxis)	188
川崎病 (Kawasaki Disease)	193
Henoch-Schönlein 紫斑症 (Henoch-Schönlein Purpura)	197
幼年型特發性關節炎 (Juvenile Idiopathic Arthritis)	200
全身性紅斑性狼瘡 (Systemic Lupus Erythematosus)	202
先天性免疫缺乏症 (Primary Immunodeficiency Diseases)	204
小兒科・血液及腫瘤疾病	209
本章基礎	209
兒童貧血 (Pediatric Anemia)	209
兒童出血與血小板疾病 (Pediatric Bleeding and Platelet Disorders)	215
兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)	219
兒童固態腫瘤 (Pediatric Solid Tumors)	225
骨髓衰竭與組織球疾病 (Bone Marrow Failure and Histiocytosis)	230
小兒科・胸腔疾病	234
兒童氣喘 (Pediatric Asthma)	234
呼吸道與食道異物吸入及吞入 (Airway and Esophageal Foreign Body)	237
急性細支氣管炎與哮吼 (Acute Bronchiolitis and Croup)	240
小兒科・內分泌及新陳代謝疾病	245
兒童甲狀腺疾病 (Pediatric Thyroid Disorders)	245
生長異常與生長激素缺乏症 (Growth Disorders and Growth Hormone Deficiency)	248
先天性腎上腺增生與性分化異常 (Congenital Adrenal Hyperplasia and Disorders of Sex Development)	252
性早熟 (Precocious Puberty)	255
兒童糖尿病與糖代謝異常 (Pediatric Diabetes and Glucose Metabolism Disorders)	259
水分代謝與腦下垂體後葉疾病 (Water Metabolism and Posterior Pituitary Disorders)	261
小兒科・感染性疾病	264
本章基礎	264
四、兒童感染症	264
急性上呼吸道感染 (Acute Upper Respiratory Tract Infection)	264
急性下呼吸道感染 (Acute Lower Respiratory Tract Infection)	267
腸病毒感染 (Enterovirus Infection)	271
EB 病毒感染 (Epstein-Barr Virus Infection)	275
水痘-帶狀疱疹病毒感染 (Varicella-Zoster Virus Infection)	278

嬰兒玫瑰疹 (Roseola Infantum)	280
感染性腸胃炎 (Infectious Gastroenteritis)	282
病毒性肝炎 (Viral Hepatitis)	286
其他兒童感染症 (Other Pediatric Infectious Diseases)	289
小兒科・神經疾病	295
熱性痙攣與癲癇 (Febrile Seizure and Epilepsy)	295
神經皮膚症候群 (Neurocutaneous Syndromes)	299
神經肌肉疾病 (Neuromuscular Disorders)	301
腦性麻痺與其他小兒神經系統疾病 (Cerebral Palsy and Other Pediatric Neurological Disorders)	305
小兒科・遺傳疾病	309
本章基礎	309
3.4 遺傳模式整理	309
染色體與遺傳症候群 (Chromosomal and Genetic Syndromes)	309
先天性代謝異常 (Inborn Errors of Metabolism)	318
先天性代謝異常與代謝性疾病 (Inborn Errors of Metabolism and Metabolic Disorders)	323

小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救）

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

本章基礎

TWMLE・小兒科上

兒童虐待與疏忽（Child Abuse and Neglect）

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：106-2、107-2、108-2、109-1、109-2、111-1、111-2、112-2、113-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下） > 十四、兒童急症與其他重要主題

14.3 兒童虐待（Child Abuse）

- 身體虐待紅旗：
 - 與病史不符的傷痕
 - 不同癒合階段的瘀傷
 - 特徵性骨折：**metaphyseal corner fractures**（bucket-handle / classic metaphyseal lesion）→ 最具特異性
 - **Posterior rib fractures**（擠壓）、spiral fractures in non-ambulatory children
 - 嬰兒 **subdural hematoma + retinal hemorrhage** → 高度懷疑 **搖晃嬰兒症候群**（Shaken Baby Syndrome = Abusive Head Trauma）
- 骨骼調查（skeletal survey）：< 2 歲懷疑虐待時
- 醫師有法定通報義務

★ 國考重點（本站講義）

- 虐待性腦傷（Abusive Head Trauma, AHT）與嬰兒搖晃症候群（Shaken Baby Syndrome, SBS）
- 身體虐待臨床表現與警訊（Red Flags）
- 最常被忽視的虐待表現〔114-2〕〔114-2〕
- 需立即通報兒少保護小組的狀況〔107-2、109-1〕
- 非虐待特異性（不需立即通報）狀況〔107-2、109-1〕
- 法律通報義務與兒虐統計
- 醫師法定強制通報義務〔108-2、115-2〕
- 兒童性虐待（Child Sexual Abuse）〔111-2〕
- 青少年醫療不遵循（Non-adherence）處置

⚠ 易混與陷阱

比較項目	虐待性腦傷 / 兒虐警訊（高度懷疑虐待）	正常育兒互動 / 意外外傷（排除兒虐）
頭部與全身創傷機制	惡意暴力搖晃、甩摔、衝擊頭部〔107-2、113-1〕	在膝蓋上晃動、搖抱哄睡、正常玩耍、使用嬰兒搖椅〔107-2、113-1〕
骨折與外傷情境	低處（小於 150 公分）跌落致骨折、延遲就醫、病史不符、無法步行的嬰幼兒股骨骨折〔107-2、109-1〕	遊戲器材跌落致淺表擦挫傷、2 歲以上活動幼兒單一手部骨折〔107-2、109-1〕
顱內與眼底表徵	硬腦膜下出血 (SDH)、視網膜出血 (RH)、腦水腫（三聯徵）〔109-2、111-1〕	小腦出血 (Cerebellar Hemorrhage, AHT 中極罕見) 〔111-1〕
急診影像選擇	初步評估急性頭部外傷 / 腦出血首選電腦斷層 (CT) 〔112-2〕	核磁共振 (MRI) 用於亞急性期（數日後）評估，非初估工具〔112-2〕
兒虐臨床表徵觀察	皮膚瘀傷 (Bruise，特別是未滿 4 個月大嬰兒) 為最常被忽略的哨兵損傷〔114-2〕	骨折、燙傷、頭部外傷（臨床表徵或影像明確，較不易忽視）〔114-2〕
性虐待加害身分	熟人 (Acquaintance，佔 85-90%) 〔111-2〕	陌生人 (Stranger，僅佔 10-15%) 〔111-2〕
醫師 24 小時法定通報	疑似受虐兒童、法定傳染病〔108-2〕	警政機關通緝犯、保險詐欺（非醫療法通報義務）〔108-2〕

精選考題 (3/12)

第 1 題 〔113-1 醫學四 第 76 題〕

關於受虐性腦傷 (abusive head trauma, AHT) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 以前叫做嬰兒搖晃症候群 (shaken baby syndrome)，亦屬兒童虐待 (child abuse)
- (B) retinal hemorrhages 是 AHT 重要的診斷依據
- (C) 常發生於未滿三歲嬰幼兒
- (D) 幼兒在成人膝蓋上晃動或拋起等動作具有危險性，也會造成嬰兒搖晃症候群的腦傷

答案 D

A. 以前叫做嬰兒搖晃症候群 (shaken baby syndrome)，亦屬兒童虐待 (child abuse)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Shaken baby syndrome (嬰兒搖晃症候群) 是 AHT 的舊稱，屬於兒童虐待。AHT 泛指任何故意的頭部創傷，包括搖晃、衝擊、甩摔等虐待行為。

B. retinal hemorrhages 是 AHT 重要的診斷依據

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：視網膜出血 (retinal hemorrhages) 是 AHT 的重要且常見診斷標誌，出現在 70-100% 的 AHT 患者；是區分 AHT 與意外傷害的關鍵依據。

C. 常發生於未滿三歲嬰幼兒

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：AHT 最常見於 < 3 歲嬰幼兒，因其頸部肌肉發育不完全，更易受加速減速損傷。此年齡群是 AHT 的高風險族群。

D. 幼兒在成人膝蓋上晃動或拋起等動作具有危險性，也會造成嬰兒搖晃症候群的腦傷

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：一般親子遊戲（如在膝蓋上晃動或輕輕拋起）不會導致 AHT。AHT 需極度暴力搖晃，伴隨成人故意虐待。正常互動不具 AHT 風險。

第 2 題〔112-2 醫學四 第 32 題〕

3 個月大寶寶洗澡時被發現右側頭頂有一包血腫，無發燒、咳嗽、流鼻水等症狀，但是奶量減少且有些嗜睡。下列敘述何者最適當？

- (A) 這個年紀的頭部外傷，大多數是寶寶的日常活動受傷所導致
- (B) 如臨床評估需要，腦部核磁共振（MRI）可初步偵測可能的腦內出血
- (C) 身體診察發現寶寶的左大腿內側有瘀傷，此部位是此年紀活動常見的受傷部位
- (D) 受虐性腦傷（abusive head trauma）應列入鑑別診斷

答案 D

A. 這個年紀的頭部外傷，大多數是寶寶的日常活動受傷所導致

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：3 個月大寶寶無翻身外之主動活動能力，絕無法進行導致頭部外傷的「日常活動」。此年紀頭部外傷應高度懷疑非意外原因。

B. 如臨床評估需要，腦部核磁共振（MRI）可初步偵測可能的腦內出血

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：急性頭部外傷初步影像應優先選 CT 而非 MRI。MRI 於虐待性腦傷的亞急性期（數日後）較具敏感度，非初步偵測工具。

C. 身體診察發現寶寶的左大腿內側有瘀傷，此部位是此年紀活動常見的受傷部位

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：大腿內側瘀傷在嬰幼兒非日常活動常見傷害位置，反而是虐待的典型紅旗信號。3 個月嬰兒無爬走能力。

D. 受虐性腦傷（abusive head trauma）應列入鑑別診斷

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：頭頂血腫、奶量減少/嗜睡（顱內壓升高表現）、大腿內側瘀傷，加上年齡 3 個月無法自行導致外傷，均符合虐待性腦傷特徵，應納入鑑別診斷。

第 3 題〔109-1 醫學四 第 33 題〕

下列何種情形不符合立即通報兒少保護小組之條件？

- (A) 有超過 3 次以上急診外傷就醫紀錄且檢查結果與受傷機制不符
- (B) 病史前後不一致且延遲就醫
- (C) 低處（小於 150 公分）跌落以致骨折
- (D) 2 歲以上兒童之單一手部骨折

答案 D

A. 有超過 3 次以上急診外傷就醫紀錄且檢查結果與受傷機制不符

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：多次急診外傷就醫紀錄加檢查結果與受傷機制不符，是兒童虐待的經典紅旗徵象，符合立即通報兒少保護小組條件。

B. 病史前後不一致且延遲就醫

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：病史前後不一致與延遲就醫（隱瞞傷害跡象）是虐待防不勝防的共同特徵，符合通報條件。

C. 低處（小於 150 公分）跌落以致骨折

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：低於 150 公分的跌落通常不足以造成骨折，若有骨折應高度懷疑非意外傷害，符合通報條件。

D. 2 歲以上兒童之單一手部骨折

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：2 歲以上兒童活動能力增加，手部在遊戲、跌倒中容易受傷，單一手部骨折在正常意外傷害中相當常見，不具虐待特異性，不必然符合立即通報條件。

本考點其他考題（9 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q80	diabetes nonadherence adolescent
107-2	醫學四 Q18	shaken baby syndrome
107-2	醫學四 Q33	child abuse reporting
108-2	醫學四 Q80	mandatory reporting child abuse infectious disease
109-2	醫學四 Q17	abusive head trauma infant
111-1	醫學四 Q22	abusive head trauma
111-2	醫學四 Q77	child sexual abuse perpetrator
114-2	醫學四 Q77	child physical abuse recognition
115-2	醫學四 Q80	dialysis refusal by parent medical ethics

兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙 (Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders)

★★★ 常青必掃 考過 13/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-2、109-2、110-1、110-2、111-1、111-2、112-1、113-1、113-2、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

• 陰離子間隙（Anion Gap, AG）與酸鹼平衡：

- 陰離子間隙計算公式為 $AG = Na^+ - (Cl^- + HCO_3^-)$ ，正常參考值約為 8-16 mEq/L（或 mmol/L），計算時不包含鉀離子（K⁺）。〔110-1〕
- 高陰離子間隙代謝性酸中毒（High Anion Gap Metabolic Acidosis）常見原因包含糖尿病酮酸中毒（Diabetic Ketoacidosis, DKA）、休克或過度組織灌流不足引發之乳酸中毒（Lactic Acidosis）、乙二醇中毒（Ethylene Glycol Intoxication）及全身性強直陣攣癇發作（Seizure）引發之乳酸堆積；嚴重 DKA 患者因產生大量 β-羥基丁酸（β-hydroxybutyrate）與乙酰乙酸（Acetoacetate），會表現出 AG 升高（可達 20-30 mEq/L）、血液滲透壓（Osmolality）升高（> 320 mOsm/kg）、總二氧化碳（Total CO₂/HCO₃⁻）下降及腎前性 BUN/Cr 升高。〔108-2、111-2、115-1〕
- 正常陰離子間隙（高血氯性）代謝性酸中毒（Normal Anion Gap Metabolic Acidosis）見於腹瀉流失重碳酸根（HCO₃⁻）或腎小管酸血症（Renal Tubular Acidosis, RTA）；若化療後患者出現蛋白尿、尿糖、低血鉀及正常 AG 代謝性酸中毒，為典型 RTA 表現。〔106-1、108-2、110-1〕
- 酸鹼代償判讀：代謝性酸中毒時適當的呼吸代償預期 PCO₂ 依 Winter's formula 計算為 $1.5 \times HCO_3^- + 8 \pm 2$ mmHg。若實際 PCO₂ 顯著高於預期（如 PCO₂ 達 50 mmHg），代表換氣不足未能有效代償，屬合併呼吸性酸中毒（Respiratory Acidosis）。〔106-1、111-2〕
- 嬰兒幽門狹窄（Pyloric Stenosis）因頻繁噴射性嘔吐流失大量胃酸（HCl），典型生化異常為代謝性鹼中毒（Metabolic Alkalosis），並伴隨低氯血症（Hypochloremia）與低鉀血症（Hypokalemia）。〔107-1〕

• 電解質障礙（鈉與鉀）與相關疾病：

- 高血鉀（Hyperkalemia）：常見原因包括腎衰竭（Renal Failure）、橫紋肌溶解症（Rhabdomyolysis）、失鹽型先天性腎上腺增生症（Salt-wasting Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH）及使用 Cyclosporine；利尿劑 Furosemide 會促進尿鉀排泄，造成低血鉀而非高血鉀。〔113-1〕
- 失鹽型 CAH 臨床特徵：因缺乏 Aldosterone 與 Cortisol，急性發病時會出現低血鈉（Hyponatremia）、高血鉀（Hyperkalemia）、低血糖（Hypoglycemia）及代謝性酸血症。〔113-1〕
- 低血鉀（Hypokalemia）：靜脈注射胰島素（Insulin）會促進鉀離子進入細胞內（Cellular Shift），屬於細胞內外分布改變而非體內鉀離子流失；而長期使用利尿劑（Furosemide）、腸胃炎腹瀉流失與 RTA 才是真正的鉀離子流失。〔108-2〕

- 高血鉀之處置與心電圖變化：血鉀升高心電圖變化依序為高尖 T 波（Peaked T Waves）、PR 間期延長（Prolonged PR Interval）及 QRS 波變寬。處置首步為停止所有鉀補充；靜脈注射胰島素促使鉀轉移入細胞時，「必須同時給予葡萄糖（Dextrose）」以防止危險性低血糖；葡萄糖酸鈣（Calcium Gluconate）能快速穩定心肌細胞膜預防心律不整，但無降低血鉀效果；藥物反應不佳應考慮透析治療。〔106-2、113-1〕
- 低血鈉機轉鑑別：肝硬化（Liver Cirrhosis）、鬱血性心臟衰竭（Congestive Heart Failure, CHF）與抗利尿激素不適分泌症候群（SIADH）均屬於血液稀釋型低血鈉；腎病症候群（Nephrotic Syndrome）低血鈉主因是腎鹽耗盡（Renal Salt Wasting）導致低血容量性低血鈉，與血液稀釋無關。〔107-1〕
- SIADH 診斷與治療：在低血鈉與低血清滲透壓下，尿液滲透壓仍不適濃縮（ $> 100 \text{ mOsm/kg}$ ）；因體液滯留造成細胞外液容量擴張，血中尿酸（Uric Acid）與 BUN 數值通常偏低；治療核心為限制水分攝取且不限制鈉鹽；診斷前須先排除肝硬化、心衰竭、腎病症候群、脫水、利尿劑使用及甲狀腺/腎上腺功能低下。〔112-1〕
- 兒童脫水、休克復甦與輸液管理：
 - 兒童脫水徵象評估：中度脫水（8%）常見口渴、黏膜乾燥與血壓正常；微血管充填時間（Capillary Refill Time, CRT） > 3 秒反映嚴重微循環灌流不足，為重度脫水（ $\geq 10\%$ ）或不可代償性休克之表現，在中度脫水時最不常見。〔109-2〕
 - 兒童外傷與失血性休克：兒童代償能力強，失血量達 15-30% 時血壓仍能維持正常（代償性休克），失血量 $> 30\%$ 才會出現明顯低血壓；急救時應立即靜脈推注生理食鹽水（0.9% NaCl）20 mL/kg（5-10 分鐘內），輸血標準劑量為濃縮紅血球 10 mL/kg，靜脈建立困難時可採用骨內注射（Intraosseous Injection, IO）。〔110-1、110-2〕
 - 高血鈉脫水（Hypernatremic Dehydration）處置：若合併休克，首要仍需於 20 分鐘內給予生理食鹽水 20 mL/kg 快速推注以穩定血流動力學；後續血鈉（如 175 mEq/L）矯正必須緩慢（第一天降 10-12 mEq/L），嚴禁在 24 小時內快速降至正常，否則水分快速進入腦細胞會引發腦水腫（Brain Edema）與癲癇（Seizure）；穩定後可改用低張溶液（如 5% Dextrose + 0.45% Normal Saline）補充。〔112-1〕
 - 急性腸胃炎脫水管理：經口服電解質溶液（Oral Rehydration Solution, ORS）矯正脫水後應立刻恢復進食（Early Feeding）並繼續哺餵母乳；禁止給予稀釋運動飲料（電解質與糖比例不當，會加重滲透性脫水），且禁用止瀉藥如 Loperamide（2 歲以下禁用，易致毒性巨結腸與腸梗阻）。〔111-1〕
 - 每日基本維持輸液（Holliday-Segar Formula）：前 10 kg 為 100 mL/kg/day（4 mL/kg/hr），次 10 kg 為 50 mL/kg/day（2 mL/kg/hr），超過 20 kg 部分為 20 mL/kg/day（1 mL/kg/hr）。例如 23 kg 兒童禁食（NPO）時，每日總需求為 $1000 + 500 + 60 = 1560 \text{ mL/day}$ ，平均每小時給予 65 mL/hr。〔113-2〕
 - 急性腎損傷（Acute Kidney Injury, AKI）：在體液充足前提下對利尿劑（Furosemide）無反應時，應即停用利尿劑並限制水分；不應常規積極補充碳酸氫鈉（ NaHCO_3 ）來維持 HCO_3^- 在 20-26 mEq/L，過度矯正易致代謝性鹼中毒、低鈣血症及高鈉血症。〔113-1〕

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目	陰離子間隙 (Anion Gap, AG)	典型致病原因與機轉	臨床生化與鑑別關鍵
高陰離子間隙代謝酸中毒	$> 16 \text{ mEq/L}$	糖尿病酮酸中毒 (DKA)、乳酸中毒 (休克/癲癇)、乙二醇中毒	存在未測得酸性陰離子；DKA 時滲透壓升高、total CO_2 下降、BUN/Cr 升高
正常陰離子間隙代謝酸中毒	8-16 mEq/L	腹瀉流失 HCO_3^- 、腎小管酸血症 (RTA)	代償性高血氯；治療後 RTA 常合併低血鉀、蛋白尿與尿糖

低血鈉類型	主要病理機轉	代表性疾病	臨床生化特徵
血液稀釋型低血鈉	有效循環血量下降或 ADH 不適分泌，導致自由水重吸收大於鈉	肝硬化、心衰竭、SIADH	SIADH 體液擴張使血中尿酸與 BUN 偏低，尿滲透壓 $> 100 \text{ mOsm/kg}$
腎鹽耗盡型低血鈉	蛋白尿導致膠體壓下降與腎小管鈉重吸收障礙，呈低血容量狀態	腎病症候群	與血液稀釋無關

高血鉀緊急處置藥物	主要作用機轉	是否降低血鉀濃度	臨床安全規範
葡萄糖酸鈣 (Calcium Gluconate)	穩定心肌細胞膜，對抗心律不整	否	快速對抗心肌毒性，不改變細胞外鉀濃度
靜脈注射胰島素 (IV Insulin)	促使鉀離子進入細胞內 (Cellular Shift)	是	必須同時加給葡萄糖 (Dextrose)，嚴防低血糖

輸液處置類型	適用臨床情境	計算/給予標準劑量	臨床注意事項
創傷/休克初期擴容	失血性休克、嚴重脫水休克	生理食鹽水 20 mL/kg (推注 5-20 分鐘)	兒童失血量 > 30% 才出現低血壓；無反應可重複第二劑
外傷緊急輸血	創傷失血性休克補充	濃縮紅血球 10 mL/kg	相當於成人 1 單位輸血概念
每日維持輸液 (NPO)	Holliday-Segar 公式基本需求	100/50/20 mL/kg/day (每小時 4/2/1 mL/kg/hr)	23 kg 兒童每日 1560 mL，即每小時 65 mL/hr

精選考題 (5/19)

第 4 題 [113-1 醫學四 第 12 題]

下列何者最不可能引起高血鉀？

- (A) 腎衰竭 (renal failure)
- (B) 使用藥物 furosemide (diuretics)
- (C) 橫紋肌溶解症 (rhabdomyolysis)
- (D) 使用藥物 cyclosporine (calcineurin inhibitor)

答案 B

A. 腎衰竭 (renal failure)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腎衰竭 (renal failure) 無法排泄鉀，導致血鉀蓄積，是高血鉀最常見原因之一，絕對會引起高血鉀。

B. 使用藥物 furosemide (diuretics)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Furosemide (呋塞米) 為 loop diuretic，促進腎臟鉀的尿液排泄，導致低血鉀而非高血鉀，是唯一最不可能引起高血鉀的選項。

C. 橫紋肌溶解症 (rhabdomyolysis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：橫紋肌溶解症 (rhabdomyolysis) 導致肌肉細胞破裂，肌肉內高濃度鉀釋放入血，引起嚴重高血鉀，為小兒急診常見原因。

D. 使用藥物 cyclosporine (calcineurin inhibitor)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Cyclosporine (環孢黴素) 為 calcineurin inhibitor，抑制腎臟鉀排泄，為已知的高血鉀誘發藥物，尤其在移植患者。

第 5 題 [108-2 醫學四 第 13 題]

引起高陰離子間隙代謝性酸中毒 (High anion gap metabolic acidosis) 的疾病，下列何者最為罕見？

- (A) 糖尿病引起酮酸血症 (Diabetic ketoacidosis, DKA)
- (B) 因休克引起的乳酸中毒 (Sepsis induced lactic acidosis)
- (C) 腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis)
- (D) 乙二醇中毒 (Ethylene glycol intoxication)

答案 C

A. 糖尿病引起酮酸血症 (Diabetic ketoacidosis, DKA)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Diabetic ketoacidosis (糖尿病酮酸血症) 是內兒科急診極常見的 Metabolic acidosis (代謝性酸中毒) 原因。其機轉為胰島

素缺乏導致脂肪分解增加，產生大量的 Acetoacetate (乙醯乙酸) 與 Beta-hydroxybutyrate (β -羥基丁酸)，這些未測得的陰離子會使 Anion gap (陰離子間隙) 顯著升高。這屬於臨床上的高頻率考點，絕非罕見。

B. 因休克引起的乳酸中毒 (Sepsis induced lactic acidosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Lactic acidosis (乳酸中毒) 是 High anion gap metabolic acidosis (高陰離子間隙代謝性酸中毒) 最常見的成因之一。不論是 Sepsis (敗血症)、休克或任何形式的組織灌流不足，都會迫使細胞進行無氧代謝並累積乳酸。由於此機轉在臨床重症情境中極其普遍，因此不符合題目要求選出「罕見」原因的設定。

C. 腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Renal tubular acidosis (腎小管酸血症) 是鑑別代謝性酸中毒的核心。其機轉為腎小管回收碳酸氫根或排出氫離子功能障礙，特徵是 Chloride (氯離子) 代償性升高，引起的是 Normal anion gap (正常陰離子間隙) 或稱為高氯性酸中毒。在題目設定的 High anion gap (高陰離子間隙) 前提下，此病因在分類上根本不符，因此在選項中「最為罕見」，是國考中區分 MUDPILES 與 RTA 機轉的標準考點。

D. 乙二醇中毒 (Ethylene glycol intoxication)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Ethylene glycol (乙二醇) 中毒常見於攝入抗凍劑後，其代謝產物如 Glycolic acid (甘醇酸) 會引起顯著的 High anion gap metabolic acidosis (高陰離子間隙代謝性酸中毒)，常伴隨 Osmolar gap (滲透壓間隙) 升高。雖然臨床發生頻率較 DKA 或乳酸中毒低，但仍屬於口訣中明確定義的致病原因。在與根本不屬於該分類的 RTA (腎小管酸血症) 相比時，其致病機率明顯較高。

第 6 題 [112-1 醫學四 第 12 題]

關於抗利尿激素不適分泌症候群 (syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion, SIADH)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 診斷 SIADH 需先排除腎病症候群、肝硬化、心衰竭、腎上腺或甲狀腺功能低下、利尿劑使用、脫水等造成低血鈉的原因
- (B) 在低血鈉與低血液滲透壓 (osmolality) 的情況下，尿液滲透壓大於 100 mOsm/kg
- (C) 治療上主要為限制水分攝取，但不限制鈉鹽的攝取
- (D) 血液中尿酸 (uric acid) 與尿素氮 (BUN) 數值通常偏高

答案 D

A. 診斷 SIADH 需先排除腎病症候群、肝硬化、心衰竭、腎上腺或甲狀腺功能低下、利尿劑使用、脫水等造成低血鈉的原因

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：診斷 SIADH 前必須先排除其他導致低血鈉的臨床原因，包含腎上腺皮質功能不全、甲狀腺功能低下、利尿劑使用及心、肝、腎衰竭等，此敘述正確。

B. 在低血鈉與低血液滲透壓 (osmolality) 的情況下，尿液滲透壓大於 100 mOsm/kg

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：SIADH 特徵為低血鈉與低血清滲透壓，但尿液仍不適當地濃縮，尿液滲透壓通常 > 100 mOsm/kg，此敘述正確。

C. 治療上主要為限制水分攝取，但不限制鈉鹽的攝取

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：SIADH 治療的核心為限制水分攝取，不限制甚至適度增加鈉鹽攝取，可減少尿鈉排除並改善低血鈉，此敘述正確。

D. 血液中尿酸 (uric acid) 與尿素氮 (BUN) 數值通常偏高

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：SIADH 患者因 ADH 持續分泌導致體液滯留，體內細胞外液容量擴張，進而增加尿酸與尿素氮的排除，血液中尿酸與 BUN 通常偏低，此敘述錯誤。

第 7 題〔107-1 醫學四 第 16 題〕

6 週大男嬰，從 1 週前吐奶的情況，突然越吐越厲害，最近幾乎每一餐喝完奶半小時內很快就吐光，吐出的內容物為沒有黃綠色，體重也沒有增加反而減少，住院後若抽血檢驗動脈血氣體分析（arterial blood gas analysis），最有可能會呈現下列那種結果？

- (A) 代謝性鹼中毒 (metabolic alkalosis)
- (B) 代謝性酸中毒 (metabolic acidosis)
- (C) 呼吸性鹼中毒 (respiratory alkalosis)
- (D) 呼吸性酸中毒 (respiratory acidosis)

答案 A**A. 代謝性鹼中毒 (metabolic alkalosis)**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：幽門狹窄嬰兒大量嘔吐胃液（HCl），丟失 H^+ 和 Cl^- ，導致代謝性鹼中毒。典型血氣呈現 $pH > 7.45$ 、 $HCO_3^- > 28$ ，伴隨低氯血症和低鉀血症，為幽門狹窄的經典酸鹼失衡。

B. 代謝性酸中毒 (metabolic acidosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：幽門狹窄丟失胃酸而非累積酸，不會導致代謝性酸中毒。脫水雖可引起乳酸酸中毒，但幽門狹窄的主要酸鹼失衡不是酸中毒而是鹼中毒。

C. 呼吸性鹼中毒 (respiratory alkalosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：呼吸性鹼中毒需要過度通氣，但題目無呼吸系統症狀或中樞神經刺激跡象。幽門狹窄的酸鹼失衡是代謝性，不是呼吸性問題。

D. 呼吸性酸中毒 (respiratory acidosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：呼吸性酸中毒需要通氣不足或呼吸道阻塞，但幽門狹窄是消化道問題，無原發呼吸病理。該嬰兒的主要酸鹼異常來自胃液丟失，非呼吸機能障礙。

第 8 題〔113-2 醫學四 第 77 題〕

23 公斤兒童需禁食（NPO）時，前 24 小時基本輸液（fluid），平均每小時要給多少毫升（mL）？

- (A) 35
- (B) 45
- (C) 55
- (D) 65

答案 D**A. 35**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解： $35 \text{ mL/hr} \times 24 = 840 \text{ mL/day}$ ，遠低於 Holliday-Segar formula 標準。該公式 23 kg 患兒應為 1560 mL/day 。

B. 45

× 錯誤 [P1 夯]

詳解： $45 \text{ mL/hr} \times 24 = 1080 \text{ mL/day}$ ，不足額。計算應為前 $10 \text{ kg} \times 100 \text{ mL/kg}$ + 次 $10 \text{ kg} \times 50 \text{ mL/kg}$ + $3 \text{ kg} \times 20 \text{ mL/kg} = 1560 \text{ mL/day}$ 。

C. 55

× 錯誤 [P1 夯]

詳解： $55 \text{ mL/hr} \times 24 = 1320 \text{ mL/day}$ ，仍少 240 mL 。該數值可能源自計算錯誤或忽略最後 3 kg 的輸液需求。

D. 65

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Holliday-Segar 維持輸液公式：前 $10 \text{ kg} \times 100 = 1000$ 、次 $10 \text{ kg} \times 50 = 500$ 、 $> 20 \text{ kg} \times 20 = 60$ ，共 1560 mL/day ； $1560 \div 24 = 65 \text{ mL/hr}$ 。

本考點其他考題（14 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q22	metabolic acidosis
106-2	醫學四 Q20	hyperkalemia management
107-1	醫學四 Q21	hyponatremia mechanisms
108-2	醫學四 Q14	hypokalemia causes
109-2	醫學四 Q76	pediatric dehydration signs
110-1	醫學四 Q16	renal tubular acidosis anion gap
110-1	醫學四 Q76	pediatric trauma fluid resuscitation
110-2	醫學四 Q77	pediatric fluid resuscitation
111-1	醫學四 Q19	infant dehydration management
111-2	醫學四 Q14	metabolic acidosis after seizure
112-1	醫學四 Q13	hypernatremic dehydration
113-1	醫學四 Q14	pediatric acute kidney injury
113-1	醫學四 Q24	congenital adrenal hyperplasia
115-1	醫學四 Q25	diabetic ketoacidosis labs

兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）

★★★ 常青必掃 考過 14/20 梯次：107-1、108-1、108-2、110-1、110-2、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、114-2、115-1、115-2

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科（下）

十四、兒童急症與其他重要主題

14.1 兒童急症評估架構

兒童評估三角（*Pediatric Assessment Triangle, PAT*）

- 到場數秒內完成的視覺與聽覺快速評估，不需接觸病童
- Appearance**（最重要）：tone、Interactiveness、Consolability、Look/gaze、Speech/cry
- Work of Breathing**：nasal flaring、retractions、grunting、head bobbing、tripoding
- Circulation to skin**：pallor、mottling、cyanosis

系統性評估（*PALS Systematic Approach*）

- Primary assessment (ABCDE)**：Airway → Breathing (RR、SpO₂) → Circulation (HR、BP、CRT < 2 秒) → Disability (AVPU/GCS、瞳孔、血糖) → Exposure (體溫、全身檢視)
- Secondary assessment**：SAMPLE history (Symptoms、Allergies、Medications、Past hx、Last meal、Events) + head-to-toe 身體檢查
- Tertiary assessment**：實驗室 (CBC、BMP、blood gas、lactate)、影像、持續監測

14.2 兒童 CPR 重點 (PALS)

- 兒童心跳停止最常見原因：呼吸衰竭 (cf. 成人多為心因性) → 兒童 CPR 更重視 airway/breathing

	小兒 (< 青春期)	成人
壓胸手法	嬰兒：雙拇指法/二指法；兒童：單/雙手	雙手
壓胸深度	胸廓 AP 徑 1/3 (嬰兒 ≈ 4 cm；兒童 ≈ 5 cm)	≥ 5 cm
壓胸速率	100–120/min	100–120/min
壓通比 (單人)	30:2	30:2
壓通比 (雙人)	15:2	30:2
Defibrillation	2 → 4 → 4–10 J/kg	120–200 J biphasic

- Epinephrine : 0.01 mg/kg IV/IO 每 3–5 分鐘
- Shockable rhythm (VF/pVT) → defibrillation ; Non-shockable (asystole/PEA) → Epi + CPR

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科 (下) > 十四、兒童急症與其他重要主題

14.4 嬰兒猝死症 (SIDS)

- 定義：< 1 歲嬰兒無法解釋的突然死亡 (排除其他原因後)
- 高峰：2–4 個月
- 危險因子：趴睡 (**最重要可改變因素**)、母親吸菸、過熱/過多覆蓋、早產、軟床面、共床
- 預防 (Safe Sleep ABCs) :
 - **Alone** (同房不同床)
 - **Back to sleep** (仰睡, 最重要)
 - **Crib** (firm flat surface、no loose bedding/pillows/toys)
 - 使用奶嘴 (減少風險)、避免過熱

14.5 鉛中毒 (Lead Poisoning)

- 來源：含鉛油漆 (舊房子)、玩具、土壤、陶器
- 臨床：
 - 輕度/慢性：learning disability、行為問題、食慾↓、腹痛、便秘
 - 嚴重：腦病變 (encephalopathy) → 嘔吐、意識改變、seizure
- 實驗室：blood lead level ↑、microcytic anemia、**basophilic stippling**
- X-ray：long bone metaphysis **lead lines** (dense lines)
- 治療：
 - 去除鉛暴露 (最重要)
 - BLL 45–69 µg/dL : **Succimer (DMSA)** 口服
 - BLL ≥ 70 或有腦病變 : **Dimercaprol (BAL) IM + CaNa₂EDTA IV**

★ 國考重點 (本站講義)

- 急救通氣與異物梗塞
- 兒科評估與生理數據
- 休克分類與急救復甦
- 血管通道與特殊急重症處置
- 胸腔急症與呼吸器處置

⚠ 易混與陷阱

評估 / 病症主題	項目 A	項目 B	核心鑑別重點與陷阱
休克型態分類	阻塞性休克 (Obstructive shock)	分布性休克 (Distributive shock)	張力性氣胸、心包膜填塞為 阻塞性 ；敗血症、過敏性反應 (Anaphylaxis) 為 分布性 。
休克血壓表徵	代償性休克 (Compensated)	失代償性休克 (Decompensated)	心搏過速 為早期代償徵象； 低血壓 為晚期失代償表徵（兒童失血 >30% 才出現低血壓）。
異物梗塞急救	成人與 1 歲以上兒童	1 歲以下嬰兒	兒童採 哈姆立克法 ；嬰兒 禁忌哈姆立克法 ，應採 5 次背部拍擊 + 5 次胸部推壓交替。兩者均 禁忌盲目掏挖 。
兒科評估階層	兒童評估三角 (PAT)	初級評估 (Primary assessment)	PAT 包含外觀、呼吸作功、皮膚循環； ABC (呼吸道、呼吸、循環) 屬於初級評估。
腸病毒 71 型輸液	一般敗血性休克	腸病毒 71 型腦幹腦炎	一般休克應 快速 20 mL/kg 輸液 ；EV71 併發心肌炎/肺水腫 禁忌大量快速輸液 （會惡化肺水腫）。
呼吸器氧合調控	增加氧合 (Oxygenation)	清除二氧化碳 (CO ₂ clearance)	調高 PIP、PEEP、Gas flow 可增加氧合；調高吐氣時間 (Expiratory time) 無法增加氧合，主用於清除 CO ₂ 。
Vancomycin 輸注	慢速標準輸注	快速過速輸注 (<10 分鐘)	輸注速率應維持 20 mg/kg 歷時 20-30 分鐘，休克時亦不得 小於 10 分鐘 ，否則引發紅人症候群。

精選考題 (5/28)

第 9 題 [114-1 醫學四 第 32 題]

關於兒科病童在急診就診的初步評估，下列何者最為適當？

- (A) 初步評估的兒童評估三角 (pediatric assessment triangle) 著重的重點為呼吸道 (airway)、呼吸 (breathing)、循環 (circulation)
- (B) 初步評估發現病童為危急狀態，應在完成初級 (primary)、次級 (secondary) 與三級評估 (tertiary assessment) 後，再進行緊急處理
- (C) 初級評估 (primary assessment) 中，收縮壓的最低標準，1 歲以上需 $\geq$ 「70 mmHg + 年紀 (以年算) $\times$ 2」，在 10 歲以上為 $\geq$ 90 mmHg
- (D) 三級評估 (tertiary assessment) 包括焦點式病史詢問及身體診察

答案 C

A. 初步評估的兒童評估三角 (pediatric assessment triangle) 著重的重點為呼吸道 (airway)、呼吸 (breathing)、循環 (circulation)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兒科評估三角 (Pediatric Assessment Triangle, PAT) 的三大組成為：外觀 (Appearance)、呼吸作功 (Work of breathing) 與循環 (Circulation to skin)。呼吸道、呼吸、循環 (ABC) 則是初級評估的內容。

B. 初步評估發現病童為危急狀態，應在完成初級 (primary)、次級 (secondary) 與三級評估 (tertiary assessment) 後，再進行緊急處理

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：若初步評估病童為危急狀態，必須立即介入以維繫生命（如急救處置），絕不能等待完成完整的三級評估後才進行處理。

C. 初級評估 (primary assessment) 中，收縮壓的最低標準，1 歲以上需 $\geq$ 「70 mmHg + 年紀 (以年算) $\times 2$ 」，在 10 歲以上為 ≥ 90 mmHg

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：根據 PALS 指引，1 歲以上至 10 歲兒童低血壓定義為收縮壓 $< 70 + (2 \times \text{年齡})$ mmHg；10 歲以上兒童則以收縮壓 < 90 mmHg 為標準。

D. 三級評估 (tertiary assessment) 包括焦點式病史詢問及身體診察

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：次級評估 (Secondary assessment) 才包含焦點式病史詢問與身體診察。三級評估 (Tertiary assessment) 指的是後續的診斷性檢驗、影像學檢查或專門諮詢。

第 10 題 [113-2 醫學四 第 23 題]

高中男生與同學打籃球劇烈碰撞之後產生氣胸，血氧飽和濃度 88%。有關其臨床表現，下列何者最為適當？

- (A) 呼吸會呈現 Cheyne-Stokes respiration
- (B) 胸痛程度通常與肺部塌陷嚴重度成正比
- (C) 可能有通氣與灌流差異現象 (ventilation-perfusion mismatch)
- (D) 在 X 光影像上，氣管顯影會偏移向氣胸的同側肺部

答案 C

A. 呼吸會呈現 Cheyne-Stokes respiration

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Cheyne-Stokes respiration (陳-史氏呼吸) 是週期性呼吸，特徵為逐漸加深、逐漸變淺伴呼吸暫停，見於心衰竭、顱內病變等全身性疾病。氣胸典型表現是急促呼吸 (tachypnea)，而非週期性呼吸。

B. 胸痛程度通常與肺部塌陷嚴重度成正比

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：胸痛程度與肺部塌陷嚴重度不成正比。小氣胸反而可能高度疼痛，大氣胸相對不痛。疼痛取決於胸膜刺激程度、患者痛閾等因素，而非塌陷程度。

C. 可能有通氣與灌流差異現象 (ventilation-perfusion mismatch)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：氣胸側肺葉萎陷，該區血流灌流仍存在但通氣消失，形成典型的低 V/Q 區域 (ventilation-perfusion mismatch)。低 V/Q mismatch 直接導致血氧飽和度下降，正符合題幹 SpO_2 88% 的臨床表現。

D. 在 X 光影像上，氣管顯影會偏移向氣胸的同側肺部

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：X 光表現上，氣胸側肺萎陷推動縱隔向對側移位，氣管因此偏移向健側 (對側)，而非氣胸的同側。題目方向相反，屬於錯誤敘述。

第 11 題 [108-1 醫學四 第 26 題]

有關肝病病童疑似猛爆性肝衰竭 (Fulminant liver failure) 之實驗室診斷數據評估和相關處置，下醫列何者正確？

- (A) 可由血清轉胺酶 Aspartate aminotransferase (AST)、Alanine aminotransferase (ALT) 之數值高低判斷猛爆性肝衰竭的嚴重度
- (B) 若血清白蛋白 (Serum albumin) 數值低下，加上超音波發現有腹水，治療首先應給與白蛋白輸注，並給與維持性點滴輸液
- (C) 若凝血酶原時間 (Prothrombin time) 和部分凝血活酶時間 (Activated partial thromboplastin time) 延長，應給與維生素 K 以提升肝臟合成凝血因子 II, VII, IX, X
- (D) 對於有昏睡或意識障礙的肝病病童，若血氨 (Ammonia) 已經上升且合併第二期肝腦病變 (Hepatic encephalopathy Stage II) 之意識混淆及嗜睡，應立即插管使用呼吸器

答案 C

A. 可由血清轉胺酶 Aspartate aminotransferase (AST) 、Alanine aminotransferase (ALT) 之數值高低判斷猛爆性肝衰竭的嚴重度 - × 錯誤 [P1 夯] - 詳解：血清轉胺酶 (AST 與 ALT) 主要反映肝細胞壞死 (hepatocellular necrosis) 的破壞程度，無法代表肝臟真實的合成與代謝功能，不能單憑其數值判斷猛爆性肝衰竭的嚴重度。若大量肝細胞已壞死殆盡，轉胺酶數值反而可能下降，此為預後極差的表現。臨床評估嚴重度與預後，應主要依據凝血功能異常 (如 PT/INR 延長程度)、黃疸程度與肝腦病變 (hepatic encephalopathy) 的等級。

B. 若血清白蛋白 (Serum albumin) 數值低下，加上超音波發現有腹水，治療首先應給與白蛋白輸注，並給與維持性點滴輸液 - × 錯誤 [P2 頂級] - 詳解：猛爆性肝衰竭病童極易併發危及生命的腦水腫 (cerebral edema)，因此體液管理需非常謹慎。臨床上通常會適度限制水分 (約為平常維持量的 80% 至 90%) 以降低顱內壓上升風險，不應給予全量的維持性點滴輸液。此外，單純發現腹水並非非常規輸注白蛋白 (albumin) 的適應症，除非病童合併有嚴重的血管內體液容積不足 (hypovolemia) 或肝腎症候群 (hepatorenal syndrome)，才需評估給予。

C. 若凝血酶原時間 (Prothrombin time) 和部分凝血活酶時間 (Activated partial thromboplastin time) 延長，應給與維生素 K 以提升肝臟合成凝血因子 II, VII, IX, X - ✓ 正確 [P1 夯] - 詳解：在猛爆性肝衰竭病童中，凝血酶原時間 (PT) 與部分凝血活酶時間 (aPTT) 延長，主要是因肝細胞壞死導致凝血因子合成能力衰退。為了排除並治療潛在的維生素 K 缺乏 (常肇因於病童攝食不良或膽汁鬱積影響脂溶性維生素吸收)，臨床指引建議應初步給予皮下或靜脈注射維生素 K (vitamin K)。此舉能確保肝臟在殘存的合成功能下，具備充足的輔酶來製造依賴維生素 K 的凝血因子 (第 II、VII、IX、X 因子)，為急性肝衰竭合併凝血異常的標準初步處置。

D. 對於有昏睡或意識障礙的肝病病童，若血氨 (Ammonia) 已經上升且合併第二期肝腦病變 (Hepatic encephalopathy Stage II) 之意識混淆及嗜睡，應立即插管使用呼吸器 - × 錯誤 [P2 頂級] - 詳解：氣管內插管 (endotracheal intubation) 在猛爆性肝衰竭中的主要目的是保護呼吸道及協助控制顱內壓 (降腦壓)。臨床上一般建議當肝腦病變進展至第三期 (Stage III，重度嗜睡或半昏迷狀態) 或第四期 (Stage IV，完全昏迷) 時才需進行預防性插管。若病童僅處於第二期 (Stage II)，表現為意識混淆與輕度嗜睡，其呼吸道保護反射通常仍完好，此階段重點為密切監測神經學變化與使用降血氨措施，尚不需立即插管。

第 12 題 [115-2 醫學四 第 76 題]

關於兒童與嬰兒的心肺復甦，下列何者最適當？

- (A) 9 歲 30 公斤重的兒童可以使用成人的自動體外心臟去顫器 (Automated External Defibrillator)
- (B) 小於 1 歲的嬰兒檢查脈搏以股動脈為主
- (C) 小於 1 歲的嬰兒異物哽塞可以使用哈姆立克法急救
- (D) 急救時胸部按壓深度，至少為胸部前後徑尺寸的四分之一

答案 A

A. 9 歲 30 公斤重的兒童可以使用成人的自動體外心臟去顫器 (Automated External Defibrillator)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：≥ 8 歲或體重 ≥ 25 kg 之兒童適用成人 AED (Automated External Defibrillator，自動體外去顫器) 電擊貼片與能量設定；9 歲 30 kg 兒童可直接使用成人 AED。

B. 小於 1 歲的嬰兒檢查脈搏以股動脈為主

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：小於 1 歲嬰兒急救評估脈搏首選為 Brachial Artery (肱動脈)，而非以股動脈為主。

C. 小於 1 歲的嬰兒異物哽塞可以使用哈姆立克法急救

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：小於 1 歲嬰兒異物哽塞禁用 Heimlich Maneuver (哈姆立克法) 以防內臟受損，應實施 Back Blows and Chest Thrusts (拍背壓胸法)。

D. 急救時胸部按壓深度，至少為胸部前後徑尺寸的四分之一

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兒童與嬰兒 CPR (Cardiopulmonary Resuscitation，心肺復甦術) 胸部按壓深度應至少為胸部前後徑的 1/3 (嬰兒約 4 cm、兒童約 5 cm)，而非 1/4。

第 13 題〔112-1 醫學四 第 21 題〕

6 歲 22 公斤重的男童，發燒 4 天、臉色蒼白、精神活力差、意識混亂、呼吸淺快，血氧濃度 95%、血壓 60/25 mmHg。下列處置何者最適當？

- (A) 給與生理食鹽水 450 mL，輸注時間為 1 小時
- (B) 進行快速誘導插管 (rapid sequence intubation)
- (C) 立刻輸注大量血液製品
- (D) 每 3 分鐘給與一次強心劑 (epinephrine)

答案 B**A. 給與生理食鹽水 450 mL，輸注時間為 1 小時**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：該男童體重 22 kg，依據兒童高級救命術 (PALS) 指引，休克初期的液體復甦 (Fluid resuscitation) 建議劑量為 20 mL/kg，即約 440 mL。然而，關鍵在於輸注速度應控制在 5 至 20 分鐘內快速推注。選項中建議輸注時間長達 1 小時，對於血壓僅 60/25 mmHg 的失代償性休克 (Decompensated shock) 患兒而言速度過慢，無法及時恢復組織灌流以挽救生命。

B. 進行快速誘導插管 (rapid sequence intubation)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：由於患兒已出現意識混亂 (Confused consciousness) 與呼吸淺快，顯示已進入敗血性休克 (Septic shock) 的失代償階段，且合併呼吸衰竭風險。在此危急時刻，進行快速誘導插管 (Rapid sequence intubation) 除能保護氣道、避免吸入性肺炎外，更關鍵的是透過機械通氣大幅降低呼吸肌的代謝消耗，將珍貴的氧氣與心輸出量重新分配至心臟、大腦等核心器官，是穩定生命徵象的重要進階處置。

C. 立刻輸注大量血液製品

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敗血性休克 (Septic shock) 的初期處理以晶體液復甦為主。除非患兒明確合併有大量出血、嚴重創傷或極重度貧血，否則不應在初期處置中立刻輸注血液製品 (Blood products)。根據 Surviving Sepsis Campaign (敗血症存活戰役) 指引，應優先使用等張晶體液進行擴容，並觀察病患對輸液的反應，過早輸注血液製品並非標準的第一線急救流程。

D. 每 3 分鐘給與一次強心劑 (epinephrine)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：每 3 至 5 分鐘一次的腎上腺素 (Epinephrine) 單劑推注 (Bolus) 是用於心肺功能停止 (Cardiac arrest) 的急救給藥法。本案患兒雖然血壓極低且意識混亂，但仍有自發性心跳與循環，不應採取此種急救劑量。對於液體復甦無反應的休克，應改採持續靜脈輸注 (Continuous infusion) 的形式，根據體重精確滴定藥物劑量，以穩定血管張力並維持重要器官灌流。

本考點其他考題 (23 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q77	infant vascular access
108-1	醫學四 Q33	testicular torsion adolescent
108-1	醫學四 Q76	pediatric abdominal trauma imaging
108-2	醫學四 Q26	pediatric leukemia hyperleukocytosis
110-2	醫學四 Q76	airway obstruction CPR infant
110-2	醫學四 Q9	acetaminophen poisoning
111-2	醫學四 Q27	febrile neutropenia vancomycin
111-2	醫學四 Q76	pediatric CPR compression ratio
112-2	醫學四 Q21	pediatric shock classification
112-2	醫學四 Q22	hypobaric hypoxia acclimatization
113-1	醫學四 Q22	pediatric perfusion assessment
113-2	醫學四 Q21	pediatric shock signs
113-2	醫學四 Q22	pediatric respiratory distress management
113-2	醫學四 Q32	shock classification
114-1	醫學四 Q21	pediatric sepsis and septic shock
114-1	醫學四 Q22	pediatric pneumothorax management
114-1	醫學四 Q23	enterovirus 71 brainstem encephalitis
114-1	醫學四 Q76	pediatric foreign body airway obstruction
114-2	醫學四 Q21	pediatric septic shock resuscitation goals
114-2	醫學四 Q32	pediatric respiratory failure risk
115-1	醫學四 Q4	neonatal ventilator oxygenation settings
115-2	醫學四 Q25	pediatric respiratory failure
115-2	醫學四 Q32	pediatric Glasgow Coma Scale consciousness assessment

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
110-1	醫學四 Q76	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
110-2	醫學四 Q77	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）

醫療倫理與法規（Medical Ethics and Law）

★★★ 常青必掃 考過 18/20 梯次：106-2、107-1、107-2、108-1、108-2、109-2、110-1、110-2、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、114-2、115-1、115-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **醫學教學攝影與隱私權**：拍攝病童面部或特定徵象特寫（如 Pierre-Robin 症候群、川崎病、黏多醣症）用於教學或討論會，隱私與肖像權優先，必須向法定代理人（家長）詳細解釋並取得知情同意（Informed Consent）；不能因「僅供教學用途」、「去識別化遮蓋眼睛」或「已通過人體試驗委員會（IRB）審查」而豁免知情同意。〔107-2、109-2、114-2〕
- **新生兒教學演練界限**：在新生兒進行身體檢查教學，即使屬非侵入性，若讓多名醫學生反覆操作演練超過合理臨床與教學界限，即使告知家長並獲得同意，亦屬不適當，更不可藉由給予相當於標準化病人的酬勞來合理化。〔115-1〕
- **研究倫理與學術誠信**：數據造假（Fabrication）屬嚴重學術不當行為。所有作者對數據真實性負共同責任，不能因通訊作者（Corresponding Author）負責或「部分造假無傷大雅」而推卸；正確做法為婉拒造假並溝通試投其他雜誌，單純退出作者群而不阻止造假亦不符學術責任。〔107-1〕
- **末期病童與緩和醫療（Palliative Care）**：多器官衰竭末期病童，經法定代理人簽署同意書施予緩和醫療後，應由醫護人員執行移除呼吸器（決策權屬家屬，但執行權屬醫護，家屬不可自行操作）。癌症末期病童出現無效治療（Futile Treatment）與極度疼痛時，最佳處置為照會安寧照護團隊控制疼痛與改善生活品質，而非強行無效治療或逕自轉院。〔108-1、110-1〕
- **極早產兒臨終與處置決策**：滿 24 週且體重約 500g 之極早產兒破水安胎無效時，應與父母詳細說明該週數之預後（存活率與併發症），並共同討論出生後處置方式（如積極急救或緩和照護），決策由父母雙方與醫療團隊共同討論，不可單由父親或母親一人決定，亦不可直接拒絕溝通。〔114-1〕
- **預立選擇安寧緩和意願書資格**：依據《安寧緩和醫療條例》，預立簽署意願書者須為 20 歲以上具完全行為能力之人；未滿 20 歲（如 17 歲）即使具備民法自立遺囑能力（16 歲）亦無法單獨簽署。此外，預立意願書可預先簽署，不以已確診為末期病人為要件。〔110-2〕
- **緊急醫療處置與默示同意（Implied Consent）**：無意識或嚴重缺氧病童（如嚴重呼吸衰竭併低血壓）急救時，若無法聯繫上法定代理人（父母），醫師應依據專業判斷實施氣管內插管與呼吸器等救命處置；不能因無法聯繫家長而放棄急救，亦不可將急救決策轉嫁給機構護理人員或行政負責人。〔108-2〕
- **青少年醫療不遵循（Medical Non-adherence）**：12 歲第一型糖尿病病童因心理適應不良與家庭功能障礙反覆發生糖尿病酮酸中毒（DKA）進出加護病房，不可直接判定無醫療決策能力或通報兒虐，最適當處置為加入心理諮商或精神醫療之專業輔導治療。〔106-2〕
- **醫師法定強制通報義務（Mandatory Reporting）**：在考題所列項目中，醫師應主動向主管機關通報者為：①疑似受虐兒童（《兒童及少年福利與權益保障法》）與②法定傳染病（《傳染病防治法》）（另依《家庭暴力防治法》、《性侵害犯罪防治法》、《老人福利法》等，醫事人員亦有通報義務）。保險詐欺或警政通緝犯身份不在醫療法規定的醫師主動通報義務範圍內。〔108-2〕家長拒絕病童必要之緊急透析（Dialysis）等救命治療並堅持帶病童離院者，屬兒童醫療疏忽（Child medical neglect），亦應依前述①項通報社會局等主管機關，由社政單位代行同意權以救治病童，不可逕行讓家長簽署拒絕治療聲明書放行。〔115-2〕
- **病人守密（Confidentiality）與揭露界限**：病人隱私自主權以「是否會傷害他人」為界限。若病人的某些個人資料已經進入公共領域或被公開，醫療人員對該資訊沒有保密之法定必要；但醫療人員絕不可在公開場合討論病情（即使去名化亦然），亦不可將病情個資全數向社會公開。〔113-2〕
- **診斷證明書開立規範**：醫師未親自診察病童或久未就診（如 2 年未回診），絕對不得依家屬要求開立包含「目前一切正常」等當前診斷內容之證明書（違反醫師親自診察原則）；適當處置為告知無法開立、請家長帶孩子親自就診後再評估，或建議僅開立過去實際住院紀錄證明。〔111-2〕
- **腦死判定（Brain Death Determination）程序與爭議**：腦死判定程序未向家屬說明做判定之理由（如器官捐贈移植），違反知情同意原則，此程序正當性瑕疵（未說明理由）最能成立控訴。完訓之小兒科專科醫師執行判定符合法律資格，且台灣《人體器官移植條例》已有明確腦死法律定義。〔111-1〕
- **活體器官捐贈評估倫理**：活體器官捐贈（如活腎移植）中，若父親因恐懼風險要求醫師協助向家人謊稱「基因不匹配」，醫師不可協助欺騙，最適當處置為說明活體捐腎死亡率（小於 0.05%）遠低於疾病風險，請父親重新考慮；亦不可改由 12 歲未成年姊姊捐贈或直接建議放棄救命移植。〔112-2〕

- **未成年人組織捐贈與兒童同意權 (Pediatric Assent)**：10 歲兒童作為 HLA 完全相符之骨髓捐贈者，若出現逃離醫院等拒絕行為，父母之同意權 (Consent) 不能替代兒童本人的意願；最適當處置為請心理師或兒童友善醫療團隊介入，取得兒童本人的同意 (Assent) 後再執行，不可單憑父母同意或情感勸說強制抽取。〔114-1〕
- **產前遺傳檢測與非指令性諮詢 (Nondirective Counseling)**：胎兒診斷出遺傳異常（如單側唇裂或體染色體隱性遺傳病），諮詢應客觀提供預後、治療及社會資源；「只要確定罹病就積極勸告中止懷孕」違反自主性原則，最不適當。決策屬孕婦與配偶，不應召開家族討論會決定，醫師得依法行使良心拒絕權。〔112-1、113-1〕
- **基因檢測之倫理特質**：基因檢測通常受外顯率、表現度與環境影響，「通常可以準確地預測未來的疾病狀況」之敘述最不適當（僅能提示風險而非 100% 確定預測）。無症狀兒童不宜進行晚發性遺傳疾病（如 Fabry disease）帶因篩檢，且「檢測後才可以進行商業投保/及早準備」最不適當（違反 GINA 精神與兒童未來自主權）。〔112-2、115-1〕對於罹患體染色體顯性遺傳疾病（如結節性硬化症 Tuberous Sclerosis Complex, TSC）家長之無症狀未成年子女（如 15 歲，神經學及影像檢查皆正常），亦應遵循「開放未來權利」（Right to an Open Future）原則，尊重其本人意願 (Pediatric Assent)，待其成年後由本人自主決定是否進行預測性基因檢測，不可僅為緩解家長焦慮而逕行安排檢測。〔115-2〕
- **跨科醫療糾紛溝通**：面對家屬抱怨產前超音波未診斷出複雜先天性心臟病並詢問原醫師是否有疏失，最適當回應為客觀說明產前超音波診斷有其技術與當時胎兒狀況之限制，展現同理心並提供專業解釋，不輕率判定同事疏失亦不冷漠推託。〔113-2〕

⚠ 易混與陷阱

倫理與法規主題	正確規範與倫理原則	常見迷思與陷阱 (錯誤選項)
醫學教學攝影 / 隱私	必須向法定代理人詳細解釋用途並取得知情同意 (Informed Consent) 〔107-2、109-2、114-2〕	誤以為「僅教學用途」、「去識別化遮眼睛」或「已有人體試驗委員會 (IRB) 審查」即可豁免家長同意
新生兒教學演練	超過合理臨床界限之重複演練，即使獲得家長同意亦屬不適當 〔115-1〕	誤以為屬非侵入性檢查或給予同等「標準化病人」酬勞即屬合法適當
未成年人組織捐贈	必須由心理或兒童友善團隊介入，取得兒童本人的兒童同意權 (Pediatric Assent) 〔114-1〕	誤以為「只要法定代理人同意即可」或透過「情感道德勸說」強制執行
無症狀兒基因篩檢	晚發性疾病（如 Fabry disease）應待成年後自主決定，不可用於商業保險規劃 〔115-1〕	誤以為可提早篩檢以利規劃商業保險或防範未然 〔115-1〕
預立安寧意願書	依《安寧緩和醫療條例》須為 20 歲以上具完全行為能力者（預先簽署不需已確診末期） 〔110-2〕	誤以為具自立遺囑能力 (16 歲) 者即可簽署，或誤以為需先確診末期才能簽署
醫師法定強制通報	醫療法規主動強制通報僅包含受虐兒童與法定傳染病 〔108-2〕	誤以為警政通緝犯或保險詐欺亦屬於醫療法規規定之醫師主動通報義務
基因檢測預測性	基因檢測僅能提示疾病風險與易感性，無法 100% 準確預測發病與時間 〔112-2〕	誤以為基因檢測通常可以「準確地預測未來的疾病狀況」 〔112-2〕

精選考題 (5/21)

第 14 題 [115-2 醫學四 第 79 題]

罹患 tuberous sclerosis complex (TSC) 的媽媽帶其 15 歲的兒子來門診進行第二意見的諮詢，因為先前有醫師說應該要做基因檢測，兒子目前並無任何 TSC 表徵。關於遺傳諮詢的內容，下列敘述何者最不妥當？

- (A) 了解媽媽想要進行基因檢測的目的，並說明 TSC 疾病的表徵與遺傳機率
- (B) 兒子雖然尚未成年，仍應尊重其是否接受基因檢測的意願
- (C) 相關神經學及影像檢查若無異狀，應待兒子成年後再決定是否進行基因檢測
- (D) 若母親表示希望為兒子進行基因檢測，醫師可配合提供以降低母親的疑慮

答案 D

A. 了解媽媽想要進行基因檢測的目的，並說明 TSC 疾病的表徵與遺傳機率

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：屬適當處置。遺傳諮詢時應先評估家長動機，並說明 TSC (Tuberous Sclerosis Complex, 結節性硬化症) 為 AD (Autosomal Dominant, 體染色體顯性遺傳)，告知 50% 遺傳機率。

B. 兒子雖然尚未成年，仍應尊重其是否接受基因檢測的意願

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：屬適當處置。兒科遺傳倫理強調應尊重青少年 Assent (知情同意) 與自主權，15 歲已具一定認知能力，應尊重其個人意願。

C. 相關神經學及影像檢查若無異狀，應待兒子成年後再決定是否進行基因檢測

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：屬適當處置。若臨床及影像檢查無異常，對無症狀未成年人應延至成年再由本人決定 (Right to an Open Future)，符合 AAP (American Academy of Pediatrics, 美國兒科學會) 指引。

D. 若母親表示希望為兒子進行基因檢測，醫師可配合提供以降低母親的疑慮

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：最不妥當。兒科遺傳倫理規範禁止單純為緩和家長情緒而對無症狀未成年人實施預測性基因檢測，此舉違反 Best Interest of the Child (兒童最佳利益) 原則並侵犯其自主權。

第 15 題 [115-1 醫學四 第 80 題]

某教學醫院的王醫師是個熱心的老師，他十分注重身體檢查，每兩個月，他就會選一個嬰兒室的新生兒，示範全身身體檢查，並讓 5 位醫學生用此嬰兒實際演練直到熟練。下列敘述何者最適當？

- (A) 身體檢查非侵入性，不必告知同意步驟
- (B) 這是很好而值得鼓勵的教學活動
- (C) 即使告知家長獲得同意，亦屬不適當
- (D) 可以進行，但應給予同等於「標準化病人」之酬勞

答案 C

A. 身體檢查非侵入性，不必告知同意步驟

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：非侵入性檢查仍涉及患者尊嚴與隱私。即使是檢查性步驟，在教學中對人體進行任何操作均需 informed consent，單以非侵入性名義豁免知情同意違反倫理原則。

B. 這是很好而值得鼓勵的教學活動

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：題目並未明確提及家長同意。縱使教師用心，讓 5 位醫學生輪流在同一新生兒反覆檢查仍超過臨床教學合理範圍，構成對患者教學資源之過度利用。

C. 即使告知家長獲得同意，亦屬不適當

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：新生兒為最脆弱人群，需特別倫理保護。即使家長知情同意，反覆讓多人檢查仍超越臨床護理與教學合理界限，違反尊重人性尊嚴原則。應改用標準化病人或模擬教學。

D. 可以進行，但應給予同等於「標準化病人」之酬勞

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：金錢補償無法解決根本倫理問題。報酬不能合理化過度教學利用，特別對於無自主能力的新生兒。本質上此仍屬不適當的教學方式。

第 16 題 [114-2 醫學四 第 80 題]

5 歲大的陳小弟罹患黏多糖症 (Mucopolysaccharidosis)，他出現很典型的面部疾病特徵。雖然你知道須遵循病患肖像權及隱私規範，但為了在討論會中使用並教導學生，你必須顯現病童眼睛及整個面部的特寫，製成教學 ppt。下列何種處理措施最重要？

- (A) 限定「此照片只做教學用途」加上保密措施
- (B) 需取得倫理委員會的審查許可
- (C) 向法定代理人詳細解釋處理方式，並取得同意
- (D) 必須遮蔽雙眼以防止辨識

答案 C**A. 限定「此照片只做教學用途」加上保密措施**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：限定教學用途與保密措施固然重要，但不是醫學攝影涉及患者肖像的首要倫理原則。必須先取得法定代理人的知情同意，才能採取後續的保密措施。缺少「同意」此核心要素。

B. 需取得倫理委員會的審查許可

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：倫理委員會審查在某些情境（如研究）中需要，但對於臨床教學使用患者照片，首要原則是向法定代理人取得知情同意。IRB 審查不是第一線防線。

C. 向法定代理人詳細解釋處理方式，並取得同意

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：患兒為未成年人，向法定代理人詳細解釋照片的具體用途、風險、識別可能性、保密措施等，並取得明確同意，是醫學倫理中「知情同意 (informed consent)」原則的應用。此為醫療肖像使用的首要法律與倫理要求。

D. 必須遮蔽雙眼以防止辨識

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：遮蔽雙眼為隱私保護措施之一，但題幹明確指出需要雙眼特寫以展示典型疾病特徵，故遮蔽會影響教學效果。若已取得適當同意，可不必遮蔽；若未取得同意，遮蔽也無法解決核心倫理問題。

第 17 題 [114-1 醫學四 第 79 題]

滿 24 週之胎兒，預估體重 500 公克，因破水併子宮收縮，安胎無效，準備生產。胎兒父親要求放棄此胎兒，出生後不要施予急救。下列何種做法最為適當？

- (A) 根據優生保健法規範，告知父母不可在此時放棄
- (B) 與父母親說明此週數新生兒的預後，並討論出生後處置方式
- (C) 因為將來養育的責任在父母身上，應尊重父親不救治之意願
- (D) 胎兒未出生係屬於母親身體自主權的範圍，母親是唯一的決定者

答案 B**A. 根據優生保健法規範，告知父母不可在此時放棄**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：優生保健法主要規範人工流產適應症，不是用來禁止親子的知情決策。24 週已是可存活週數，應充分溝通預後再決定，而非直接告知『不可放棄』，此做法忽略倫理對話。

B. 與父母親說明此週數新生兒的預後，並討論出生後處置方式

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：24 週、500g 極早產兒存活率約 50-60% 但神經發育併發症風險高。應說明預後（存活率、主要合併症、長期照護需求）並與父母討論出生後處置方式（積極蘇生、有限急救、緩和照護），實踐醫療倫理中的知情同意和家族自主。

C. 因為將來養育的責任在父母身上，應尊重父親不救治之意願

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：雖應尊重家族意願，但前提必須是充分知情。直接說『責任在父母就應尊重』缺少了最關鍵的預後溝通步驟，等同於未獲充分知情就應許放棄，違反倫理原則。

D. 胎兒未出生係屬於母親身體自主權的範圍，母親是唯一的決定者

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：24 週胎兒已超過多數流產上限且具存活可能，胎兒逐漸獲得獨立人格權益。決策應由父母雙方（不只母親）與醫療團隊共同討論，而非母親單獨決定，此敘述過於絕對。

第 18 題 [114-1 醫學四 第 80 題]

10 歲的小女孩有一個罹患急性淋巴性白血病的 12 歲姐姐。她與姐姐 HLA 完全相符，因此在 2 年前是姐 姐接受骨髓移植的最佳骨髓捐贈者。2 年後姐姐白血病復發，醫師與家屬決定再拚一次骨髓移植。所以這個 10 歲的小女孩入院準備抽取骨髓。她卻在抽骨髓的當天早上逃離了醫院，隨後雖然找到了 她，但抽取骨髓程序只好延後。下列做法何者最為適當？

- (A) 只要父母同意即可抽取妹妹的骨髓
- (B) 告知妹妹要對姐姐有愛心，勸說她捐贈骨髓
- (C) 請心理師或兒童友善醫療團隊介入，取得妹妹同意後進行
- (D) 因涉及家人間之利益衝突，訴請法院裁決

答案 C

A. 只要父母同意即可抽取妹妹的骨髓

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：違反兒童知情同意原則。10 歲兒童已有相當認知能力，應獲年齡適當的同意權（assent）。父母同意不足以取代兒童本人的同意，尤其該兒童已明確表達不願意（逃離醫院）。

B. 告知妹妹要對姐姐有愛心，勸說她捐贈骨髓

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：尊重兒童自主權的倫理失誤。透過愛心勸說試圖改變患者意願涉及 coercion，忽視她逃離的真實疑慮。非治療性侵入程序（骨髓穿刺）必須獲得真正同意，不能透過情感壓力改變決定。

C. 請心理師或兒童友善醫療團隊介入，取得妹妹同意後進行

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：正確尊重兒童自主權與同意倫理。心理師介入可探究逃離原因（恐懼、被迫感、對姐姐的複雜情感）；兒童友善團隊可用年齡適當方式說明程序與風險；最後取得妹妹真正同意後再進行，符合台灣醫學倫理準則。

D. 因涉及家人間之利益衝突，訴請法院裁決

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：過度司法介入。台灣實務中此類倫理衝突通常透過醫療倫理委員會、家庭會談與心理支持解決，不需訴請法院裁決；法院裁決應為最後手段。

本考點其他考題（16 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q79	research ethics data fabrication
107-2	醫學四 Q79	medical photography consent ethics
108-1	醫學四 Q80	neonatal end-of-life withdrawal of care
108-2	醫學四 Q79	medical ethics emergency intubation pediatric
109-2	醫學四 Q79	pediatric medical photography consent
110-1	醫學四 Q79	adolescent oncology ethics
110-2	醫學四 Q80	hospice palliative care minor consent
111-1	醫學四 Q80	pediatric brain death determination
111-2	醫學四 Q79	medical certificate ethics
112-1	醫學四 Q79	prenatal counseling cleft lip
112-2	醫學四 Q79	genetic testing ethics
112-2	醫學四 Q80	pediatric kidney transplant donor ethics
113-1	醫學四 Q79	prenatal genetic testing ethics
113-2	醫學四 Q79	medical ethics peer commentary
113-2	醫學四 Q80	patient confidentiality
115-1	醫學四 Q79	Fabry disease pediatric carrier screening ethics

也考本考點的題目 (3 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童虐待與疏忽 (Child Abuse and Neglect)
108-2	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童虐待與疏忽 (Child Abuse and Neglect)
115-2	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童虐待與疏忽 (Child Abuse and Neglect)

兒童生長發育與營養 (Pediatric Growth, Development, and Nutrition)

★★★ 常青必掃 考過 15/20 梯次：106-2、107-1、107-2、108-1、109-1、109-2、110-1、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、115-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科 (上)

一、兒童生長發育

1.1 體重里程碑

年齡	體重	口訣
出生	約 3 kg	—
3 個月	出生體重 ×2 (約 6 kg)	—
1 歲	出生體重 ×3 (約 9 kg)	—
2 歲	出生體重 ×4 (約 12 kg)	—
4 歲	出生體重 ×5 (約 15 kg)	—

- 生理性體重下降：出生後 3–5 天掉 5–10%，7–10 天恢復出生體重
- 0–3 個月：每日增 25–30 g
- 3–6 個月：每日增 15–20 g
- 6–12 個月：每日增 10–15 g
- 1–2 歲：每年增約 2.5 kg
- 2 歲後至青春前期：每年增約 2–3 kg

1.2 身高里程碑

年齡	身高
出生	約 50 cm
1 歲	約 75 cm
2 歲	約 85–87 cm
4 歲	約 100 cm (出生身長 ×2)

- 成人身高預估：2 歲身高 ×2 ≈ 成人身高 (粗估)
- 青春前期：女 8–10 cm/yr、男 10–12 cm/yr (peak height velocity)
- 身高成長速率 < 4 cm/year (3 歲後) → 需評估

1.3 頭圍

- 出生：約 35 cm
- 前 3 個月成長最快 (每月約 2 cm)
- 1 歲：約 47 cm (增 12 cm)
- 2 歲：約 49 cm
- 前囟門 (anterior fontanelle)：出生 4×4 cm → **9–18 個月關閉**
- 後囟門 (posterior fontanelle)：**6–8 週關閉**
- 前囟門早閉 → 懷疑 craniosynostosis
- 前囟門晚閉 → 懷疑甲狀腺低下、佝僂症、水腦症、唐氏症

1.4 牙齒發育

- 乳牙：6–8 個月開始萌出 (下門牙先出) → 共 20 顆，2.5 歲出齊
- 簡易公式：乳牙數 ≈ 月齡 – 6 (6–30 個月適用)
- 恆牙：6 歲開始 (第一大臼齒 = 6 歲臼齒) → 共 32 顆

1.5 粗動作發展

月齡	發展里程碑
2 個月	俯臥抬頭 45°
4 個月	俯臥抬頭 90°、翻身 (前→後)
6 個月	獨坐
9 個月	扶站、爬行
10 個月	扶走
12 個月	獨走
15 個月	走穩、可倒退走
18 個月	跑步
2 歲	上樓梯 (兩腳同階)、踢球
3 歲	騎三輪車、上樓梯一步一階交替
4 歲	單腳跳、下樓梯一步一階交替

1.6 細動作發展

月齡	發展里程碑
3-4 個月	雙手互握、握物（掌握）
5-6 個月	伸手抓物、將物品換手
7-8 個月	耙式抓握（rake grasp）
9-10 個月	鉗式抓握（pincer grasp）
12 個月	精細鉗式抓握、可將物放入容器
15 個月	疊 2 塊積木
18 個月	疊 3-4 塊積木、塗鴉
2 歲	疊 6 塊積木、畫直線
3 歲	疊 9 塊積木、畫圓形
4 歲	畫正方形、畫人（有頭和四肢）
5 歲	畫三角形、寫名字

1.7 語言發展

月齡	發展里程碑
2 個月	Cooing（發母音聲）
6 個月	Babbling （發子音如 ba-ba、da-da）
9 個月	非特定性 mama/dada
12 個月	特定性 mama/dada（1-3 個有意義的字）
15 個月	4-6 個字、指物表達需求
18 個月	7-20 個字、可指身體部位
2 歲	兩字詞組（two-word phrases） 、≥50 個字
3 歲	完整句子（3-4 字） 、會說自己的名字、陌生人可懂 75%
4 歲	完整故事、陌生人可懂 100%

1.8 社會/心理發展

月齡	發展里程碑
2 個月	社會性微笑（social smile）
6 個月	認生（stranger anxiety）
9 個月	分離焦慮（separation anxiety）達高峰
12 個月	分離焦慮持續
15-18 個月	平行遊戲（parallel play）
2 歲	自主期（autonomy），Terrible twos
3 歲	開始合作遊戲、性別認同
4 歲	想像遊戲（imaginary friends）
6 歲	學齡期、勤勉感

★ 國考重點（本站講義）

- 新生兒體格與生理性體重減輕（Physiological Weight Loss）
- 生長百分位與生長遲緩（Failure to Thrive, FTT）
- 頭圍與前囟門（Anterior Fontanelle）發育
- 兒童發展里程碑與轉介紅旗（Developmental Milestones and Red Flags）
- 身材矮小、內分泌與性發育（Short Stature and Pubertal Development）
- 母乳哺育、副食品與營養攝取（Pediatric Nutrition and Feeding）
- 絕對禁忌〔110-1〕
- 相對/暫時禁忌〔110-1〕

- 安全親餵條件〔110-1〕
- 兒童肥胖、口腔保健與佝僂症（Obesity, Dental Care, and Rickets）

⚠ 易混與陷阱

1. 身材矮小鑑別：體質遲緩 vs 生長激素缺乏症

鑑別項目	體質遲緩（Constitutional Growth Delay）	生長激素缺乏症（Growth Hormone Deficiency）
出生與早期發育	出生及嬰幼兒期均正常〔106-2〕	出生正常，後續生長速率持續減慢
骨齡（Bone Age）	延遲（小於實際年齡）〔106-2〕	延遲（小於實際年齡）
IGF-1 數值表現	低於年齡預期，但與骨齡相吻合〔106-2〕	低於骨齡預期值〔106-2〕

2. 前囟門異常型態與臨床意義對照

囟門異常型態	機轉與特徵	常見原因 / 臨床意義
前囟門過大（Large Fontanelle）	骨骼化延遲〔112-1〕	早產（Prematurity）、甲狀腺功能低下（Hypothyroidism）、軟骨發育不全症（Achondroplasia）〔112-1〕
前囟門隆起（Bulging Fontanelle）	顱內壓（ICP）升高〔112-1〕	腦缺氧事件（Hypoxic Event）、腦積水（Hydrocephalus）〔112-1〕
前囟門早期關閉（Early Closure）	骨縫提早癒合（通常小於 6–8 個月關閉）〔112-2〕	顱骨早癒合症（Craniosynostosis）〔112-2〕

3. 男童第二性徵發育順序

發育階段順序	性徵變化	Tanner 分期對照
第 1 順位（最早）	睪丸變大（Enlargement of Testes）〔111-2〕	Tanner G2（Gonadarche 起始指標）
第 2 順位	陰毛發育（Development of Pubic Hair）〔111-2〕	Tanner PH2
第 3 順位	陰莖變長（Growth of Penis）〔111-2〕	Tanner G3–G4
第 4 順位（最晚）	生長衝刺（Growth Spurt）〔111-2〕	Tanner G4（Peak Height Velocity）

4. 母乳 vs 嬰兒配方奶成分與補充原則

成分 / 衛教項目	母乳（Breast Milk）	嬰兒配方奶（Infant Formula）
蛋白質濃度	較低（成熟乳 0.9–1.2 g/dL）〔107-2〕	較高（1.3–1.5 g/dL）〔107-2〕
維生素 K & D	含量極低，純母乳兒易缺乏〔107-2、108-1、111-1〕	已強化添加，不易缺乏〔107-2、111-1〕
鐵質（Iron）補充	足月純母乳兒 4 個月起需口服補充 1 mg/kg/day〔108-1〕	配方奶已添加，常規含量足夠〔108-1〕
氟（Fluoride）補充	6 個月以內無論母乳或配方奶皆無需補充〔108-1〕	6 個月以內無需補充〔108-1〕

精選考題 (5/29)

第 19 題 [108-1 醫學四 第 13 題]

有關副食品添加的原則，下列何者最不適當？

- (A) 母乳哺餵的孩子到 6 個月大時必須添加
- (B) 有過敏體質的嬰兒宜延後到 8 個月大時添加
- (C) 1 歲以下嬰兒避免餵食蜂蜜
- (D) 每次只添加一種新食物，由少量開始，逐漸增加，觀察 4 至 7 天

答案 B**A. 母乳哺餵的孩子到 6 個月大時必須添加**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：純母乳哺餵嬰兒於 6 個月左右開始添加副食品是 WHO 與台灣衛福部明確指引，時機適當。

B. 有過敏體質的嬰兒宜延後到 8 個月大時添加

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：現代 ESPGHAN 與 AAP 指引已證實延後添加副食品反而增加過敏風險，過敏體質嬰兒應於 4-6 月間及早開始，勿延至 8 月。此選項最不適當。

C. 1 歲以下嬰兒避免餵食蜂蜜

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：蜂蜜含肉毒桿菌孢子，1 歲以下嬰兒腸道菌群未成熟無法抑制孢子發芽，可導致肉毒桿菌中毒。避免餵食蜂蜜是標準安全建議。

D. 每次只添加一種新食物，由少量開始，逐漸增加，觀察 4 至 7 天

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：副食品添加原則：每次單一食物、由少量開始、逐漸增加、觀察 4-7 天監測過敏反應。此原則適當且為標準做法。

第 20 題 [107-1 醫學四 第 74 題]

關於說話（speech）和語言（language）使用的正常發展階段，下列何者正確？

- (A) 1 歲時尚無法以姿勢來溝通表達
- (B) 2 歲左右只能說 5 個以內不同的字
- (C) 8 歲開始能說組織完整的複雜句子
- (D) 3 歲左右說的話通常家人可清楚了解

答案 D**A. 1 歲時尚無法以姿勢來溝通表達**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：1 歲幼兒（12 個月）已具備非語言溝通能力，能用姿勢表達意圖：指物品、揮手再見、搖頭說不、點頭說好等。此為重要發展里程碑。

B. 2 歲左右只能說 5 個以內不同的字

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：2 歲幼兒表達性詞彙量應為 200-300 詞以上，遠超 5 個字。詞彙量僅 5 字大約出現於 15-18 個月階段，選項數值明顯偏低。

C. 8 歲開始能說組織完整的複雜句子

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：兒童組織完整的複雜句子能力始於 5-6 歲，而非 8 歲。8 歲時已進入敘事層級溝通（說故事、提供細節）。選項時間點過晚。

D. 3 歲左右說的話通常家人可清楚了解

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：3 歲幼兒詞彙量 900-1000 詞，能說簡單完整句與初步複雜句。語言清晰度（intelligibility）達 75-80%，家人通常可清楚理解其說話內容。

第 21 題 [111-1 醫學四 第 16 題]

關於嬰幼兒常見造成維生素及營養素缺乏的原因，下列何者正確？

- (A) 相較於一般飲食的兒童，吃全素的兒童容易缺乏維生素 B12 及維生素 D
- (B) 相較於餵配方奶的嬰幼兒，餵母乳的嬰幼兒不容易缺乏維生素 K
- (C) 相較於餵母乳的嬰幼兒，餵配方奶的嬰幼兒容易缺乏鐵質和維生素 D
- (D) 膽汁淤積症的病童容易缺乏水溶性維生素及維生素 B 群

答案 A

A. 相較於一般飲食的兒童，吃全素的兒童容易缺乏維生素 B12 及維生素 D

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：全素飲食缺乏動物性食品（肉、蛋、乳製品），導致維生素 B12 不足；日曬機會不足加上植物性食品維生素 D 含量低，也容易缺乏維生素 D。此為全素兒童常見雙重缺陷。

B. 相較於餵配方奶的嬰幼兒，餵母乳的嬰幼兒不容易缺乏維生素 K

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：母乳中維生素 K 含量（1-5 µg/L）遠低於配方奶，母乳餵養嬰幼兒更容易發生維生素 K 缺乏症。選項方向反。

C. 相較於餵母乳的嬰幼兒，餵配方奶的嬰幼兒容易缺乏鐵質和維生素 D

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：母乳中鐵質與維生素 D 含量皆低於配方奶。因此母乳餵養嬰幼兒（而非配方奶嬰幼兒）容易缺乏鐵質與維生素 D。選項敘述倒反。

D. 膽汁淤積症的病童容易缺乏水溶性維生素及維生素 B 群

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：膽汁淤積症損害脂溶性維生素（A、D、E、K）吸收，不影響水溶性維生素（B 群、C 等）。選項誤將脂溶性寫成水溶性。

第 22 題 [110-1 醫學四 第 9 題]

根據臺灣兒科醫學會指引建議，母親有下列何種狀況仍可以親自哺餵母乳？

- (A) 乳房有活動性單純疱疹（HSV）感染
- (B) 肺結核菌（Tuberculosis）感染已接受 2 週適當治療
- (C) 人類免疫不全病毒（HIV）感染
- (D) 人類嗜 T 淋巴球病毒（HTLV）感染

答案 B

A. 乳房有活動性單純疱疹（HSV）感染

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：乳房活動性 HSV 感染時，病灶可直接接觸嬰兒口腔，高風險傳播新生兒疱疹。臺灣兒科醫學會建議停止患側哺乳直到病灶痊癒；可吸奶器單側乳房繼續餵乳，但親自哺乳為相對禁忌。

Gemini perspective: 正確。依據衛福部國健署指引，乳房或乳頭有活動性單純疱疹病灶時應暫停該側哺餵，直到病灶完全結痂為止，以避免嬰兒接觸感染。

B. 肺結核菌（Tuberculosis）感染已接受 2 週適當治療

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：結核菌母親接受適當抗 TB 藥物治療≥2 週、無症狀、痰液轉陰後，傳染風險已大幅降低。臺灣兒科醫學會建議此時可開始哺乳；嬰兒應同步接受 TB 預防用藥與觀察。

Gemini perspective: 正確。根據台灣現行臨床指引，肺結核患者接受適當治療滿 2 週後傳染性已大幅降低，此時不再是親自授乳的禁忌症。

C. 人類免疫不全病毒（HIV）感染

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HIV 可經由母乳傳播至嬰兒。台灣為資源充足地區，WHO 建議 HIV+ 母親採人工配方餵養，不應親自哺乳。該國內 PMTCT（prevention of mother-to-child transmission）指引明確禁止。

Gemini perspective: 正確。依據台灣衛生福利部及相關臨床指引，人類免疫不全病毒（HIV）感染為母乳哺育之絕對禁忌症，以避免病毒經由乳汁造成母嬰垂直傳染。

D. 人類嗜 T 淋巴球病毒 (HTLV) 感染

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HTLV-1 (台灣流行株) 可經由母乳傳播至嬰兒，與後續 ATLL (成人 T 細胞淋巴瘤) 和 HAM 風險相關。臺灣兒科醫學會及疾管署指引建議 HTLV-1+ 母親不應親自哺乳，應採人工配方。

Gemini perspective: 正確。依據台灣衛福部國民健康署及臨床指引，人類嗜 T 淋巴球病毒 (HTLV-1/2) 感染是哺餵母乳的絕對禁忌症，以防止病毒經由乳汁垂直傳染給嬰兒。

第 23 題 [113-1 醫學四 第 1 題]

足月新生兒出生時為 3000 公克，下列有關體重成長的描述，何者最可能屬於異常值？

- (A) 3 天大時，體重 2600 公克
- (B) 5 天大時，體重 2800 公克
- (C) 1 個月大時，體重 4000 公克
- (D) 2 個月大時，體重 4900 公克

答案 A**A. 3 天大時，體重 2600 公克**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：新生兒在出生後最初幾天會發生 Physiological weight loss (生理性體重減輕)，主因是體液與胎便排出，且初期攝取量尚不穩定。足月兒的體重下降幅度通常在出生體重的 5% 至 10% 之間，並在 10 至 14 天內恢復至出生體重。此個案出生體重為 3000 公克，3 天大時 2600 公克，下降幅度達 13.3% (400 公克)，超過臨床公認 10% 的警戒線，常提示 Feeding (哺餵) 不足或脫水，故屬於異常值。

B. 5 天大時，體重 2800 公克

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：對於出生體重 3000 公克的足月新生兒，5 天大時體重 2800 公克，代表體重下降 200 公克，約占出生體重的 6.7%。這完全落在新生兒生後 3 至 5 天內體重下降 5% 至 10% 的生理正常範圍內。生理性體重減輕通常在出生後第 4 或第 5 天達到最低點後開始回升。此數值符合正常新生兒的生理變化過程，不視為異常值。

C. 1 個月大時，體重 4000 公克

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：嬰兒在出生後前三個月體重增長最快，平均每日增重約 20 至 30 公克，每月約增加 750 至 900 公克。此個案出生體重 3000 公克，滿月時 4000 公克，共增加 1000 公克 (每日約 33 公克)。雖然此數值略高於平均月增量，但在臨床變異範圍內仍屬常見且健康的成長情形，特別是對於營養充足或出生後生長追趕的嬰兒，並非異常。

D. 2 個月大時，體重 4900 公克

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：根據嬰兒生長規律，前三個月每月平均增重約 750 至 900 公克。此個案出生體重為 3000 公克，2 個月大時 4900 公克，總共增重 1900 公克，平均每月增重約 950 公克。雖然此成長速度位於生長曲線較高的 Percentile (百分位)，但仍符合早期嬰兒快速生長的特質，尚未達到病理性過度增長或異常的診斷標準，在臨床上屬於可接受的正常變異。

本考點其他考題 (24 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q23	constitutional growth delay
106-2	醫學四 Q6	developmental delay
107-1	醫學四 Q7	corrected age in preterm infants
107-2	醫學四 Q12	breast milk vs infant formula
108-1	醫學四 Q14	breastfeeding nutrition guidance
109-1	醫學四 Q14	infant feeding habits
109-1	醫學四 Q20	rickets pathogenesis
109-2	醫學四 Q7	complementary feeding principles
109-2	醫學四 Q74	pediatric mediastinal thymus
110-1	醫學四 Q14	pediatric nutrition rdi
110-1	醫學四 Q20	growth and development endocrine
110-1	醫學四 Q71	child development milestones
110-1	醫學四 Q8	newborn physical exam
111-1	醫學四 Q17	failure to thrive
111-2	醫學四 Q20	male puberty Tanner stages
112-1	醫學四 Q1	pediatric oral health
112-1	醫學四 Q2	developmental milestones 9 months
112-1	醫學四 Q3	large anterior fontanel
112-2	醫學四 Q2	infant growth chart interpretation
112-2	醫學四 Q31	craniosynostosis fontanelle
113-2	醫學四 Q25	pediatric obesity
114-1	醫學四 Q2	breastfeeding benefits and physiology
114-1	醫學四 Q75	rickets in preterm infant on TPN
115-2	醫學四 Q27	vitamin D deficiency risk factors

兒童皮膚疾病 (Pediatric Dermatology)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、108-2、109-1、109-2、110-1、112-1、112-2、113-2、114-1

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- **慢性蕁麻疹 (Chronic Urticaria) 診斷與範疇**：定義為風疹塊 (Wheal) 反覆發作或持續 ≥ 6 週 (非 14 天或 4 週)。若重複暴露特定過敏原引發，發作後可完全緩解者屬反覆急性蕁麻疹 (Recurrent Acute Urticaria)。若病灶侵犯較深層真皮、皮下與黏膜組織導致局部腫脹，則稱為血管性水腫 (Angioedema)。〔106-2、108-2、112-2、114-1〕
- **慢性蕁麻疹病因與檢驗**：約 50% 患者為特發性或自體免疫 (Autoimmune) 機轉，非典型 IgE 介導疾病，血清特异性 IgE (Specific IgE) 抗體不一定升高。常規抽血過敏原與貼膚試驗 (Patch Test) 效益有限，不建議列為常規項目。臨床上常為自體免疫甲狀腺疾病 (Thyroid Disease，如橋本氏甲狀腺炎 Hashimoto Thyroiditis) 的先期或共病表現。〔106-2、108-2、114-1〕
- **蕁麻疹處置與階梯治療**：急慢性蕁麻疹首選用藥均為第二代 H1 抗組織胺 (**Second-generation H1 Antihistamines**) (如 Cetirizine、Loratadine)；若標準劑量控制不佳，應於藥品許可範圍內增加劑量至 2-4 倍。外用或口服類固醇 (Corticosteroids) 僅用於嚴重急性發作，非一線首選。〔106-2、108-2、114-1〕
- **嬰兒異位性皮膚炎 (Atopic Dermatitis)**：典型病灶分布於臉頰、頭皮及四肢伸側 (**Extensor Side**) (隨年齡增長漸轉移至屈側 Flexor Side)，須與脂漏性皮膚炎 (Seborrheic Dermatitis) 鑑別。一線治療為外用類固醇 (**Topical Corticosteroids**)；外用 Tacrolimus (0.03%) 或 Pimecrolimus (1%) 僅為二線或特殊部位用藥。若患者合併血小

- 板低下 (Thrombocytopenia) 與免疫異常，應高度懷疑 **Wiskott-Aldrich 氏症候群 (Wiskott-Aldrich Syndrome)** (高 IgE 症候群 Hyper-IgE Syndrome 則以深部膿瘍、肺炎與高 IgE 為主)。〔106-2〕
- **新生兒毒性紅斑 (Erythema Toxicum)**：常於出生後 24-72 小時出現，於軀幹與四肢產生 1-2 mm 紅色丘疹與水泡/丘疹，屬自限性疾病，**1-2 週內自行消失、無需治療**。須與鮭魚斑 (Salmon Patch，出生即有之血管擴張斑塊，無水泡) 及先天梅毒 (Congenital Syphilis，出生後 2-8 週發病，伴肝脾腫大) 鑑別。〔108-2〕
 - **燒燙傷深度分級 (Burn Depth)**：二度燒傷傷及表皮與真皮層，典型標誌為水泡 (**Blister**) 形成、紅腫與劇烈疼痛 (神經末梢保留)；一度燒傷僅受損於表皮層、無水泡；三度燒傷深及全層真皮與皮下組織，呈現焦黑或皮革樣、無水泡且無疼痛感 (神經末梢破壞)。〔109-1〕
 - **藥物誘發之嚴重大疱與標靶皮疹 (SJS / EM)**：兒童因發燒喉嚨痛服用抗生素 (如 2 週) 後持續發燒並出現水泡、皮膚黏膜糜爛或標靶樣 (Target) 皮疹，最可能診斷為**史提芬生-強生症候群 (Stevens-Johnson Syndrome, SJS)** 或多形性紅斑 (**Erythema Multiforme, EM**)。嬰兒玫瑰疹 (Roseola Infantum) 特徵為高燒 3-5 天退燒後才出疹；猩紅熱 (Scarlet Fever) 則具砂紙樣疹與草莓舌。〔109-2〕
 - **兒童脫屑性白斑診斷工具**：兒童臉部出現脫屑性白斑且伍氏燈 (Wood's Lamp) 無特殊顏色顯現時，**優先檢查為 KOH 鏡檢 (KOH Preparation)**，可快速鑑別體癬 (Tinea Corporis，陽性) 與白色苔癬 (Pityriasis Alba，陰性)。黴菌培養 (Fungal Culture) 耗時 1-2 週，貼膚試驗與皮膚切片 (Skin Biopsy) 均非優先篩檢。〔110-1〕
 - **貝塞特氏病 (Behçet Disease) 臨床特徵**：
 - 口腔潰瘍 (Oral Ulcer)：最常見特徵，直徑 < 1 cm，約 3-10 天內修復且**不留疤痕**。
 - 生殖器潰瘍 (Genital Ulcers)：病灶較深大，**容易留下疤痕**。
 - 眼部病變：以前**葡萄膜炎 (Anterior Uveitis)** 最常見 (占 80-90%)，非後葡萄膜炎 (Posterior Uveitis)。
 - 皮膚針刺反應試驗 (Pathergy Test)：細針刺穿皮膚後 24-48 小時內產生丘疹膿疱 (Pustular Reaction) 即為陽性。〔112-1〕
 - **扁平疣 (Verruca Plana) 致病原與處置**：由人類乳突病毒 (**Human Papillomavirus, HPV**，主為第 3、10 型) 引起，好發於青少年臉頸部，呈 1-5 mm 扁平光滑皮色丘疹。標準一線治療為**液態氮冷凍治療 (Cryotherapy)**；禁用外用類固醇 (會延長病毒病程) 或手術切除 (易留疤痕)。〔112-2〕
 - **肥大細胞瘤 (Mastocytoma) 與 Darier 徵象 (Darier Sign)**：幼兒皮下腫塊 (如腳掌) 經摩擦或搔抓後引發肥大細胞脫顆粒釋放組織胺 (Histamine) 與類胰蛋白酶 (Tryptase)，產生暫時性紅腫、搔癢及風疹塊反應，臨床稱為 **Darier 徵象 (Darier Sign)**，為肥大細胞瘤或色素性蕁麻疹 (Urticaria Pigmentosa) 的金標準特徵。〔113-2〕
 - **兒科皮膚重要徵象鑑別**：
 - **Darier 徵象 (Darier Sign)**：摩擦病灶引發組織胺釋放之蕁麻疹樣反應 (肥大細胞瘤 / 肥大細胞增多症)。
 - **科比納現象 (Koebner Phenomenon)**：創傷部位出現原發疾病相同之病灶 (牛皮癬 / 扁平苔蘚)。
 - **奧斯皮茲現象 (Auspitz Sign)**：刮除牛皮癬鱗屑後見點狀出血點。
 - **尼古爾斯基現象 (Nikolsky Sign)**：輕推皮膚即致表皮剝離或形成水泡 (天疱瘡 / SJS)。〔113-2〕

⚠ 易混與陷阱

1. 兒童皮膚疾病與皮疹鑑別表

疾病名稱	典型臨床特徵	鑑別要點與病程
新生兒毒性紅斑 (Erythema Toxicum)	出生後 24-72 小時，軀幹四肢 1-2 mm 紅斑丘疹與水泡	自限性，1-2 週內自行消失，無需治療
鮭魚斑 (Salmon Patch)	出生即有，多位於臉部之淡紅色斑塊	毛細血管擴張，平坦無水泡
先天梅毒 (Congenital Syphilis)	出生後 2-8 週發病，伴肝脾腫大等系統症狀	須抗生素治療，不會自行消失
異位性皮膚炎 (Atopic Dermatitis)	嬰兒期好發臉頰、頭皮及四肢伸側 (Extensor Side)	一線治療為外用類固醇；須與脂漏性皮膚炎鑑別
Wiskott-Aldrich 氏症候群	異位性皮膚炎濕疹樣病灶 + 血小板低下 + 免疫異常	須與高 IgE 症候群 (高 IgE、深部膿瘍、肺炎) 鑑別
白色苔癬 (Pityriasis Alba)	臉頰脫屑性白斑，伍氏燈 (Wood's Lamp) 無顏色	KOH 鏡檢陰性 (無黴菌菌絲)
體癬 (Tinea Corporis)	邊界清楚之脫屑性紅斑	KOH 鏡檢陽性 (可見黴菌菌絲)，為優先初篩檢查
扁平疣 (Verruca Plana)	青少年臉頸部 1-5 mm 扁平光滑皮色丘疹 (HPV 3、10 型)	首選液態氮冷凍治療，禁用外用類固醇與手術切除
肥大細胞瘤 (Mastocytoma)	皮下腫塊，搔抓/摩擦後出現暫時性紅腫與風疹塊	Darier 徵象 (Darier Sign) 陽性 (組織胺脫顆粒)

2. 燒燙傷深度分級 (Burn Depth Classification)

深度等級	傷及皮膚層次	臨床外觀特徵	水泡與疼痛感
一度燒傷	表皮層 (Epidermis)	紅斑、乾燥	無水泡，有疼痛感
二度燒傷	表皮與真皮層 (Dermis)	紅腫、液體積聚	有水泡 (Blister)，劇烈疼痛 (神經末梢保留)
三度燒傷	全層真皮與皮下組織	焦黑或皮革樣外觀	無水泡，無疼痛感 (神經末梢被破壞)

3. 貝塞特氏病病灶比較 (Behçet Disease Lesions)

病灶部位	臨床外觀與大小	癒合與疤痕特徵
口腔潰瘍 (Oral Ulcer)	直徑 < 1 cm，邊界清楚，底部白色偽膜	3-10 天 (1-3 週) 修復，不留疤痕
生殖器潰瘍 (Genital Ulcers)	範圍較大、病灶較深	容易留下疤痕 (Scarring)
眼部病變 (Ocular Involvement)	前葡萄膜炎 (Anterior Uveitis) 最常見 (占 80-90%)	後葡萄膜炎較少見 (且多伴隨前葡萄膜炎)

4. 兒科皮膚重要徵象鑑別 (Pediatric Dermatology Signs)

臨床徵象	物理誘發方式與生理反應	代表性臨床疾病
Darier 徵象 (Darier Sign)	摩擦或搔抓病灶誘發肥大細胞脫顆粒，釋放組織胺致紅腫風疹塊	肥大細胞瘤 (Mastocytoma)、色素性蕁麻疹 (Urticaria Pigmentosa)
科比納現象 (Koebner Phenomenon)	皮膚創傷部位出現與原發疾病相同之皮膚病灶	牛皮癬 (Psoriasis)、扁平苔蘚 (Lichen Planus)
奧斯皮茲現象 (Auspitz Sign)	刮除斑塊上層鱗屑後出現點狀出血點	牛皮癬 (Psoriasis)
尼古爾斯基現象 (Nikolsky Sign)	輕推或摩擦皮膚即導致表皮剝離或形成水泡	天疱瘡 (Pemphigus)、史提芬生-強生症候群 (SJS)

5. 核心疾病治療一線首選與禁忌/陷阱

疾病名稱	一線首選處置	治療階梯 / 禁忌與陷阱
急/慢性蕁麻疹	第二代 H1 抗組織胺 (Standard H1 Antihistamines)	效果不佳可加大劑量至 2-4 倍；類固醇非一線；常規過敏原檢驗效益低
異位性皮膚炎	外用類固醇 (Topical Corticosteroids)	外用 Tacrolimus (0.03%) 或 Pimecrolimus (1%) 僅為二線或特殊部位用藥
扁平疣	液態氮冷凍治療 (Cryotherapy)	禁用外用類固醇 (延長病程)；禁用外用抗生素 (無效)；避免手術切除 (留疤)

精選考題 (3/14)

第 24 題 [108-2 醫學四 第 1 題]

3 天大的新生兒，在軀幹與手腳出現大小 1~2 mm 的紅色丘疹與水泡，一週後這些疹子在未經治療的情形之下自行消失。下列那一項是最可能的診斷？

- (A) Erythema toxicum
- (B) Carbuncle
- (C) Salmon patch
- (D) Congenital syphilis

答案 A

A. Erythema toxicum

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：新生兒毒性紅斑典型出現於出生後 24-72 小時，軀幹與四肢常見，表現為 1-2 mm 紅色丘疹或丘疹。自限性疾病，通常 1-2 週內自行消失，無需治療。

B. Carbuncle

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：癰為深部化膿性感染，新生兒極少發生，會有膿液與明顯發炎反應，需要抗生素或引流治療，不會自行消失。

C. Salmon patch

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：鮭魚斑是毛細血管擴張，通常出生時已見，表現為淡紅色斑塊，不會形成水泡，且多位於臉部而非四肢。

D. Congenital syphilis

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天梅毒症狀通常出現於出生後 2-8 週，出生 3 天出現不符合典型病程，且會伴隨肝脾腫大等系統症狀，需要抗梅毒治療。

第 25 題 [113-2 醫學四 第 40 題]

承上題，上述皮膚腫瘤經搔抓而出現暫時性蕁麻疹樣的情形，臨床稱之為何？

- (A) Koebner phenomenon
- (B) Darier sign
- (C) Auspitz sign
- (D) Nikolsky sign

答案 B

A. Koebner phenomenon

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Koebner phenomenon (科比納現象) 是指皮膚外傷後在創傷部位出現與原病相同的皮膚病變，常見於牛皮癬、扁平苔蘚。此題強調搔抓後蕁麻疹樣反應，機轉截然不同。

B. Darier sign

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Darier sign（達利埃現象）是肥大細胞瘤或 mastocytosis（肥大細胞增多症）的特徵。搔抓刺激肥大細胞脫顆粒，釋放 histamine 與 tryptase，導致局部紅斑及暫時性蕁麻疹樣腫脹。小兒常見 urticaria pigmentosa（色素性蕁麻疹）類型。

C. Auspitz sign

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Auspitz sign（奧斯皮茲現象）是牛皮癬特徵，去除鱗屑後見點狀出血點。與 histamine 脫顆粒和蕁麻疹樣反應無關，錯誤疾病。

D. Nikolsky sign

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Nikolsky sign（尼古爾斯基現象）見於天皮症、Stevens-Johnson syndrome 等水泡性疾病，輕推皮膚即脫皮或起水泡。與肥大細胞反應無關，完全不符題意。

第 26 題 [112-2 醫學四 第 36 題]

13 歲男孩，近一個月在頸部出現皮疹如圖所示，最可能的診斷為何？



- (A) 汗管瘤 (syringoma)
- (B) 類澱粉症苔癬 (lichen amyloidosis)
- (C) 尋常性痤瘡 (acne vulgaris)
- (D) 扁平疣 (verruca plana)

答案 D

A. 汗管瘤 (syringoma)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：汗管瘤 (syringoma) 為汗管來源的良性腫瘤，通常 1-3 mm 皮色丘疹，多在 20-40 歲成人出現；青春期發病罕見，不符合此年齡層。

B. 類澱粉症苔癬 (lichen amyloidosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：類澱粉症苔癬 (lichen amyloidosis) 為罕見皮膚病，多表現為棕褐色丘疹，好發於脛骨前等特定部位；13 歲青少年頸部出現極罕見，不符臨床表現。

C. 尋常性痤瘡 (acne vulgaris)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：尋常性痤瘡 (acne vulgaris) 雖在青春期的常見，但典型好發部位為臉、胸、背；頸部非典型位置，且通常表現為粉刺、丘疹、膿疱，不符題意。

D. 扁平疣 (verruca plana)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：扁平疣 (verruca plana) 由 HPV 引起，表現為扁平、光滑、皮色小丘疹 (1-5 mm)，常密集分布於臉頸部；青少年高發，近期新發符合病程，為青春期的頸部皮疹的經典診斷。

本考點其他考題（11 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q26	pediatric urticaria
106-2	醫學四 Q39	infantile atopic dermatitis
108-2	醫學四 Q24	chronic urticaria in children
109-1	醫學四 Q76	pediatric burn degree
109-2	醫學四 Q2	scarlet fever vs SJS
110-1	醫學四 Q42	pityriasis alba woods lamp
112-1	醫學四 Q15	Behcet disease
112-2	醫學四 Q17	urticaria angioedema
112-2	醫學四 Q37	verruca plana cryotherapy
113-2	醫學四 Q39	pediatric mastocytoma
114-1	醫學四 Q17	chronic urticaria management

兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-1、106-2、108-1、111-2、112-2、113-2、114-1、114-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

• 發展性髖關節發育不良（Developmental Dysplasia of the Hip, DDH）理學檢查：

- 奧托蘭尼測試（Ortolani test）：為復位測試（reduction test），將髖關節外展（abduction）並向前施壓，使已脫位的股骨頭滑回髖臼（acetabulum）內，感受到跳動感或彈響聲（clunk）即為陽性。〔113-2、114-2〕
- 巴洛測試（Barlow test）：為誘發/脫位測試（provocative test），將髖關節內收（adduction）並向後施壓，測試未脫位但具不穩定性之髖關節是否會產生脫位。〔113-2、114-2〕
- 葛雷亞齊徵象（Galeazzi sign）：嬰兒仰躺且雙膝與髖關節彎曲 90 度，膝蓋高度較「低」的一側為患側；大腿外展角度受限（外張角度較小）之一側亦為患側。〔114-2〕

• 顱縫早閉症（Craniosynostosis）與頭型變形：

- 矢狀縫（sagittal suture）過早癒合最常見（佔 40-60%），限制頭顱側向擴張使前後徑拉長，形成舟形頭（scaphocephaly）。〔106-1〕
- 人字縫（lambdoid suture）過早癒合導致後斜頭（posterior plagiocephaly）；雙側冠狀縫（coronal suture）過早癒合致短頭（brachycephaly），單側致前斜頭；額縫（metopic suture）過早癒合致三角頭（trigonocephaly）。〔106-1〕

• 股骨頭骨骺滑脫症（Slipped Capital Femoral Epiphysis, SCFE）：

- 好發於青少年生長快速期（男性 10-16 歲、女性 9-13 歲），表現為髖關節疼痛與跛行。病灶位於股骨頭（femoral head），主因生長板（growth plate）生物力學失敗或受傷（常與肥胖或內分泌異常相關）。〔112-2〕
- 標準治療為手術固定（surgical in-situ fixation，如原位螺釘固定）以防滑脫進展，絕非採用保守治療。〔112-2〕

• 嬰幼兒斜頸症（Muscular Torticollis）與臨床評估：

- 80-90% 為肌肉性斜頸症，多發生於右側（約 60-70%），受累肌肉為胸鎖乳突肌（sternocleidomastoid muscle）縮短與纖維化（非頸長肌 longus colli muscle）。〔111-2〕
- 肌肉性斜頸症與 DDH 具共同胎位因子，指引建議於 4-6 週大以前安排髖關節超音波檢查。〔111-2〕

• 兒童感染性關節炎（Infective / Septic Arthritis）病原菌：

- 3 個月以上兒童最常見致病菌為金黃色葡萄球菌（Staphylococcus aureus，佔 40-50%）。〔106-1〕
- 新生兒及極小嬰幼兒需考量大腸桿菌（Escherichia coli）；有鎌刀型貧血（sickle cell disease）之患童則特別好發沙門氏菌（Salmonella species）感染。〔106-1〕

• 橫紋肌溶解症（Rhabdomyolysis）：

- 劇烈運動後出現肌肉劇痛與紅褐色尿。尿液檢查顯示潛血反應 (occult blood) 強陽性但紅血球 (RBC) 極少 (假性血尿 / 肌紅素尿 myoglobinuria) ; 肌酸激酶 (creatine kinase, CK) 極度升高 (可達 > 100,000 U/L) , 並常伴隨 AST/ALT 與血鉀 (K) 上升。〔106-2〕
- 早產兒佝僂症 (Rickets of Prematurity) :**
 - 長期使用全靜脈營養 (total parenteral nutrition, TPN) 之早產兒, 因 TPN 靜脈營養液之磷濃度限制導致磷耗盡與低血磷, 進而引發繼發性甲狀腺旁腺機能亢進 (secondary hyperparathyroidism) 及骨質流失。〔114-1〕
 - X 光典型表現為雙側骨幹端毛刷狀改變 (metaphyseal fraying)、骨質疏鬆 (osteopenia) 及關節變形。〔114-1〕
- 漏斗胸 (Pectus Excavatum) :**
 - 流行病學為男性多於女性 (男:女約 3-4:1) ; 幼童活動強度較低, 運動後出現症狀之比率較青少年低。〔108-1〕
 - 肺功能檢查呈現限制性肺功能異常 (restrictive pattern, FVC 與 TLC 降低) , 而非阻塞性 (obstructive) 。美觀與心理因素為手術考量主因之一。〔108-1〕
- 兒童胸痛 (Pediatric Chest Pain) 鑑別診斷 :**
 - 最常見原因為肌肉骨骼原因 (musculoskeletal, 佔 40-60%) , 其次為焦慮與心理因素 (anxiety / psychological, 佔 15-30%) 及肺部原因 (pulmonary, 佔 10-15%) 。〔111-2〕
 - 先天性心臟病 (congenital heart disease, CHD) 或心臟原因僅佔 5-10% , 屬相對少見原因。〔111-2〕
- 唐氏症 (Down syndrome) 頸椎異常 :**
 - 約 15% 患童有寰樞椎不穩定 (atlantoaxial instability, AAI) , 主要發生於第一頸椎 (C1 / atlas) 與第二頸椎 (C2) 關節, 其中 C1 為主要移位骨骼。〔111-2〕
- 甲下外生骨 (Subungual Exostosis) :**
 - 好發於 6-20 歲兒童與青少年, 多位於手指或腳趾指尖指甲下, 臨床表現為漸進性增長與壓痛之良性骨腫瘤, X 光檢查可見明確骨質增生 (bony outgrowth) 。〔112-2〕
- 新生兒常規照護 (Routine Newborn Care) :**
 - 出生後常規肌肉注射維生素 K1 (vitamin K1) 預防新生兒出血性疾病 (vitamin K deficiency bleeding, VKDB) ; 給予四環黴素 (tetracycline) 或紅黴素 (erythromycin) 眼藥膏預防淋病性眼炎 (gonococcal ophthalmia neonatorum) 。〔113-2〕
 - 正常足月新生兒安靜狀態下呼吸速率為每分鐘 30-60 次。〔113-2〕

⚠ 易混與陷阱

1. 發展性髖關節發育不良 (DDH) 物理檢查對照

檢查名稱	操作動作	機轉與臨床意義	陽性判定
巴洛測試 (Barlow test)	髖關節內收 (adduction) 並向後施壓	誘發/脫位測試 (provocative test) : 將原本位於髖臼內但具不穩定性之髖關節推向脫位	股骨頭由髖臼滑出脫位
奧托蘭尼測試 (Ortolani test)	髖關節外展 (abduction) 並向前施壓	復位測試 (reduction test) : 將處於脫位狀態之股骨頭重新推回髖臼內	感受或聽到復位彈響聲 (clunk)
葛雷亞齊徵象 (Galeazzi sign)	仰躺雙膝與髖關節屈曲 90 度	肢體長度與對稱性檢測 : 評估雙側股骨相對長度與髖關節位置	膝蓋高度較低的一側為患側

2. 先天性顱縫早閉症 (Craniosynostosis) 類型對照

癒合骨縫	形成頭型	臨床與解剖特徵
矢狀縫 (Sagittal suture)	舟形頭 (Scaphocephaly)	最常見 (40-60%)；限制側向擴張，前後徑延長
冠狀縫 (Coronal suture)	短頭 (Brachycephaly) / 斜頭 (Plagiocephaly)	雙側過早癒合致短頭；單側過早癒合致前斜頭
人字縫 (Lambdoid suture)	後斜頭 (Posterior plagiocephaly)	後顱部變窄或扁平
額縫 (Metopic suture)	三角頭 (Trigonocephaly)	額葉區域呈尖銳三角形

3. 兒童胸痛病因頻率對照

病因類別	佔比	臨床代表疾病與鑑別重點
肌肉骨骼原因	最常見 (40-60%)	肋軟骨炎 (Costochondritis)、肌肉拉傷、外傷或過度運動
焦慮與心理因素	次常見 (15-30%)	排除器質性病因後之常見最終診斷
肺部原因	常見 (10-15%)	氣喘、肺炎、胸膜炎 (多伴隨咳嗽或呼吸困難)
先天性心臟病/心臟原因	相對少見 (5-10%)	先天性心臟病、心肌炎、心包炎 (切勿誤認為最常見病因)

精選考題 (3/11)**第 27 題** [113-2 醫學四 第 4 題]

下列關於新生兒常規照護 (routine newborn care) 及評估的敘述，何者最不適當？

- (A) 肌肉注射 vitamin K1 以預防新生兒出血性疾病
- (B) 給與 tetracycline 眼藥膏以對抗 gonococcal ophthalmia neonatorum
- (C) 正常足月新生兒呼吸速率約為每分鐘 30~60 次
- (D) Ortolani test 是測試髖關節是否滑脫 (unstable hip dislocating from the acetabulum)

答案 D**A. 肌肉注射 vitamin K1 以預防新生兒出血性疾病**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：維生素 K1 (Vitamin K1) 肌肉注射是新生兒常規照護中預防維生素 K 缺乏性出血 (Vitamin K Deficiency Bleeding, VKDB) 的標準醫療行為。由於新生兒腸道菌叢尚未建立、肝臟儲存不足且母乳含量較低，出生後建議立即給予一次性劑量 (1 mg) 以確保凝血功能正常，避免發生致命性的顱內出血。

B. 給與 tetracycline 眼藥膏以對抗 gonococcal ophthalmia neonatorum

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：為了預防淋病性新生兒眼炎 (Gonococcal ophthalmia neonatorum)，法律規定出生後需常規給予預防性眼部藥物。雖然紅黴素 (Erythromycin) 眼藥膏是目前國際最通用的選擇，但在臨床指引與教科書中，1% 四環黴素 (Tetracycline) 或 1% 硝酸銀 (Silver nitrate) 亦被視為有效的預防替代方案，此敘述在考題邏輯中屬適當。

C. 正常足月新生兒呼吸速率約為每分鐘 30~60 次

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：足月新生兒在安靜狀態下的正常呼吸速率 (Respiratory rate) 介於每分鐘 30 至 60 次之間。評估時需注意新生兒呼吸節律較不穩定，常出現週期性呼吸 (Periodic breathing) 的現象。若在休息狀態下呼吸速率持續高於每分鐘 60 次，則定義為呼吸增快，應進一步評估是否有新生兒呼吸窘迫或其他病理性因素。

D. Ortolani test 是測試髖關節是否滑脫 (unstable hip dislocating from the acetabulum)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：奧托蘭尼手法 (Ortolani maneuver) 的臨床定義在於測試髖關節是否「可復位」。檢查者將受試者髖部外展，試圖讓已經脫位的股骨頭重新滑回髖臼 (Acetabulum) 內，若感覺到明顯的跳動感 (Clunk) 即為陽性。題幹所描述「將原本不穩定的髖關節

由髖臼內推向滑脫 (Dislocation)」的動作，實際上是巴洛手法 (Barlow maneuver) 的定義。巴洛手法是測試穩定性並誘發脫位，奧托蘭尼手法則是測試復位能力，兩者在物理檢查上的意義完全相反，是診斷發展性髖關節發育不良 (DDH) 的關鍵。

第 28 題 [111-2 醫學四 第 29 題]

引起兒童胸痛 (chest pain) 的原因當中，下列何者相對少見 (less common) ？

- (A) 先天性心臟病 (Congenital heart disease)
- (B) 肌肉骨骼原因 (Musculoskeletal)
- (C) 肺部原因 (Pulmonary)
- (D) 焦慮 (Anxiety)

答案 A

A. 先天性心臟病 (Congenital heart disease)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：先天性心臟病 (CHD) 在兒童胸痛的鑑別診斷中相對少見。CHD 患病率約 0.5-1%，且即使診斷有 CHD 也不必然引起胸痛。心臟原因 (包括 CHD、心肌炎、心包炎) 在兒童胸痛患者中僅佔 5-10%。

B. 肌肉骨骼原因 (Musculoskeletal)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肌肉骨骼原因是兒童胸痛的最常見病因 (40-60%)，遠非「少見」。包括肌肉拉傷、肋軟骨炎、創傷、過度運動等。

C. 肺部原因 (Pulmonary)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：肺部原因 (包括氣喘、肺炎、胸膜炎、肺塞栓) 佔兒童胸痛的 10-15%，相當常見，特別是合併咳嗽、呼吸困難或近期感染史時。

D. 焦慮 (Anxiety)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：焦慮 (Anxiety) 和心理因素是兒童胸痛的第二常見原因 (15-30%)，遠非少見。在器質性原因排除後，心理因素常是最終診斷。

第 29 題 [106-1 醫學四 第 11 題]

兒童的感染性關節炎 (infective arthritis)，最常見的菌種為：

- (A) 金黃色葡萄球菌 (Staphylococcus aureus)
- (B) 大腸桿菌 (Escherichia coli)
- (C) 沙門氏菌 (Salmonella species)
- (D) 黴漿菌 (Mycoplasma pneumoniae)

答案 A

A. 金黃色葡萄球菌 (Staphylococcus aureus)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：金黃色葡萄球菌是兒童感染性關節炎最常見的病原菌，約佔 40-50%。MRSA 普遍增加更提升其臨床重要性。新生兒外的兒童族群主要致病菌。

B. 大腸桿菌 (Escherichia coli)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：大腸桿菌主要見於新生兒及極小嬰幼兒的感染性關節炎，在 3 個月以上兒童中發生率明顯下降，不是一般兒童的最常見菌種。

C. 沙門氏菌 (Salmonella species)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：沙門氏菌特別好發於有鐮刀型細胞症的兒童，在無基礎疾病的一般兒童感染性關節炎中並非常見病原菌。

D. 黴漿菌 (Mycoplasma pneumoniae)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：黴漿菌（Mycoplasma pneumoniae）是呼吸道病原體，雖可罕見引起病毒後關節炎，但不是感染性關節炎（化膿性）的常見致病菌。

本考點其他考題（8 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q8	craniosynostosis
106-2	醫學四 Q21	rhabdomyolysis
108-1	醫學四 Q25	funnel chest pectus excavatum
111-2	醫學四 Q33	Down syndrome atlantoaxial instability
111-2	醫學四 Q75	infant muscular torticollis
112-2	醫學四 Q38	subungual exostosis pediatric
112-2	醫學四 Q74	slipped capital femoral epiphysis
114-2	醫學四 Q2	developmental dysplasia of the hip screening

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q75	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）

兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）

★★★ 常青必掃 考過 14/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-1、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、112-1、113-1、113-2、114-1、115-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- 早產兒發展校正月齡計算：早產兒（出生週數未滿 40 週）評估發展里程碑時，必須採用校正月齡（Corrected age），計算公式為 出生月齡 - （40 週 - 出生週數）。副食品添加時機為校正月齡 6 個月，且不推薦使用學步車〔106-1、107-1〕。
- 發展里程碑警訊（Red Flag）與轉介指徵：
 - 9 個月：仍無法獨立坐穩數分鐘（坐位控制異常）提示發展遲緩，須轉介評估〔112-1〕。
 - 14 個月（1 歲 2 個月）：仍無法拉著物體自己站起來（Pull to stand，應於 9-12 個月成熟）提示粗動作發展遲緩〔110-2〕。
 - 18 個月（1 歲半）：僅能說出 2 個有意義單字（正常應具備 10-20 個單字）提示表達性語言遲緩（Expressive language delay）〔113-2〕。
 - 24 個月（2 歲）：不會用手正確指出自己的五官與身體部位（應能指認至少 6 個部位）、不會揮手再見（Waving bye-bye，應於 9-12 個月出現）、或完全不會說 2 至 4 個字的簡短語句/電報式語言（Telegraphic speech）皆為轉介聯合評估中心（Combined Assessment Center）之警訊〔106-2、113-1〕。
- 正常發展里程碑與生理變異：
 - 18 個月（1 歲 6 個月）至 2 歲：成熟出現跑步（Run）與指認身體部位能力〔106-1〕。
 - 1 歲與 2 歲語言認知：1 歲處於喃喃自語階段（Babbling stage），發出近似語言但非清晰音節；2 歲理解性語言已能對簡單指令（如「把球給我」）做出合宜反應〔110-1〕。

- **3 歲至 4 歲（滿 3 歲未滿 4 歲）**：精細動作能照樣式畫圓圈（Copy circle）、語言能正確使用所有格代名詞（「你的」、「我的」）、粗動作能不扶東西單腳站立 10 秒。進階對照：4 歲可畫十字（Copy cross），5 歲可畫三角形（Copy triangle）〔108-1〕。
- **非發展遲緩之生理變異**：2 歲講話捲舌音（ㄙㄟㄩ）不清楚（音素發育至 4-6 歲才成熟）、2 歲無法認出 4 種顏色（色彩命名在 3-4 歲成熟）、2 歲不會單腳站或騎三輪車（皆為 3-4 歲能力）均屬正常發育階段，不需轉介〔106-2、113-1〕。
- **2 歲（24 個月）粗大動作與認知里程碑**：2 歲幼兒應具備上下樓梯（Walks up and down stairs，可扶持或單階雙腳）、打開門（Opens doors）、雙腳原地跳躍（Jumps）等動作能力；知道自己的全名（Knows full name）、年齡與性別則屬於 3 歲（36 個月）里程碑，2 歲幼兒通常僅能叫出自己的名字或小名，尚不具備完整全名之認知，不應誤判為 2 歲應具備之能力。〔115-2〕
- **嬰兒反射分類與消退特性**：
 - **原始反射（Primitive reflexes）**：出生時即存在，隨神經發育成熟逐漸消退（Integrate），包含手掌抓握反射（Palmar grasp reflex，5-6 個月消失）、莫羅/擁抱反射（Moro reflex，4-6 個月消失）、覓乳反射（Rooting reflex，3-4 個月消失）、非對稱頸張力反射（Asymmetrical tonic neck reflex, ATNR，4-6 個月消失）與吸吮反射（Sucking reflex，3-4 個月消失）〔109-2、110-2〕。
 - **防護反射（Protective reflex）**：降落傘/傘反射（Parachute reflex）於 6-9 個月出現，保留終身不消失，缺失提示神經發展異常〔109-2、110-2〕。
- **大前囟門（Large anterior fontanel）致病機轉鑑別**：
 - **骨骼化延遲（Delayed bone ossification）**：先天性甲狀腺功能低下症（Congenital hypothyroidism）、軟骨發育不全（Achondroplasia）、早產（Prematurity），皆會造成前囟門開口過大（Large anterior fontanel）〔112-1〕。
 - **顱內壓升高（Elevated Intracranial Pressure, ICP）**：周產期缺氧事件（Hypoxic event）會導致前囟門隆起（Bulging anterior fontanel），而非前囟門開口尺寸大〔112-1〕。
- **罕見遺傳疾病臨床與譜系鑑別**：
 - **胎兒酒精症候群（Fetal Alcohol Syndrome, FAS）**：特徵為母體酒精暴露、生長遲滯（足月出生體重低於 2.3 kg、身長 42 cm）與顏面異常（小眼廓 Short palpebral fissures、上唇薄 Thin upper lip、下頷發育不良 Micrognathia）合併頭圍偏小（Microcephaly）〔106-2〕。
 - **粒線體遺傳（Mitochondrial inheritance / Leigh syndrome）**：具母系遺傳（Maternal inheritance）特徵，母病則子女全病，父病則子女皆正常（父系中斷）；Leigh 症候群（Leigh syndrome）為粒線體腦肌病，早期呈現肌張力低下（Hypotonia）、餵食困難與發展遲緩，母系家族常有多代受累或早夭史〔109-1、113-1〕。
 - **體染色體隱性遺傳（Autosomal Recessive, AR）機率**：雙親皆為帶原者（Pp）時，臨床無症狀（正常）的同胞手足帶有致病基因（帶原者 Pp）的條件機率為 2/3（排除受累者 pp 後，Pp 佔 2/3）。重型地中海貧血（Cooley anemia）亦屬於體染色體隱性遺傳〔108-1〕。
- **分子診斷與遺傳諮詢規範**：
 - **單基因疾病分子診斷工具選擇**：金標準為 DNA 序列分析（DNA sequence-based analysis，如 Sanger 或 NGS 測序）；陣列式比較基因體雜交（aCGH）用於偵測拷貝數變異（Copy number variations, CNVs）與微小缺失；連鎖分析（Linkage analysis）可用於家族間接診斷。螢光原位雜交（FISH）解析度受限（數百 kb 以上），無法偵測單一核苷酸點突變（Point mutation），故不適宜作為單基因疾病通用診斷〔111-1〕。
 - **遺傳諮詢與產前診斷指徵**：高齡孕婦（≥ 35 歲）、上一胎有先天性異常、重複流產（≥ 3 次）皆為標準遺傳諮詢適應症；缺鐵性貧血（Iron deficiency anemia）屬後天營養缺乏，不需要遺傳諮詢〔114-1〕。
 - **遺傳檢測臨床倫理原則**：恪遵自主性原則（Autonomy），醫療人員絕不可以指令性語言「積極勸其中止懷孕」；產前檢測異常應以其他方式進行二次確認排除假陽性，諮詢內容需包含疾病治療、預後及社會福利資源〔113-1〕。
 - **染色體檢查指徵與排除**：多重先天畸形（Multiple congenital anomalies）、心智障礙（Intellectual disability）、生長畸變（Growth aberration）需做染色體檢查；周產期窒息導致之腦性麻痺（Cerebral palsy）為後天缺氧腦損傷，不需要做染色體檢查〔109-1〕。
- **先天缺陷之異常機轉分類**：依異常發生機轉可分四類——畸形（Malformation，器官形成期 Morphogenesis 因內在基因或發展機轉異常導致原始構造缺陷，如唇裂、心室中隔缺损）；發育不良（Dysplasia，細胞層級之組織結

構化異常，影響全身特定組織，如軟骨發育不全症 Achondroplasia）；形變（Deformation，外在機械力壓迫原本正常發育之構造，如羊水過少 Oligohydramnios 致馬蹄內翻足 Clubfoot，多可復原、無組織破壞）；發育中斷（Disruption，原本正常發育之胚胎構造因外在事件干擾或破壞，如羊膜帶症候群 Amniotic Band Syndrome 纏繞致肢體勒痕、組織壞死或截肢）。〔115-2〕

⚠ 易混與陷阱

表一：嬰兒反射分類與臨床特性比較

比較項目	原始反射 (Primitive Reflexes)	防護反射 (Protective Reflex)
代表項目	手掌抓握 (Palmar grasp)、莫羅/擁抱 (Moro)、覓乳 (Rooting)、非對稱頸張力 (ATNR)、吸吮 (Sucking)	降落傘/傘反射 (Parachute reflex)
出現與消退時機	出生時即存在，隨神經發育成熟於 3-6 個月內陸續消退 (Integrate)	約 6-9 個月成熟出現，保留終身不消失
異常臨床意義	逾期未消退提示腦性麻痺或中樞神經發育異常	缺失或未出現提示神經發育延遲或異常

表二：前囟門異常機轉鑑別

異常型態	病理機轉	典型臨床病因
大前囟門 (Large anterior fontanel)	骨骼化延遲 (Delayed bone ossification)	先天性甲狀腺功能低下症 (Hypothyroidism)、軟骨發育不全 (Achondroplasia)、早產 (Prematurity)
前囟門隆起 (Bulging anterior fontanel)	顱內壓升高 (Elevated Intracranial Pressure, ICP)	周產期缺氧事件 (Hypoxic event)、顱內出血、中樞神經感染

表三：兒童發展里程碑與轉介紅旗警訊對照

年齡	正常預期發展里程碑	轉介聯合評估中心之紅旗警訊 (Red Flag)	正常生理變異 (不需轉介)
9 個月	獨立坐穩數分鐘、扶物站立 (9-10 個月)	還不會自己坐穩數分鐘	還不會扶站、還不會揮手再見
14 個月 (1 歲 2 個月)	拉物站立 (Pull to stand) 成熟、說出簡單單字	還不會拉著物體自己站起來	還不會撕紙 (18-24 個月)、還不會堆 2 塊積木
18 個月 (1 歲半)	具備 10-20 個單字、穩定跑步、指認 3 種動物	僅能說出 2 個有意義單字	僅能說出 1 種顏色、僅能指認 4 個身體部位
24 個月 (2 歲)	正確指出五官/身體部位 (≥6 個)、說 2-4 字短句	不會指出五官、不會揮手再見、不會說簡短短句	ㄗㄣㄣ發音不清 (4-6 歲成熟)、無法認出 4 種顏色
3 至 4 歲	照樣式畫圓圈、使用「你的/我的」代名詞、單腳站立 10 秒	達 4 歲仍無法畫圓圈或無法區分代名詞	不適用 (2 歲不會單腳站或騎三輪車屬正常)

表四：分子診斷與遺傳檢測工具比較

檢測工具	解析度與主要檢測標的	單基因疾病適應性	臨床應用與排除指徵
DNA 序列分析 (DNA sequence-based)	鹼基對等級，偵測單一核苷酸點突變 (Point mutation) 與微小印痕	首選 (金標準)	最適宜單基因疾病分子診斷
陣列式比較基因體雜交 (aCGH)	萬鹼基對等級，偵測拷貝數變異 (CNVs) 與微小缺失/重複	適用 (微小缺失型)	適用於多重先天畸形、心智障礙及微小缺失症候群
連鎖分析 (Linkage analysis)	追蹤家族多態性標記 (Polymorphic markers)	適用 (間接診斷)	適用於基因過大、結構複雜或具偽基因干擾之家族
螢光原位雜交 (FISH)	數百 kb 以上，偵測大型染色體結構異常與特異缺失	不適宜	診斷 22q11 DiGeorge 症候群等，無法偵測點突變
染色體核型分析 (Chromosome analysis)	染色體大結構與數目異常	遺傳評估適應症	適用 ：多重畸形、心智障礙、生長畸變 不適宜 ：缺氧導致之腦性麻痺、缺鐵性貧血

精選考題 (5/18)

第 30 題 [115-2 醫學四 第 1 題]

下列何者最不可能出現在滿 2 歲大孩子的發展指標中？

- (A) 上下樓梯 (walks up and down stairs)
- (B) 知道全名 (knows full name)
- (C) 打開門 (opens doors)
- (D) 跳躍 (jumps)

答案 B

A. 上下樓梯 (walks up and down stairs)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：滿 2 歲幼兒已具備粗動作 (gross motor) 發展，能扶持或單階雙腳上下樓梯 (walks up and down stairs)，屬於 2 歲常規發展指標。

B. 知道全名 (knows full name)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：知道全名 (knows full name)、年齡與性別屬於 3 歲 (36 個月) 的發展指標 (developmental milestones)；2 歲幼兒通常僅能叫出自己的名字或小名。

C. 打開門 (opens doors)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：滿 2 歲幼兒精細動作 (fine motor) 與手部擰轉能力已成熟，已能轉開門把打開門 (opens doors)，屬於 2 歲正常發展指標。

D. 跳躍 (jumps)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：雙腳原地跳躍 (jumps) 為 2 歲 (24 個月) 幼兒粗動作 (gross motor) 典型發展指標，屬於 2 歲應具備的能力。

第 31 題 [113-1 醫學四 第 29 題]

8 個月大的男嬰，仍不會翻身，而出生後一直有餵食困難的情況。身體診察發現四肢張力低下，且與人眼神接觸少，互動不佳。家族史呈現男嬰的舅舅、阿姨早夭，而舅公、外婆都有智能不足的情況，下列何者是該男嬰最有可能的診斷？

- (A) Prader-Willi syndrome (PWS)
- (B) Duchenne muscular dystrophy
- (C) congenital myasthenic syndromes
- (D) Leigh syndrome

答案 D**A. Prader-Willi syndrome (PWS)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：PWS 早期有 hypotonia 和 feeding difficulty 符合，但 PWS 屬 sporadic imprinted genomic defect，罕見多代家族聚集。且 PWS 患者智能正常，不符合舅公、外婆有智能不足的垂直家族史。

B. Duchenne muscular dystrophy

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：DMD 為 X-linked recessive，可有早期 hypotonia，但 DMD 早期不會有 feeding difficulty（吸吮肌肉多不受影響），典型表現為 toddler 期走路遲延、Gower sign。最關鍵的是 DMD 患者智能完全正常，不符合外婆、舅公有智能不足的病史。

C. congenital myasthenic syndromes

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：CMS 為 autosomal recessive，可有新生兒 feeding difficulty 和 hypotonia。但家族史應呈 autosomal recessive pattern（雙親帶因、兄弟姐妹同風險），不符此案例「多個母系親屬（舅舅、阿姨）受影響」的垂直傳遞特徵。

D. Leigh syndrome

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Leigh syndrome 為粒線體腦肌病，典型早期表現是 hypotonia、feeding difficulty（新生兒期）、developmental delay。母親帶有 mutant mtDNA 可影響多個子代（無性別限制），完美解釋舅舅、阿姨都早夭、外婆有智能不足的母系垂直傳遞；嬰幼兒型 Leigh 8 個月發病符合預期自然史。

第 32 題 [110-2 醫學四 第 8 題]

嬰兒時期之原始反射，何者不會隨著年紀成長而消失？

- (A) Parachute reflex
- (B) Moro reflex
- (C) Asymmetrical tonic neck reflex
- (D) Sucking reflex

答案 A**A. Parachute reflex**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：傘反射（Parachute reflex）於 6-9 個月出現，屬保護性反射，在嬰幼兒發展過程中保留終身不消失。缺少傘反射通常提示神經學異常，是評估神經發展的重要指標。

B. Moro reflex

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：莫羅反射（Moro reflex）在 0-3 個月典型存在，通常於 4-6 個月消失（integrating）。此為原始反射中隨神經成熟而消退的典型例子，不符合題意。

C. Asymmetrical tonic neck reflex

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：非對稱頸張力反射（ATNR）通常出生後 1-2 個月出現，在 4-6 個月消失。與莫羅反射相同，此為會隨正常神經發展而消退的原始反射。

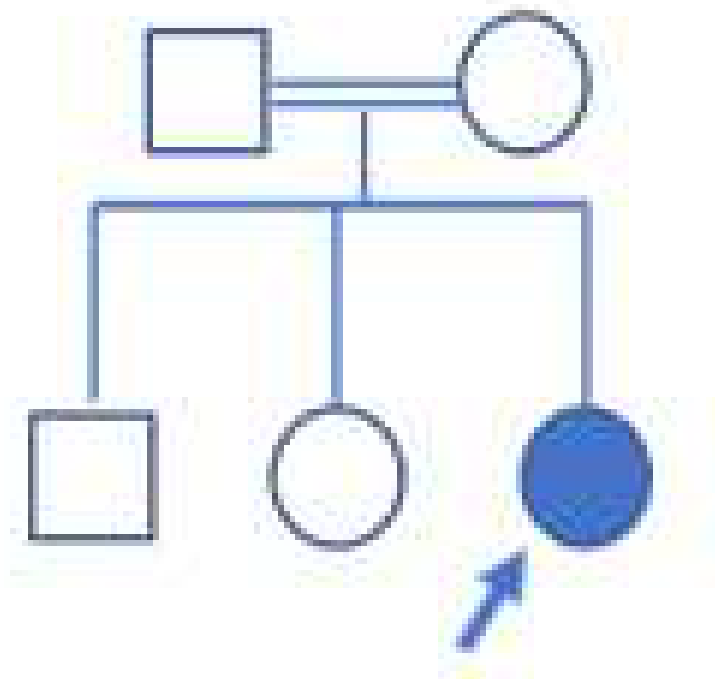
D. Sucking reflex

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：吸吮反射 (Sucking reflex) 在 0-3 個月明顯存在，通常於 3-4 個月消失，被自主性吸吮 (voluntary sucking) 所取代，屬於會消失之原始反射。

第 33 題 [108-1 醫學四 第 30 題]

3 個月大的女嬰經診斷為體染色體隱性遺傳的 Phenylketonuria，致病原因為缺乏 Phenylalanine hydroxylase (PAH)，其家族譜系如附圖。哥哥和姊姊分別為 6 歲和 4 歲大，無任何臨床症狀，發育發展皆正常。哥哥和姊姊



帶有突變基因影響到 PAH 活性的機率為何？

- (A) 分別是 1/4，1/2
- (B) 皆為 1/4
- (C) 皆為 1/2
- (D) 皆為 2/3

答案 D

A. 分別是 1/4，1/2

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：混淆了不同的計算路徑。1/4 是 pp（患者）的機率，1/2 是單親為帶原者時的帶原機率；皆不符合「父母皆為帶原者且子女無症狀」的條件機率。

B. 皆為 1/4

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：1/4 是 Pp × Pp 交配中 pp（患者）的機率，不是帶原者的機率。帶原者應為 Pp 基因型，其原始機率為 1/2。

C. 皆為 1/2

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：1/2 是「單親帶原、單親正常」(Pp × PP) 時帶原子女的機率。此題父母皆為帶原者 (Pp × Pp)，無症狀子女的帶原機率需用條件機率計算。

D. 皆為 2/3

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：父母皆 Pp，後代為 1/4 PP、1/2 Pp、1/4 pp。無症狀的哥哥與姊姊必為 PP 或 Pp，共佔 3/4。其中 Pp 佔 1/2，故條件機率 = $(1/2)/(3/4) = 2/3$ 。

第 34 題〔114-1 醫學四 第 33 題〕

下列那一個狀況最不需要接受遺傳諮詢？

- (A) 年齡 35 歲以上的懷孕婦女
- (B) 上一胎為先天性異常孩子的父母
- (C) 經歷重複流產的婦女
- (D) 確診為缺鐵性貧血的婦女

答案 D**A. 年齡 35 歲以上的懷孕婦女**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：高齡懷孕（≥35 歲）是遺傳諮詢的標準適應症，因為 Down syndrome（唐氏症）與其他染色體異常的風險隨年齡指數增加，需要評估產前篩檢與風險。

B. 上一胎為先天性異常孩子的父母

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：既往有先天性異常孩子是遺傳諮詢的經典適應症，需要了解該異常的遺傳模式、復發風險與再次懷孕的諮詢。

C. 經歷重複流產的婦女

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：重複流產（≥3 次）可能與染色體異常、血栓傾向或其他遺傳因素相關，需要遺傳諮詢評估及產前診斷考慮。

D. 確診為缺鐵性貧血的婦女

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：缺鐵性貧血（iron deficiency anemia）主要由營養缺乏或慢性失血引起，屬獲得性貧血而非遺傳疾病，通常不需遺傳諮詢除非有特殊遺傳血液病家族史。

本考點其他考題（13 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q24	developmental milestones
106-1	醫學四 Q4	preterm developmental follow-up
106-2	醫學四 Q14	fetal alcohol syndrome
108-1	醫學四 Q17	developmental milestones
108-1	醫學四 Q32	thalassemia inheritance pedigree
109-1	醫學四 Q29	chromosome testing indication
109-1	醫學四 Q31	pedigree inheritance pattern
109-2	醫學四 Q18	primitive reflexes
110-2	醫學四 Q21	developmental delay milestones
111-1	醫學四 Q7	molecular diagnosis single gene disease
113-1	醫學四 Q30	developmental milestones
113-2	醫學四 Q1	developmental milestones at 18 months
115-2	醫學四 Q8	congenital anomaly classification malformation versus deformation

也考本考點的題目（6 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
113-1	醫學四 Q79	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・醫療倫理與法規(Medical Ethics and Law)
106-2	醫學四 Q6	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童生長發育與營養(Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
107-1	醫學四 Q7	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童生長發育與營養(Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
110-1	醫學四 Q71	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童生長發育與營養(Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
112-1	醫學四 Q2	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童生長發育與營養(Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
112-1	醫學四 Q3	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童生長發育與營養(Pediatric Growth, Development, and Nutrition)

注意力不足過動症 (Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、107-1、108-1、108-2、110-1、111-1、112-2、114-2、115-2

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- 核心診斷條件為注意力不足 (inattention)、過動 (hyperactivity) 及衝動 (impulsivity)，學童盛行率約 5–10%；智能不足 (intellectual disability) 非診斷條件，IQ 測定與 ADHD 為獨立系統〔107-1、114-2〕。依 DSM-5 診斷標準，相關症狀須持續存在超過 6 個月以上，且應於 12 歲以前出現、程度與個體發展階段不相符；診斷屬臨床評估，腦波檢查 (Electroencephalogram, EEG) 結果正常並非診斷必要條件；學齡前兒童 (4-5 歲) 若症狀符合且造成嚴重功能損害，仍可建立診斷，並非「學齡前太小而不應有 ADHD 診斷」。(115-2)
- 具高度基因遺傳性，遺傳率 (heritability) 約 70–80%；母親孕期暴露於非法藥物或過量飲酒 (胎兒酒精症群) 為已知環境危險因子〔112-2、114-2〕。
- 前額葉皮質 (prefrontal cortex) 調控執行功能、工作記憶與衝動控制，為主要病理機轉區域；腦部造影僅呈群體平均體積差異，個別個案多無明顯結構異常，故腦造影不可作為診斷依據〔112-2〕。
- 自然病程中，過動症狀隨年齡增長改善較早且明顯；注意力缺損與衝動控制不佳則改善較慢並常持續至成年；約有半數以上 (50–70%) 兒童個案症狀延續至成年期〔106-2、108-1、111-1〕。
- 症狀持續至成年的危險因子包含家族史、心理社會壓力、合併行為規範障礙 (conduct disorder) 或情緒焦慮疾患〔108-2〕。
- 成人注意力不足/過動症 (adult ADHD) 患者使用藥物治療反應率達 60–70%，療效相當良好〔111-1〕。
- 台灣衛生福利部核准之一線藥物包含中樞神經興奮劑 methylphenidate 與非興奮劑 atomoxetine；整體療效以藥物治療優於非藥物治療，最佳策略為藥物搭配行為治療〔106-2、108-1、111-1〕。

- 行為治療標準作法包含詳盡行為觀察與基線測量、明確說明行為契約，以及適時給予即時正向回饋與獎勵物（代幣系統）〔106-2〕。
- 家庭功能不良源於後天環境，並非 ADHD 的致病原因（主因為基因與神經生物學因素），但會顯著影響治療效果與預後〔111-1〕。
- 因學業挫折與社交困難常導致自尊低落，青春個案可能出現社交障礙、偏差行為或加入偏差同儕團體〔106-2、108-2〕。
- DSM-5 規範允許同時診斷：ADHD 可與自閉症類群障礙症（autism spectrum disorder, ASD）、特定的學習障礙症（specific learning disorders）或焦慮症（anxiety disorders）同時成立診斷〔110-1、114-2〕。
- 常見共病疾病包含對立反抗症（oppositional defiant disorder, ODD，最常見共病之一，尤見於混合表現型）、抽動症/妥瑞氏症候群（Tourette syndrome）、物質使用疾患（substance use disorders）、第一型雙相情緒障礙症（bipolar I disorder）、癲癇（epilepsy）及神經皮膚症候群〔107-1、108-1、110-1、112-2、114-2〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確觀念 / 臨床事實	常見考題陷阱 / 錯誤選項
病因與遺傳性	高度受基因遺傳影響，遺傳率高達 70-80%〔112-2、114-2〕	誤以為主要由環境因素造成，或與基因完全無關
腦部造影診斷依據	個別個案腦造影多無明顯結構異常，不可作臨床診斷工具〔112-2〕	誤以為大多數個案腦部造影皆有明顯結構異常
症狀隨年齡變化	過動症狀隨年齡增長改善最明顯；注意力問題較常持續至成年〔108-2、111-1〕	誤以為進入成年期後過動情形會變得更嚴重〔108-1、108-2〕
治療療效比較	藥物治療療效優於非藥物治療；成人用藥效果亦佳〔108-1、111-1〕	誤以為非藥物療效遠優於藥物，或成人用藥效果不佳〔108-1、111-1〕
DSM-5 共病診斷規範	可與 ASD、特定學習障礙症、焦慮症同時成立診斷〔110-1、114-2〕	誤以為 ADHD 與 ASD 或特定學習障礙症不能同時診斷〔110-1〕
家庭功能的角色	家庭功能不良並非致病原因，但會影響治療效果與預後〔111-1〕	誤以為家庭功能不良是導致患病的主因〔111-1〕
診斷條件（DSM-5）	症狀須持續 6 個月以上；EEG 非必要；學齡前兒童可診斷〔115-2〕	誤以為需 EEG 正常才能診斷，或誤以為學齡前太小不應診斷〔115-2〕
妥瑞氏症候群預後	妥瑞氏症（抽動症）進入成年期後，多數個案症狀顯著改善或消退〔112-2〕	誤以為妥瑞氏症進入成年期後症狀會越來越明顯〔112-2〕

精選考題 (3/12)

第 35 題 〔114-2 醫學四 第 30 題〕

關於注意力不集中過動症（attention-deficit/hyperactivity disorder, ADHD）的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 母親懷孕過程中使用非法藥物或喝酒過量可能為致病危險因子之一
- (B) 有癲癇、神經皮膚症候群的兒童中有較高機率發生 ADHD 共病症
- (C) 兒童是否有 ADHD 跟基因並沒有關聯
- (D) ADHD 的核心症狀為注意力不集中、過動及衝動控制不佳，學童盛行率約為 5~10%

答案 C

A. 母親懷孕過程中使用非法藥物或喝酒過量可能為致病危險因子之一

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：表述正確。孕期非法藥物與過量飲酒是 ADHD 已知環境危險因子；胎兒酒精症群與 ADHD 高度相關。此選項敘述恰當，不是最不適當的。

B. 有癲癇、神經皮膚症候群的兒童中有較高機率發生 ADHD 共病症

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：表述正確。癲癇、結節硬化症、神經纖維瘤病等神經皮膚症候群兒童中，ADHD 共病率確實升高。此選項敘述恰當，不是最不適當的。

C. 兒童是否有 ADHD 跟基因並沒有關聯

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：最不適當。ADHD 具高度遺傳性，雙生子研究顯示遺傳率約 70-90%。有 ADHD 家族史兒童罹病風險明顯升高。完全否定基因關聯是科學上的明確錯誤。

D. ADHD 的核心症狀為注意力不集中、過動及衝動控制不佳，學童盛行率約為 5~10%

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：表述正確。核心症狀為注意力不集中、過動、衝動控制不佳；全球兒童盛行率約 5-7%，5-10% 範圍符合多數流行病學研究。此選項敘述恰當。

第 36 題 [111-1 醫學四 第 72 題]

關於注意力不足 / 過動症 (attention-deficit/hyperactivity disorder, ADHD) 之敘述，下列何者錯誤？

- (A) 成人注意力不足 / 過動症患者用藥物治療的效果不佳
- (B) 使用 methylphenidate 治療為首選用藥之一
- (C) 家庭功能不良雖不是造成 ADHD 的原因，但會影響治療效果
- (D) 過動症狀比注意力缺失和衝動控制不佳在成人期改善較明顯

答案 A

A. 成人注意力不足 / 過動症患者用藥物治療的效果不佳

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：成人 ADHD 患者用刺激劑 (methylphenidate、amphetamine) 或非刺激劑治療的反應率約 60-70%，效果相當不錯，並非「效果不佳」。此選項述述錯誤。

B. 使用 methylphenidate 治療為首選用藥之一

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Methylphenidate 為 ADHD 一線首選刺激劑類用藥，兒童與成人患者都適用，反應率高、療效確切。

C. 家庭功能不良雖不是造成 ADHD 的原因，但會影響治療效果

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：ADHD 為神經發育障礙源於遺傳與神經生物學因素，家庭功能不良並非病因。但良好的家庭支持結構會改善患者的治療反應與長期預後。

D. 過動症狀比注意力缺失和衝動控制不佳在成人期改善較明顯

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：隨著年齡增長，ADHD 患者的過動症狀通常改善最明顯，而注意力缺失與衝動控制不佳的症狀改善較慢或持續至成人期。

第 37 題 [108-2 醫學四 第 70 題]

罹患注意力缺損 / 過動症的兒童進入青少年和成年期之變化，下列何者錯誤？

- (A) 約有半數以上的兒童症狀會延續至成年
- (B) 造成症狀持續的危險因子有家族史、心理社會壓力、合併行為規範障礙或情緒焦慮疾患
- (C) 過動情形常變得更嚴重
- (D) 可能出現社交困難或偏差行為

答案 C

A. 約有半數以上的兒童症狀會延續至成年

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：ADHD 的自然病史研究顯示約 50-70% 的患童症狀會持續至成年期，是診斷成人 ADHD 的重要臨床基礎。此陳述符合文獻。

B. 造成症狀持續的危險因子有家族史、心理社會壓力、合併行為規範障礙或情緒焦慮疾患

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：家族史、心理社會壓力、合併行為規範障礙（conduct disorder）及情緒焦慮疾患皆為 ADHD 症狀持續至成年的已知危險因子，此陳述正確。

C. 過動情形常變得更嚴重

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：過動症狀（hyperactivity）通常隨年齡增長而改善或減輕。成人 ADHD 多以注意力缺損為主表現，過動症狀反而減少。此陳述錯誤。

D. 可能出現社交困難或偏差行為

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：ADHD 患者進入青少年期確實常出現社交困難、衝動行為及偏差行為，尤其合併行為障礙時更顯著。此陳述符合臨床事實。

本考點其他考題（9 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q74	adhd
107-1	醫學四 Q23	tic disorder ADHD comorbidity
107-1	醫學四 Q8	ADHD diagnostic criteria
108-1	醫學四 Q72	ADHD
110-1	醫學四 Q72	adhd comorbidity
112-2	醫學四 Q30	tourette syndrome
112-2	醫學四 Q72	ADHD neurobiology
114-2	醫學四 Q71	autism spectrum disorder comorbidity
115-2	醫學四 Q30	attention-deficit hyperactivity disorder diagnosis

自閉症類群障礙症（Autism Spectrum Disorder）

★ 偶考 考過 4/20 梯次：112-2、113-1、114-2、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **核心診斷與語言表現：**DSM-5 診斷核心為「社交溝通障礙」與「限制性重複行為」。語言發展遲緩非核心診斷條件，在現行標準中屬於伴隨特徵（Associated feature）；高功能個體的語法與詞彙表達能力可維持正常，主要缺損在語用能力（Pragmatic language）〔112-2、115-1〕。
- **典型臨床表徵：**幼童若粗動作發展正常（如會跑步），但無主動口語表達、眼神迴避，且有持續性刻板行為（如喜欢看旋轉物、重複玩小車車），高度提示自閉症類群障礙症（Autism Spectrum Disorder, ASD）〔113-1〕。
- **特殊語言現象：**
 - **超常閱讀能力（Hyperlexia）：**年幼患者常能精準朗讀許多單詞，但對文字實質意義缺乏理解（朗讀與理解乖離）〔112-2〕。
 - **代詞相反（Pronoun Reversal）：**如用「你想要吃糖」代表「我想要吃糖」，反映對視角與自我認識的困難，非機械性重複他人言語的仿說（Echolalia）〔112-2〕。
 - **有用語言發展：**約 70–75% 的患者能發展出有用的語言（Useful speech），僅約 25–30% 為非語言或極少語言表現〔112-2〕。
- **共病症狀與診斷規範：**
 - **精神疾病共病：**極為常見，50–70% 患者合併至少一種精神疾病（如焦慮症、憂鬱症、ADHD），30–50% 患者合併兩種以上共病〔114-2〕。
 - **與 ADHD 同時診斷：**DSM-5 明確允許同時給予 ASD 與注意力不足／過動症（Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, ADHD）雙重診斷（約 30–50% 案例重疊）〔114-2〕。

- **智能不足比例**：近年流行病學數據顯示，ASD 患者合併智能不足 (Intellectual Disability) 的比例約為 31–35% (非過去估計的 50%)〔115-1〕。
- **診斷工具與藥物治療**：
 - **診斷依據**：ASD 為臨床行為診斷 (如 ADOS-2 量表評估與發展史詢問)，目前尚無可作為診斷依據的血清 / 血液生物標記 (Biomarker)；抽血僅用於排除代謝或染色體異常〔115-1〕。
 - **治療原則**：目前尚無任何藥物能改善核心症狀，首選治療為行為介入 (Behavioral Intervention) 與社交語言訓練；理思必妥 (Risperidone) 與安立復 (Aripiprazole) 等藥物僅用於緩解易怒 (Irritability)、自傷或過動等邊緣症狀〔115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	自閉症類群障礙症 (ASD)	對照疾病 / 概念	核心鑑別點
代詞相反 vs. 仿說	代詞相反 (Pronoun Reversal)：用「你」代表「我」，反映自我認知與視角轉換困難〔112-2〕	仿說 (Echolalia)：機械性重複他人言語〔112-2〕	兩者概念不同；代詞相反為人稱視角對調，非單純字詞重複。
選擇型不語症鑑別	在各種情境下皆有廣泛且持續的社交溝通困難〔114-2〕	選擇型不語症 (Selective Mutism)：僅在特定社交情境沉默，熟悉情境下溝通正常〔114-2〕	選擇型不語症具備情境選擇性；ASD 為跨情境的廣泛性缺損。
雷特氏症候群鑑別	粗動作發展可正常，無特定發展退化歷程〔113-1〕	雷特氏症候群 (Rett Syndrome)：X-linked MECP2 缺陷，多見於女性，6–18 個月後出現發展停滯與技能退化〔113-1〕	雷特氏症主要影響女性且具顯著的「技能退化史」。
核心與邊緣症狀治療	行為介入 (Behavioral Intervention)：針對社交與刻板行為等核心症狀的首選治療〔115-1〕	藥物治療 (Risperidone / Aripiprazole)：用於控制易怒 (Irritability)、自傷或過動等邊緣症狀〔115-1〕	目前尚無可治癒或改善 ASD 核心症狀的藥物；藥物僅為控制情緒行為症狀的輔助手段。

精選考題 (2/3)

第 38 題〔112-2 醫學四 第 71 題〕

有關自閉症類群障礙症 (autism spectrum disorder) 的語言症狀，下列敘述何者最適當？

- (A) 語言發展障礙是目前自閉症類群障礙症的核心診斷準則 (core criteria)
- (B) 若患者的口語用「你想要吃糖」來代表「我想要吃糖」，這是屬於仿說 (echolalia) 的症狀
- (C) 大約有三分之二以上的患者從未發展出有用的語言 (useful speech)
- (D) 有些年幼的患者可能會讀許多字，但卻對所讀的字不太理解

答案 D

A. 語言發展障礙是目前自閉症類群障礙症的核心診斷準則 (core criteria)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：DSM-5 對 ASD 的核心診斷準則為：(1) 社交溝通障礙、(2) 限制性重複行為。語言發展障礙不是必要條件，非語言患者只要有社交和行為症狀仍可診斷 ASD。

B. 若患者的口語用「你想要吃糖」來代表「我想要吃糖」，這是屬於仿說 (echolalia) 的症狀

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：用「你」代替「我」是代詞相反 (pronoun reversal)，反映兒童對視角和自我認識的困難，非仿說。仿說 (echolalia) 是機械性重複他人言語，兩者概念完全不同。

C. 大約有三分之二以上的患者從未發展出有用的語言 (useful speech)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：現代流行病學數據顯示約 70-75% ASD 患者發展出有用的語言，僅 25-30% 非語言或語言最少。選項方向反向，「三分之二以上患者從未發展出有用語言」不符實際。

D. 有些年幼的患者可能會讀許多字，但卻對所讀的字不太理解

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Hyperlexia（超常閱讀能力）在 ASD 患者常見——能準確識別朗讀許多單詞但理解不足（朗讀不解）。年幼患者尤其表現出此種「機械性閱讀」與理解乖離，為 ASD 經典語言症狀。

第 39 題〔113-1 醫學四 第 31 題〕

3 歲小男童，粗動作發展正常、已會跑步，但尚不會主動用口語表達，且有眼神迴避的現象，每天喜歡持續性玩小車車和看旋轉的東西，最可能是下列何種診斷？

- (A) 雷特氏症候群 (Rett syndrome)
- (B) 注意力不足 / 過動症 (attention-deficit/hyperactivity disorder)
- (C) 學習障礙 (learning disability)
- (D) 自閉症類群障礙症 (autism spectrum disorder)

答案 D

A. 雷特氏症候群 (Rett syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：雷特氏症候群 (Rett syndrome) 是 X-linked MECP2 基因缺陷，主要發生於女性，特徵為 6-18 個月後正常發展停止並逐漸喪失已獲得技能。本案患者為男童且無退化史，不符。

B. 注意力不足 / 過動症 (attention-deficit/hyperactivity disorder)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：ADHD（注意力不足 / 過動症）主要表現為注意力不足、過度活動、衝動性，不會導致語言發展遲緩、眼神迴避或刻板行為；重複性興趣是自閉症特有表現。

C. 學習障礙 (learning disability)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：學習障礙 (learning disability) 指特定學習困難（如讀寫障礙），通常在學齡期顯現，不會引起語言發展遲緩、眼神迴避或刻板行為。

D. 自閉症類群障礙症 (autism spectrum disorder)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：自閉症類群障礙症 (autism spectrum disorder) 核心特徵為：社交溝通困難（眼神迴避、語言延遲）及限制性重複性興趣（刻板行為）。患者符合兩大診斷標準，粗動作正常排除其他發展障礙。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
115-1	醫學四 Q29	autism spectrum disorder

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-2	醫學四 Q71	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），注意力不足過動症 (Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder)

妥瑞氏症與抽動障礙 (Tourette Syndrome and Tic Disorders)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：107-1、108-1、108-2、109-2、112-1、112-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **診斷標準與症狀**：發病年齡須在 18 歲前（非 12 歲前）〔108-1、112-1〕；診斷必須包含多個動作抽搐（Motor tics）與至少一個聲音抽搐（Vocal tics，如清喉嚨，緊張時更明顯、睡覺時消失），且症狀持續時間超過 1 年〔107-1、108-1、112-2〕。
- **流行病學與遺傳**：Tic disorder 為兒童最常見的運動異常（Movement disorder）疾病〔109-2〕；男性患病比例明顯多於女性（男:女比例約 3:1 至 5:1）〔107-1、108-1〕；遺傳模式主要為常染色體顯性伴不完全外顯性（Autosomal dominant with incomplete penetrance）或多基因遺傳，非隱性遺傳〔109-2〕。
- **高度共病性（Comorbidity）**：極常合併注意力缺陷過動症（Attention-deficit/hyperactivity disorder, ADHD，合併率約 40-80%）與強迫症（Obsessive-compulsive disorder, OCD，合併率約 10-50%），臨床評估必須主動篩檢，兩者皆涉及皮質基底節迴路異常〔107-1、108-2、109-2、112-2〕。
- **自然病程與預後**：症狀通常在青少年期達到高峰，但在 18-20 歲後（成年期）大多數患者症狀會大幅改善或消退，絕非成年後越來越嚴重〔108-2、112-1、112-2〕。
- **檢查與藥物治療**：屬於臨床診斷，常規無須照肺部 X 光片或進行腦部影像檢查（Brain imaging，如 MRI 或 CT）〔107-1〕；輕度症狀無須藥物治療，觀察追蹤即可〔108-2、112-1〕；當症狀造成顯著功能障礙時，一線藥物為低劑量多巴胺受體拮抗劑（Dopamine receptor antagonists，如 Haloperidol、Pimozide、Aripiprazole）〔108-1、109-2〕。
- **學校與環境衛教**：衛教核心為環境接納與理解，切勿在發作時要求或提醒患者「控制/不要發出聲音或動作」；由於抽動無法自主控制，強行提醒抑制反而會增加患者焦慮並加重症狀〔112-1〕。

⚠ 易混與陷阱

評估項目	正確臨床觀念 / 官方正解	考題常見錯誤陷阱
發病年齡界線	症狀須在 18 歲前 出現	誤植為「須在 12 歲前出現」
遺傳模式	常染色體顯性 伴不完全外顯性或多基因遺傳	誤植為「大部分屬於隱性遺傳」
成年預後走向	18-20 歲後症狀大多 大幅改善或消退	誤植為「青少年或成年後症狀會變嚴重/越來越明顯」
學校衛教處置	採環境教育與接納， 絕不提醒患者抑制	誤植為「老師或家長須提醒患者不要發出聲音或動作」
診斷與輔助檢查	為臨床診斷， 常規無須照肺部 X 光或腦部影像	誤植為「需常規照肺部 X 光片或做腦部影像檢查」

精選考題（2/4）

第 40 題〔112-1 醫學四 第 29 題〕

關於妥瑞氏症（Tourette disorder）或抽動症（tic disorder），下列敘述何者最不適當？

- (A) 發病年齡（age of onset）須小於 18 歲
- (B) 病患有症狀時老師須提醒他不要發出聲音或有動作
- (C) 並非所有病患都需要藥物治療
- (D) 一般妥瑞氏症或抽動症的臨床嚴重度會在 18~20 歲以後大幅改善

答案 B

A. 發病年齡（age of onset）須小於 18 歲

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：妥瑞氏症（Tourette disorder）與慢性抽動症（Chronic tic disorder）的 DSM-5 診斷標準明確規定：tics 必須在 18 歲前發病。此敘述符合診斷標準，是正確的。

B. 病患有症狀時老師須提醒他不要發出聲音或有動作

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：老師提醒病患控制 tics 是禁忌做法。抽動症患者無法自主控制 tics，試圖抑制反而加重焦慮與症狀。正確做法是環境教育與接納，而非提醒去控制。

C. 並非所有病患都需要藥物治療

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：並非所有患者都需要藥物治療，此敘述正確。輕微 tics 可用 behavioral intervention 與 psychoeducation 管理，藥物用於症狀造成顯著 impairment 或 distress 時，不是強制用藥。

D. 一般妥瑞氏症或抽動症的臨床嚴重度會在 18~20 歲以後大幅改善

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：大多數妥瑞氏症與抽動症患者在青春後期（18-20 歲後）症狀會大幅改善或消退，此為臨床共識。部分患者症狀完全消退，部分改善但持續存在。

第 41 題 [109-2 醫學四 第 16 題]

關於 Tics 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) Gilles de la Tourette syndrome 大部分案例可能是屬於隱性遺傳
- (B) Tic disorder 是最常見的兒童運動異常（Movement disorder）的疾病
- (C) 採用 Dopamine receptor 拮抗劑可以抑制 Tics 的行為
- (D) 部分 Gilles de la Tourette syndrome 的病人會合併有 Obsessive-compulsive 的症狀

答案 A

A. Gilles de la Tourette syndrome 大部分案例可能是屬於隱性遺傳

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Gilles de la Tourette syndrome 的遺傳方式主要為常染色體顯性伴不完全外顯性（autosomal dominant with incomplete penetrance），或多基因遺傳；非隱性遺傳。此選項敘述錯誤。

B. Tic disorder 是最常見的兒童運動異常（Movement disorder）的疾病

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：Tic disorder 確實是兒童最常見的運動異常疾病之一，盛行率約 1-10%。此敘述正確。

C. 採用 Dopamine receptor 拮抗劑可以抑制 Tics 的行為

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Dopamine receptor 拮抗劑（如 haloperidol、pimozide）為 Tourette syndrome 的一線藥物治療，可有效抑制 tics。此敘述正確。

D. 部分 Gilles de la Tourette syndrome 的病人會合併有 Obsessive-compulsive 的症狀

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：30-50% 的 Tourette syndrome 患者合併 obsessive-compulsive disorder（強迫症）或強迫症狀，為眾所周知的共病情況。此敘述正確。

本考點其他考題（2 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-1	醫學四 Q71	Tourette disorder
108-2	醫學四 Q71	tourette disorder

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
107-1	醫學四 Q23	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），注意力不足過動症（Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder）
112-2	醫學四 Q30	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），注意力不足過動症（Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder）

青少年精神與行為障礙（Adolescent Psychiatry and Behavioral Problems）

★ 偶考 考過 4/20 梯次：107-1、108-1、111-1、114-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **生物-心理-社會致病因子模型（Biopsychosocial Model）**：遺傳與早期成長背景（如家族憂鬱症病史、父母離異）屬於前置因子（Predisposing factors）；近期引發發病的特定人際或生活事件（如感情分手）屬於誘發因子（Precipitating factors）；維持症狀持續不退之因素為延續因子（Perpetuating factors）。〔107-1〕
- **兒童青少年憂鬱症（Depression in Children and Adolescents）診斷與臨床表現**：DSM-5 規定即使兒童認知功能未完全成熟，仍必須評估無價值感（Worthlessness）與罪惡感（Guilt）；臨床常以煩躁（Irritability）取代情緒低落，且常表現坐立難安（Restlessness）而被誤診為注意力不足過動症（Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, ADHD），亦常見嗜眠（Hypersomnia）、反應變慢與拒學行為。〔114-2〕
- **分離焦慮症（Separation Anxiety Disorder）**：核心特徵為與照顧者分離相關的極度焦慮（擔心父母安危、惡夢、抗拒上學）；第一線心理治療為認知行為治療（Cognitive Behavioral Therapy, CBT）與漸進暴露療法（Exposure Therapy），第一線藥物為選擇性血清素回收抑制劑（Selective Serotonin Reuptake Inhibitor, SSRI）；家族衛教與心理介入必須自治療初期即同步導入。〔108-1〕
- **社交焦慮症（Social Anxiety Disorder）**：表現為害怕公開場合或上台發言並伴隨明顯自主神經症狀與逃避行為；第一線治療為認知行為治療（CBT）與選擇性血清素回收抑制劑（SSRI，如 sertraline、paroxetine、fluoxetine），第一線禁止使用抗精神病藥物（Antipsychotics）；「合併憂鬱症」為不良預後指標，「較晚發病」則預後相對較佳。〔108-1、111-1〕

⚠ 易混與陷阱

因子類型	定義說明	臨床實例對照
生物性前置因子（Bio-predisposing）	先天基因或生物遺傳易感性	家族憂鬱症病史（Family history of depression）
社會性前置因子（Socio-predisposing）	發生於患病前多年的社會或家庭背景	父母離異（Parental divorce）、童年家庭不穩定
社會性誘發因子（Socio-precipitating）	近期發生直接觸發發病的社會或人際事件	分手事件（Breakup）、急性生活壓力
延續因子（Perpetuating factors）	疾病發生後持續維持或惡化症狀之因素	持續的家庭衝突、缺乏社會支持系統

疾病 / 臨床情境	核心鑑別特徵	第一線治療與介入原則	診斷與預後陷阱
分離焦慮症 (Separation Anxiety Disorder)	極度焦慮圍繞「與照顧者分離」(擔心父母不見、相關惡夢、抗拒上學)	CBT / 漸進暴露療法 + SSRI (如 sertraline) ; 家族介入須從治療初期開始	非廣泛性焦慮症 (GAD) ; 勿等症狀改善才進行家族介入
社交焦慮症 (Social Anxiety Disorder)	害怕公開發表或上台, 伴隨兩腳發軟、冒汗等症狀而逃避翹課	CBT + SSRI (如 sertraline, paroxetine)	非創傷後壓力症 (PTSD) ; 合併憂鬱症為不良預後指標 ; 一線禁用抗精神病藥物
兒童青少年憂鬱症 (Depression)	常表現煩躁 (Irritability) 、坐立難安 (Restlessness) 、嗜眠 (Hypersomnia) 、反應變慢	CBT / 心理治療 + SSRI ; 家長衛教	常被誤診為 ADHD ; 仍必須評估無價值感 (Worthlessness) 與罪惡感 (Guilt)

精選考題 (2/4)

第 42 題 [108-1 醫學四 第 70 題]

一位 8 歲兒童，原本個性害羞，在搬家換學校後，一直抱怨上學後自己身體不適、擔心父母親不來接自己回家，某天上學前會哭鬧抗拒上學，晚上睡覺一直做有關爸媽不見了的惡夢，持續超過一個月。下列何者正確？

- (A) 以上的描述完全符合兒童的廣泛性焦慮症 (generalized anxiety disorder) 的特徵
- (B) 第一線的治療方式是精神分析性的心理治療
- (C) 若要藥物治療，應選擇具血清素 (serotonin) 回收抑制效果的抗憂鬱劑
- (D) 症狀明顯改善之後，才對其家人進行衛教和家族性的心理介入

答案 C

A. 以上的描述完全符合兒童的廣泛性焦慮症 (generalized anxiety disorder) 的特徵

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：題幹症狀明確指向分離焦慮症 (SAD)，而非廣泛性焦慮症。SAD 的關鍵特徵是「與分離相關的極度焦慮」（擔心父母不來接、惡夢內容為爸媽不見），GAD 則是對多領域持續過度擔憂。鑑別診斷為國考基本。

B. 第一線的治療方式是精神分析性的心理治療

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：兒童分離焦慮症的第一線心理治療是認知行為治療 (CBT) 及漸進暴露療法 (exposure therapy)，而非精神分析性治療。CBT 強調讓兒童在安全控制下逐步增加分離時間，直面恐懼。

C. 若要藥物治療，應選擇具血清素 (serotonin) 回收抑制效果的抗憂鬱劑

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：藥物治療時，SSRI (sertraline、paroxetine、fluoxetine) 為兒童焦慮症 (包括分離焦慮症) 的一線用藥。血清素不足與焦慮症相關，SSRI 增加血清素濃度可改善症狀。FDA 及各國臨床指引皆支持此用法。

D. 症狀明顯改善之後，才對其家人進行衛教和家族性的心理介入

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：家人應從治療一開始就參與，不是等改善後才介入。家長衛教和家族性心理介入對兒童焦慮症治療至關重要，有助於家長理解兒童焦慮、避免強化焦慮行為、支持漸進分離。

第 43 題 [114-2 醫學四 第 72 題]

有關兒童青少年憂鬱症診斷之敘述，下列何者錯誤？

- (A) 常表現出坐立難安 (restlessness)，有時被誤認為注意力不足過動症候群
- (B) 會因疲累或失去活力，早上抗拒起床去上學、白天嗜眠
- (C) 由於其認知功能尚未發展完全，所以無須評估是否有無價值感或罪惡感
- (D) 常抱怨反應變慢、專注力不佳或不自主做白日夢

答案 C

A. 常表現出坐立難安 (restlessness)，有時被誤認為注意力不足過動症候群

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：錯誤。兒童青少年憂鬱症確實常表現 restlessness (坐立難安) 與 irritability (煩躁)，常被誤認為 ADHD。DSM-5 允許兒童以 irritability 取代 depressed mood 診斷。

B. 會因疲累或失去活力，早上抗拒起床去上學、白天嗜眠

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：錯誤。疲勞/失去活力與睡眠改變 (hypersomnia 嗜眠或 insomnia) 是兒童青少年憂鬱症的標準症狀，早上抗拒上學、白天嗜眠確為常見表現。

C. 由於其認知功能尚未發展完全，所以無須評估是否有無價值感或罪惡感

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：正確答案。DSM-5 MDD 診斷標準明確要求評估 worthlessness 或 guilt (無價值感/罪惡感)，兒童也需評估此項，雖表達方式較簡單 (自責、相信自己是壞孩子、對家人內疚)。說「無須評估」是錯誤的。

D. 常抱怨反應變慢、專注力不佳或不自主做白日夢

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：錯誤。兒童青少年憂鬱症確有認知症狀，包括 slowed thinking (反應變慢)、concentration difficulties (專注力不佳)、daydreaming (白日夢)，常為主訴之一。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q67	adolescent depression biopsychosocial
111-1	醫學四 Q71	social anxiety disorder in adolescent

兒童預防接種時程與建議 (Pediatric Immunization Schedule and Recommendations)

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：107-1、107-2、108-1、109-1、110-1、110-2、111-1、113-1、114-1、114-2、115-1

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科 (上) > 一、兒童生長發育

1.9 預防接種 (台灣現行)

年齡	疫苗
出生	HepB 第 1 劑、HBIG (僅 HBsAg(+) 母親所生嬰兒，24 小時內)
1 個月	HepB 第 2 劑
2 個月	五合一 (DTaP-IPV-Hib) 第 1 劑、PCV13 第 1 劑、Rotavirus 第 1 劑
4 個月	五合一第 2 劑、PCV13 第 2 劑、Rotavirus 第 2 劑
6 個月	五合一第 3 劑、HepB 第 3 劑
5-8 個月	BCG
12 個月	MMR 第 1 劑、Varicella 第 1 劑、PCV13 第 3 劑、HepA 第 1 劑
15 個月	日本腦炎第 1 劑
18 個月	五合一第 4 劑、HepA 第 2 劑
27 個月	日本腦炎第 2 劑
5 歲	四合一 (DTaP-IPV)、MMR 第 2 劑、Varicella 第 2 劑

- **活性減毒疫苗 (Live attenuated)**：BCG、MMR、Varicella、Rotavirus (口服)、OPV、JE (活性減毒型)
 - 免疫缺損者禁用；孕婦禁用
 - 兩種注射型活疫苗需間隔 ≥ 28 天 (或同日不同部位接種)
 - 輸血/IVIG 後需間隔 11 個月再接種 MMR、Varicella
- **不活化疫苗 (Inactivated)**：DTaP、IPV、HepB、HepA、PCV、Hib、Influenza

- 可同時接種，無間隔限制

流感疫苗：滿 6 個月起每年可接種；首次接種未滿 9 歲需打 2 劑（間隔 4 週）

★ 國考重點（本站講義）

- 早產兒與疫苗劑量〔110-1〕
- 母子垂直感染預防〔110-1、115-1〕
- 疫苗種類與劑型判定
- 活性減毒疫苗（Live-attenuated vaccine）〔110-2、114-1〕
- 非活性/滅活或次單位疫苗（Inactivated / Subunit vaccine）〔110-2、114-1〕
- 給藥途徑差異〔109-1〕
- 肺炎鏈球菌疫苗（PCV vs PPSV23）
- 結合型肺炎鏈球菌疫苗（Pneumococcal Conjugate Vaccine, PCV7 / PCV10 / PCV13）〔111-1、114-1、114-2〕
- 23 價多醣體肺炎鏈球菌疫苗（Pneumococcal Polysaccharide Vaccine, PPSV23）〔111-1、113-1、114-1〕
- 年齡限制與時程關鍵點
- 輪狀病毒疫苗〔108-1〕
- 流行性感感冒疫苗（Influenza vaccine）〔107-1、111-1、113-1〕
- 卡介苗（BCG vaccine）〔114-2、115-1〕
- 滿 1 歲（12 個月）常規疫苗〔108-1、113-1、114-2〕
- 免疫球蛋白（Immunoglobulin, IG）相互干擾與暴露後預防
- 麻疹暴露後預防（Post-exposure prophylaxis, PEP）〔114-1〕
- 水痘突破性感染〔114-1〕
- 百日咳（Pertussis）臨床與預防〔110-2、114-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	結合型肺炎鏈球菌疫苗（PCV13）	23 價多醣體肺炎鏈球菌疫苗（PPSV23）
製程與機轉	多醣體與蛋白質共價結合（T 細胞依賴）	純多醣體抗原（T 細胞獨立）
適用年齡	適用於 2 歲以下幼兒（公費 2、4、12-15 個月）	禁用於 2 歲以下幼兒（僅用於 2 歲以上高風險群或成人）

比較項目	活性減毒疫苗（Live-attenuated）	滅活 / 次單位疫苗（Inactivated / Subunit）
常見代表	BCG、MMR、水痘疫苗、輪狀病毒疫苗、活性日腦	B 型肝炎疫苗、A 型肝炎疫苗、Hib 疫苗、PCV13
與免疫球蛋白（IG）間隔	需間隔 3 至 11 個月（避免被動抗體中和）	無限制，任何時間均可接種
主要給藥途徑	輪狀為口服；BCG 為皮內；水痘/MMR 為皮下	A 型肝炎、B 型肝炎、PCV13 為肌肉注射

比較項目	6 至 11 個月大嬰兒麻疹暴露後預防（IMIG）	6 至 11 個月大嬰兒麻疹暴露後預防（MMR）
處置方式	肌肉注射麻疹免疫球蛋白（IMIG）	提前自費接種一劑 MMR 疫苗
後續 MMR 施打限制	不可在 2 週內補打 MMR，需間隔至少 3 個月	滿 1 歲後仍須重新完成常規 2 劑 MMR（間隔大於等於 28 天）

精選考題 (3/17)

第 44 題 [114-1 醫學四 第 1 題]

下列有關自費疫苗接種建議之敘述，何者最不適當？

- (A) 肺炎鏈球菌疫苗有結合型以及多醣體疫苗兩種，其中結合型疫苗不適用於 2 歲以下幼兒
- (B) 幼童常規接種的百日咳抗體只能維持 5~10 年，建議青少年自費接種一劑減量破傷風白喉非細胞性 百日咳混合疫苗 (Tdap)
- (C) 曾施打過水痘疫苗者仍可能罹患水痘，稱為突破性感染。建議未得過水痘的幼童在 4~6 歲自費接種 第二劑水痘疫苗
- (D) 針對欲前往麻疹流行地區之 6 個月以上未滿 1 歲嬰兒，建議可先自費接種一劑麻疹腮腺炎德國麻疹混合疫苗 (MMR 疫苗)

答案 A

A. 肺炎鏈球菌疫苗有結合型以及多醣體疫苗兩種，其中結合型疫苗不適用於 2 歲以下幼兒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：結合型肺炎鏈球菌疫苗 (PCV) 為 2 歲以下幼兒常規接種，從 2 個月開始接種；多醣體疫苗 (PPSV23) 用於 ≥2 歲及特定族群。選項敘述完全相反，為最不適當之說法。

B. 幼童常規接種的百日咳抗體只能維持 5~10 年，建議青少年自費接種一劑減量破傷風白喉非細胞性 百日咳混合疫苗 (Tdap)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：百日咳抗體持續 5-10 年後下降，國際標準建議青少年期補打 Tdap 疫苗，為公認臨床實踐。

C. 曾施打過水痘疫苗者仍可能罹患水痘，稱為突破性感染。建議未得過水痘的幼童在 4~6 歲自費接種 第二劑水痘疫苗

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：水痘疫苗接種後可發生突破性感染 (vaccine breakthrough)，惟症狀較輕。台灣建議 12 個月及 4-6 歲各接種一劑，兩劑保護效力 >95%。

D. 針對欲前往麻疹流行地區之 6 個月以上未滿 1 歲嬰兒，建議可先自費接種一劑麻疹腮腺炎德國麻疹混合疫苗 (MMR 疫苗)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：6-11 月嬰兒前往麻疹流行區可提前自費接種 MMR (常規首劑為 12 月齡)，後續 12 月及 4-6 歲補接；符合美國 CDC 等國際預防建議。

第 45 題 [110-1 醫學四 第 4 題]

關於預防注射的建議，下列何者錯誤？

- (A) 早產兒的預防注射是依出生後年紀施打
- (B) 早產兒施打五合一疫苗的劑量要減半
- (C) 施打高劑量免疫球蛋白後 11 個月內不可施打 活性疫苗
- (D) B 型肝炎疫苗與五合一疫苗可以同時施打

答案 B

A. 早產兒的預防注射是依出生後年紀施打

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：早產兒疫苗施打按出生後實際年紀 (chronological age) 計算，非矯正年紀。即使極低體重早產兒，疫苗時程仍依實際出生日期推算月齡。

B. 早產兒施打五合一疫苗的劑量要減半

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：五合一疫苗劑量不因早產而減半。無論早產或足月，疫苗劑量相同。除非有免疫功能低下等特殊狀況，否則不調整劑量。

C. 施打高劑量免疫球蛋白後 11 個月內不可施打 活性疫苗

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：高劑量免疫球蛋白 (≥ 400 mg/kg) 含被動抗體，會干擾活性疫苗效能。需間隔 6-11 個月後才可接種活性疫苗，敘述正確。

D. B 型肝炎疫苗與五合一疫苗可以同時施打

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：B 型肝炎疫苗與五合一疫苗可同時施打於不同部位，為台灣幼兒預防接種程度表之標準作法。

第 46 題〔113-1 醫學四 第 27 題〕

下列何種疫苗適合於 10 個月大的嬰兒接種？

- (A) 4 價去活化流感疫苗
- (B) 23 價多醣體肺炎鏈球菌疫苗
- (C) 日本腦炎活性減毒疫苗
- (D) 9 價人類乳突病毒疫苗

答案 A**A. 4 價去活化流感疫苗**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：4 價去活化流感疫苗建議接種年齡自 6 個月開始，10 個月大嬰兒完全符合接種條件。台灣預防接種時程建議 6-23 個月嬰幼兒接種 2 劑（間隔 4 週），故此選項適當。

B. 23 價多醣體肺炎鏈球菌疫苗

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：23 價多醣體肺炎疫苗（PPSV23）在 2 歲以下兒童免疫反應不佳（多醣體為 T 淋巴球獨立抗原）。嬰幼兒應接種結合型肺炎疫苗（PCV），PPSV23 主要用於成人和高風險族群。

C. 日本腦炎活性減毒疫苗

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：日本腦炎活性減毒疫苗（如 SA 16 疫苗）在台灣建議接種年齡為 3 歲，10 個月大嬰兒尚未達接種年齡，不適合接種。

D. 9 價人類乳突病毒疫苗

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：9 價人類乳突病毒疫苗（Gardasil 9）建議接種年齡通常自 9 歲起或國中一年級，主要預防子宮頸癌及相關癌症。10 個月嬰兒遠低於建議年齡，不適合接種。

本考點其他考題（14 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q2	influenza vaccine in children
107-2	醫學四 Q3	vaccine after IVIG
108-1	醫學四 Q6	infant vaccine schedule
109-1	醫學四 Q5	oral vaccine
110-2	醫學四 Q3	pertussis
110-2	醫學四 Q4	live attenuated vaccines
111-1	醫學四 Q1	influenza vaccine and treatment
111-1	醫學四 Q6	pneumococcal vaccine mechanisms
114-1	醫學四 Q27	live attenuated vaccines
114-1	醫學四 Q28	MMR post-exposure prophylaxis
114-2	醫學四 Q1	BCG vaccination education
114-2	醫學四 Q3	childhood immunization schedule
115-1	醫學四 Q2	BCG vaccination
115-1	醫學四 Q5	hepatitis B immunoglobulin in HBsAg-positive mothers

預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-1、106-2、107-2、108-1、110-1、110-2、113-1、113-2、114-1、115-2

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- 靜脈注射高劑量免疫球蛋白 (Intravenous Immunoglobulin, IVIG ≥ 1 g/kg，如川崎氏症 [Kawasaki Disease / Mucocutaneous Lymph Node Syndrome] 治療用 2 g/kg)：會嚴重干擾活性減毒疫苗 (Live Attenuated Vaccines) 之病毒複製，接種水痘疫苗 (Varicella Vaccine)、麻疹德國麻疹腮腺炎混合疫苗 (MMR Vaccine) 及活性日本腦炎疫苗等活性疫苗需延後 **11 個月** [106-2、110-1、113-2]。例如 1 歲 10 個月大時接受高劑量 IVIG (2 g/kg) 之嬰兒，至 2 歲 3 個月時僅間隔 5 個月，尚不足 11 個月，仍不可接種活性日本腦炎疫苗，須再過 6 個月方滿 11 個月間隔始得接種。 [115-2]
- 血液製品與免疫球蛋白之活性疫苗間隔規定：一般輸血或靜脈血液製品需間隔 **6 個月**；肌肉注射免疫球蛋白 (IMIG) 或 B 型肝炎免疫球蛋白 (HBIG) 需間隔 **3 個月**；輸注洗滌紅血球 (**Washed Red Blood Cells, Washed RBC**) 或注射呼吸道融合病毒單株抗體 (**Palivizumab**) 則無須間隔 (單株抗體非血液製品，不干擾疫苗效力) [113-2]。
- 肌肉注射麻疹免疫球蛋白 (IMIG) 後，絕對不可於 **2 週內** 施打 MMR 疫苗，否則會被被動抗體中和而失效，應間隔至少 3 個月以上待抗體消退 [114-1]；若施打活性疫苗後 **14 天內** 即接受高劑量 IVIG，該次疫苗視為無效，需於 11 個月干擾期結束後重新補種 [110-1]。
- 不活化疫苗 (Inactivated Vaccines，如肺炎鏈球菌疫苗、A 型肝炎疫苗、滅活型日本腦炎疫苗、五合一疫苗、流感疫苗) 完全不受 IVIG、血液製品或阿斯匹靈 (Aspirin) 影響，無須延後，可照常施打 [106-1、107-2、110-1、113-1]。
- 川崎氏症病童於恢復期口服低劑量阿斯匹靈 (Aspirin, 3–5 mg/kg/day) 抗血小板治療期間，**應如期接種流感疫苗 (Influenza Vaccine)**，以降低自然感染流感後併發雷氏症候群 (Reye Syndrome) 之風險 [110-1、113-1]。
- 早產兒 (Premature Infants) 之預防接種時程必須依據**出生後實際年紀 (Chronological Age)** 計算而非矯正年紀，且疫苗劑量 (如五合一疫苗) 與足月兒完全相同，**絕對不可減半**；B 型肝炎疫苗與五合一疫苗可於同次同時在不同部位施打 [110-1]。
- **雞蛋過敏 (Egg Allergy)** 並非施打 MMR 疫苗之禁忌症，過敏幼童仍可安全接種 [110-2]。
- 口服輪狀病毒疫苗 (Rotavirus Vaccine) 為活性疫苗，必須於 **6 至 32 週內** 完成全部劑次，最遲不可超過 **8 個月大**；滿 1 歲幼兒禁止接種，否則會增加腸套疊 (Intussusception) 風險 [108-1]。
- 結合型肺炎鏈球菌疫苗 (Pneumococcal Conjugate Vaccine, PCV) 適用於**未滿 2 歲** 幼兒 (常規自 2 個月大開始施打)；多醣體肺炎鏈球菌疫苗 (Pneumococcal Polysaccharide Vaccine, PPSV23) 則用於 2 歲以上及高風險族群 [114-1]。
- 水痘暴露後預防 (Post-Exposure Prophylaxis, PEP)：無免疫力之健康者於暴露後 **3 至 5 天內** 首選立即接種水痘疫苗，預防效果達 90% [113-1]；曾接種者仍可能發生突破性感染 (Breakthrough Infection)，建議 4 至 6 歲自費補打第二劑水痘疫苗以達成更完全保護 [114-1]。
- 麻疹暴露後預防：滿 6 個月至未滿 1 歲嬰兒於暴露 **72 小時內**，可評估自費接種 MMR 疫苗或注射 IMIG；若於未滿 1 歲提前接種 MMR (或出國前往流行區自費提前接種)，兩劑活性疫苗最小間隔為 **28 天**，且滿 1 歲後仍須**重新完成 2 劑**公費常規 MMR 接種 [114-1]。
- 活性減毒疫苗 (如 MMR、水痘疫苗) 通常僅需 1 至 2 劑即可誘發長期細胞與體液免疫；MMR 施打第二劑之主要目的為誘發對第一劑無反應者之初始免疫反應 (Initial Immune Response) [114-1]。B 型流行性腦脊髓炎疫苗 (Hib Vaccine) 屬於結合/滅活疫苗，非活性減毒疫苗 [114-1]。

⚠ 易混與陷阱

疫苗種類	代表疫苗項目	血液製品 / IVIG 干擾效應	臨床處置規範
活 性 減 毒 疫 苗 (Live Attenuated Vaccines)	MMR 疫苗、水痘疫苗、活性日本腦炎疫苗、口服輪狀病毒疫苗〔106-2、108-1、114-1〕	會被血液製劑中之被動抗體中和，嚴重降低免疫效果〔106-1、110-1〕	高劑量 IVIG (≥ 1 g/kg) 後須延後 11 個月施打；若施打後 14 天內使用高劑量 IVIG，該劑無效須於 11 個月後重新補種〔106-1、110-1、113-2〕
不 活 化 / 結 合 型 疫 苗 (Inactivated / Conjugated Vaccines)	PCV (結合型肺炎鏈球菌疫苗)、A 型肝炎疫苗、滅活型日本腦炎疫苗、五合一疫苗、流感疫苗、Hib 疫苗〔106-1、107-2、110-1、113-1、114-1〕	完全不受被動抗體、IVIG 或 Aspirin 干擾〔106-1、107-2、110-1、113-1〕	按原訂兒童預防接種時程如期施打，無須延後〔106-1、110-1、113-1〕

輸注血液製品 / 製劑種類	施打活性疫苗需間隔時間	機轉與臨床注意事項
高劑量 IVIG (≥ 1 g/kg)	11 個月	用於川崎氏症治療，含有極高濃度外源抗體〔106-2、110-1、113-1、115-2〕
全血 / 靜脈血液製品 (Transfusion / IV Blood Products)	6 個月	含有血漿及外源抗體成分〔113-2〕
肌肉注射免疫球蛋白 (IMIG / HBIG)	3 個月	肌肉注射麻疹或乙肝免疫球蛋白，不可於 IMIG 後 2 週內施打 MMR〔113-2、114-1〕
洗滌紅血球 (Washed RBC)	0 個月 (無須間隔)	離心洗去血漿與抗體成分，無中和干擾〔113-2〕
Palivizumab (RSV 單株抗體)	0 個月 (無須間隔)	為針對 RSV 的專一性單株抗體，非血液製品，不干擾活性疫苗〔113-2〕

臨床特殊情境	正確觀念與處置	易錯陷阱 / 錯誤選項觀念
早產兒疫苗接種	依實際出生年齡施打，五合一劑量不減半〔110-1〕	誤按矯正年齡計算，或誤將疫苗劑量減半〔110-1〕
川崎氏症服 Aspirin 期間	如期接種流感疫苗，可降低感染流感引發雷氏症候群風險〔110-1〕	誤以為服用 Aspirin 期間不可接種流感疫苗〔110-1〕
雞蛋過敏者	可安全接種 MMR 疫苗〔110-2〕	誤以為雞蛋過敏者禁止施打 MMR 疫苗〔110-2〕
口服輪狀病毒疫苗年齡	限制 6 至 32 週內完成，最遲 8 個月大〔108-1〕	滿 1 歲 (12 個月大) 接種會增加腸套疊風險〔108-1〕
肺炎鏈球菌疫苗劑型	結合型 (PCV) 適用於 < 2 歲幼兒；多醣體 (PPSV23) 適用於 ≥ 2 歲〔114-1〕	誤以為 PCV 不適用於 2 歲以下幼兒 (敘述完全相反)〔114-1〕
未滿 1 歲提前施打 MMR	兩劑活疫苗最小間隔 28 天；滿 1 歲後仍須重新完成 2 劑常規公費接種〔114-1〕	誤以為提前施打一劑後，滿 1 歲只需補打 1 劑常規疫苗〔114-1〕

精選考題 (3/8)

第 47 題 [110-1 醫學四 第 2 題]

1 歲大男嬰於接種水痘和麻疹-德國麻疹-腮腺炎疫苗 2 天後開始高燒 6 天，經診斷為川崎氏症 (Kawasaki disease) 並接受高劑量免疫球蛋白治療，出院後服用每天 5mg/kg 阿斯匹靈治療。現已出院滿 1 個月，關於預防接種建議，下列何者最為正確？

- (A) 因正在服用阿斯匹靈，不能接種流感疫苗
- (B) 1 歲 3 個月大時可以如期接種活性日本腦炎疫苗
- (C) 1 個月後應重新接種水痘和麻疹-德國麻疹-腮腺炎疫苗
- (D) 肺炎鏈球菌疫苗接種期程不受影響

答案 D

A. 因正在服用阿斯匹靈，不能接種流感疫苗

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：流感疫苗 (Influenza vaccine) 為不活化疫苗，不論是使用高劑量 Intravenous immunoglobulin (IVIG, 靜脈注射免疫球蛋白) 或長期服用 Aspirin (阿斯匹靈)，皆不影響其接種時機與效果。對於川崎氏症 (Kawasaki disease) 患者，臨床上反而建議應如期接種流感疫苗，以降低因自然感染流感病毒而併發 Reye syndrome (雷氏症候群) 的潛在風險。

B. 1 歲 3 個月大時可以如期接種活性日本腦炎疫苗

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：台灣目前常規使用的日本腦炎疫苗 (Japanese encephalitis vaccine) 為活性減毒疫苗。川崎氏症病童在接受高劑量 (2g/kg) 的 IVIG 治療後，體內外來的抗體會干擾活性減毒疫苗的免疫反應，導致效果大幅下降。依照臨床指引，受此劑量影響的活性疫苗必須延後 11 個月才能接種。該童於 1 歲時接受治療，1 歲 3 個月大時仍處於干擾期內，故不可如期接種。

C. 1 個月後應重新接種水痘和麻疹-德國麻疹-腮腺炎疫苗

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：若接種活性疫苗 (如 MMR 或 Varicella) 後 14 天內即接受 IVIG 治療，該次接種視為無效，必須重新補種。然而，補種的時間點並非「1 個月後」，而是需根據 IVIG 的給予劑量決定延後的間隔時間。川崎氏症使用的高劑量 IVIG 會顯著干擾疫苗誘發抗體的能力，必須在治療結束 11 個月後再進行重新接種，方能確保疫苗產生的免疫保護力。

D. 肺炎鏈球菌疫苗接種期程不受影響

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：肺炎鏈球菌疫苗 (Pneumococcal vaccine) 屬於不活化疫苗 (Inactivated vaccine)。醫學指引明確指出，不活化疫苗的免疫原性與接種效果，並不會受到外源性抗體如靜脈注射免疫球蛋白 (IVIG) 的干擾，且與阿斯匹靈 (Aspirin) 的使用亦無配伍禁忌。因此，包含肺炎鏈球菌疫苗、五合一疫苗或乙型肝炎疫苗等不活化疫苗，皆可按照原本的兒童預防接種時程如期完成。這能確保川崎氏症 (Kawasaki disease) 患者在恢復期接受抗血小板治療時，仍能獲得對抗常見細菌性病原體的必要防護。

第 48 題 [113-2 醫學四 第 2 題]

依照我國兒童健康手冊規定，嬰幼兒輸注血液製劑後，需與活性減毒疫苗接種有所間隔。下列關於間隔之建議，何者最不適當？

- (A) 注射呼吸道融合病毒 (RSV) 預防性單株抗體 (palivizumab)，應間隔 3 個月
- (B) 接受高劑量 ($\geq 1\text{g/kg}$) 免疫球蛋白靜脈注射後，應間隔 11 個月
- (C) 輸過血或接受靜脈血液製品者，應間隔 6 個月。但輸注的若為洗滌紅血球則無需間隔
- (D) 一般肌肉注射免疫球蛋白或 B 型肝炎免疫球蛋白，應間隔 3 個月

答案 A

A. 注射呼吸道融合病毒 (RSV) 預防性單株抗體 (palivizumab)，應間隔 3 個月

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Palivizumab 為單株抗體，非血液製品，不會干擾活性減毒疫苗免疫反應，故無須間隔，選項建議間隔 3 個月屬不適當。

B. 接受高劑量 ($\geq 1\text{g/kg}$) 免疫球蛋白靜脈注射後，應間隔 11 個月

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：高劑量 IVIG ($\geq 1\text{g/kg}$) 因含大量外源抗體，會干擾活性疫苗產生免疫，依國健署規定需間隔 11 個月。

C. 輸過血或接受靜脈血液製品者，應間隔 6 個月。但輸注的若為洗滌紅血球則無需間隔

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：一般輸血建議間隔 6 個月，但洗滌紅血球（washed RBC）已移除血漿及抗體，故無須間隔。

D. 一般肌肉注射免疫球蛋白或 B 型肝炎免疫球蛋白，應間隔 3 個月

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：肌肉注射免疫球蛋白（IMIG）或 B 型肝炎免疫球蛋白（HBIG），依預防接種指引建議間隔 3 個月。

第 49 題 [113-1 醫學四 第 26 題]

3 個月大的男嬰高燒 6 天，無新冠病毒感染病史。軀幹及四肢可見皮膚紅疹且四肢腫脹，結膜充血發紅，同時有草莓舌及嘴唇乾裂，在頸部可摸到淋巴結腫大，經臨床醫師評估後接受每公斤 2 gm 的免疫球蛋白治療。下列敘述何者最不適當？

- (A) 最可能的診斷為 mucocutaneous lymph node syndrome
- (B) 退燒後可使用口服低劑量 aspirin 繼續治療
- (C) 因此病人治療有使用免疫球蛋白治療，在 12 個月大時的水痘疫苗及 15 個月大的日本腦炎疫苗皆需要延後施打
- (D) 需安排心臟超音波檢查是否有冠狀動脈擴張

答案 C

A. 最可能的診斷為 mucocutaneous lymph node syndrome

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Mucocutaneous lymph node syndrome 即川崎病（Kawasaki disease）的正式名稱。題幹症狀完全符合：6 天發燒、皮膚紅疹、四肢腫脹、結膜充血、草莓舌、嘴唇乾裂、頸部淋巴結腫大。

B. 退燒後可使用口服低劑量 aspirin 繼續治療

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：川崎病標準治療：急性期用高劑量 aspirin（80–100 mg/kg/day）；退燒後改用低劑量 aspirin（3–5 mg/kg/day）持續 6–8 週，作為抗血小板治療預防冠狀動脈血栓。

C. 因此病人治療有使用免疫球蛋白治療，在 12 個月大時的水痘疫苗及 15 個月大的日本腦炎疫苗皆需要延後施打

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：IVIG 後疫苗延後規則：活性疫苗（如水痘）需延後 ≥3 個月；但滅活型疫苗（台灣 15 月齡的日本腦炎疫苗為滅活型）不受 IVIG 影響，無須延後。故「皆需要延後施打」是不適當。

D. 需安排心臟超音波檢查是否有冠狀動脈擴張

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：川崎病重要併發症為冠狀動脈擴張（發生率未治療 ~25%、治療後 5–10%），心臟超音波是必檢查項目（診斷時基線、後續 2–3 週、6–8 週、6 個月、1 年追蹤）。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q3	vaccination after IVIG
106-2	醫學四 Q12	kawasaki disease
110-2	醫學四 Q24	infant food allergy
113-1	醫學四 Q32	varicella post-exposure prophylaxis
115-2	醫學四 Q6	live attenuated vaccine interval after high-dose IVIG

也考本考點的題目（6 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
107-2	醫學四 Q3	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
108-1	醫學四 Q6	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
110-1	醫學四 Q4	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
114-1	醫學四 Q1	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
114-1	醫學四 Q27	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
114-1	醫學四 Q28	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）

小兒科・新生兒

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

新生兒一般照護與臨床評估 (Routine Newborn Care and Clinical Assessment)

★★★ 常青必掃 考過 17/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、108-2、109-1、109-2、110-1、111-1、111-2、112-1、113-1、113-2、114-1、114-2、115-1、115-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）

二、新生兒學

2.1 新生兒定義與分類

- 新生兒期：出生至 28 天
- 早產兒 (Preterm)：< 37 週
- 足月兒 (Term)：37–41+6 週
- 過期兒 (Post-term)：≥ 42 週
- 依體重分類：
 - LBW (低出生體重)：< 2500 g
 - VLBW (極低出生體重)：< 1500 g
 - ELBW (超極低出生體重)：< 1000 g
- 依出生體重與週數對照：
 - SGA (Small for Gestational Age)：< 10th percentile
 - AGA (Appropriate for Gestational Age)：10th–90th percentile
 - LGA (Large for Gestational Age)：> 90th percentile

2.2 Apgar Score

項目	0 分	1 分	2 分
Appearance (膚色)	全身蒼白/發紺	身體粉紅、四肢發紺	全身粉紅
Pulse (心率)	無	< 100	≥ 100
Grimace (反射)	無反應	皺眉/微弱	打噴嚏/咳嗽
Activity (肌張力)	無 (軟趴趴)	些微屈曲	主動活動
Respiration (呼吸)	無	微弱哭聲	有力哭聲

- 評估時間：出生後 1 分鐘及 5 分鐘
- 1 min Apgar：反映出生時狀況
- 5 min Apgar：反映復甦效果
- **Apgar 不決定是否開始復甦** (有呼吸困難即介入)

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上） > 二、新生兒學

2.9 早產兒常見問題

問題	說明
RDS	Surfactant 不足 → 出生後數小時內呼吸窘迫；CXR ground-glass + air bronchogram；治療：Surfactant + CPAP/ventilation
Apnea of prematurity	中樞性為主；治療：Caffeine
IVH（腦室內出血）	源自 germinal matrix（subependymal）；Grade I-IV；嚴重者可致水腦
PVL（腦室旁白質軟化）	缺血缺氧 → 白質壞死 → 痙攣型雙側下肢癱瘓（ spastic diplegia ）
NEC（壞死性腸炎）	最常見早產兒腸道急症；母乳餵食為最重要預防
PDA	早產兒 ductus arteriosus 未關閉；治療：Indomethacin 或 Ibuprofen
ROP（早產兒視網膜病變）	高氧 → 視網膜血管異常增生 → 嚴重可致盲
BPD（支氣管肺發育不良）	長期需氧（≥ 28 天）+ 36 週矯正年齡仍需氧

★ 國考重點（本站講義）

- 阿普伽計分（**Apgar Score**）〔106-1、107-2、109-1〕〔106-1〕〔106-1〕〔115-2〕
- 新生兒生命徵象與生長發育正常值
- 生理性現象與姿勢評估
- 母乳哺育與黃疸評估
- 糖尿病母親所生嬰兒（**Infant of Diabetic Mother, IDM**）與低血糖
- 多血症（**Polycythemia**）與身體診察
- 發展性髖關節發育不良（**Developmental Dysplasia of the Hip, DDH**）physical exam
- 常規照護、血液學與安全睡眠

⚠ 易混與陷阱

評估項目 / 疾病主題	易混淆概念 / 手法 / 併發症	操作動作或臨床特徵	正確臨床意義與判定
髖關節檢查 (DDH)	奧托蘭尼手法 (Ortolani test)	髖部外展 (Abduction) 並向前施壓	復位測試：將已脫位的股骨頭復位滑回髖臼 (有 Clunk 感)
	巴洛手法 (Barlow test)	髖部內收 (Adduction) 並向後施壓	誘發測試：將原本未脫位但不穩定的髖關節推向脫位
	蓋勒阿齊徵象 (Galeazzi sign)	仰躺雙膝與髖關節彎曲 90 度	膝蓋高度較「低」側為患側 (選項常寫較高側誘發陷阱)
頭部腫塊與骨脹	胎頭血腫 (Cephalohematoma)	血液聚集於骨膜下	受骨縫限制，不會越過骨縫
	頭皮皮下血腫 (Subaponeurotic hematoma)	血液聚集於帽狀腱膜下	波動感強，會越過骨縫
	前囟門過大 (Large fontanel)	顱骨化骨延遲 (如甲狀腺功能低下、早產)	骨骼發育異常導致開口尺寸過大
	前囟門隆起 (Bulging fontanel)	顱內壓升高 (如缺氧 hypoxic event、腦膜炎)	腦壓升高導致張力凸出而非尺寸改變
糖尿病母親嬰兒 (IDM)	代謝與血液學併發症	容易出現：低血糖、低血鈣、低血鎂、多血症	陷阱：常誤導為高血鈣或貧血 (IDM 極少高血鈣與貧血)
低血糖急救處理	抽血與給藥順序	症狀性低血糖需要靜脈給予葡萄糖水	必須先抽血 (驗胰島素/C-肽) 再給葡萄糖，不可給藥後才抽血
安全睡眠環境	SIDS 預防措施	嬰兒床擺設與睡眠姿勢	同房不同床、仰睡；嚴禁使用枕頭、防撞圍墊、填充玩偶

精選考題 (5/25)

第 1 題 [113-2 醫學四 第 5 題]

下列關於糖尿病母親所生嬰兒 (infant of diabetic mothers) 的敘述，何者最不適當？

- (A) 約 36~45% 為 large for gestational age (LGA)，若有 LGA，則產傷 (birth trauma) 及生產窒息 (birth asphyxia) 風險較高
- (B) 可能造成紅血球增多症 (polycythemia)，發生高膽紅素血症 (hyperbilirubinemia) 的機率也會上升
- (C) 可能有心臟擴大 (cardiomegaly) 及心室中隔肥厚 (interventricular septal hypertrophy)
- (D) 出生後容易有低血糖 (hypoglycemia)、高血鈣 (hypercalcemia)，並且經常表現出肌張力低下、昏睡、吸吮力差等症狀

答案 D

A. 約 36~45% 為 large for gestational age (LGA)，若有 LGA，則產傷 (birth trauma) 及生產窒息 (birth asphyxia) 風險較高

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：IDM 確實約 30-40% 發生 LGA (large for gestational age)，超大嬰兒會增加肩難產 (shoulder dystocia)、產傷及生產窒息風險。此敘述正確，非答案。

B. 可能造成紅血球增多症 (polycythemia)，發生高膽紅素血症 (hyperbilirubinemia) 的機率也會上升

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：IDM 因母親高血糖導致胎兒高血糖、高胰島素，刺激紅血球生成素分泌，造成 polycythemia (紅血球增多症) 約 25-50%。Polycythemia 會增加黏稠度與紅血球破壞，導致 hyperbilirubinemia。敘述正確。

C. 可能有心臟擴大 (cardiomegaly) 及心室中隔肥厚 (interventricular septal hypertrophy)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：IDM 常見心肌病變，典型表現為 interventricular septal hypertrophy (心室中隔肥厚)，導致 LVOT obstruction。嚴重情況下可能出現心臟擴大。敘述符合臨床表現。

D. 出生後容易有低血糖 (hypoglycemia)、高血鈣 (hypercalcemia)，並且經常表現出肌張力低下、昏睡、吸吮力差等症狀

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：IDM 出生後確實容易低血糖（胰島素分泌過量），但常見併發症是低血鈣（hypocalcemia, 10-30%）而非高血鈣。高血鈣不是 IDM 的特徵表現，此項「高血鈣」敘述錯誤。肌張力低下、昏睡、吸吮力差為低血糖及低血鈣症狀，正確。

第 2 題 [111-2 醫學四 第 18 題]

有關新生兒的身體診察，下列敘述何者錯誤？

- (A) Moro reflex 若兩手臂呈不對稱伸張，要考慮是否有臂神經叢受損 (Brachial plexus injury)
- (B) 在頭部摸到一軟而有波動之腫塊，且越過骨縫，此為胎頭血腫 (Cephalohematoma)
- (C) 出生後第 3 天身體軀幹出現毒性紅斑 (Erythema toxicum) 此為正常現象
- (D) 身體中線兩側的皮膚呈現半紅半白(Harlequin color change)，係屬暫時性的，無任何意義

答案 B

A. Moro reflex 若兩手臂呈不對稱伸張，要考慮是否有臂神經叢受損 (Brachial plexus injury)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Moro reflex 的對稱性是評估神經學狀態的重要指標。不對稱或單側缺失的 Moro reflex 確實提示臂神經叢損傷 (brachial plexus injury) 的可能，尤其在肩難產或牽引分娩後。

B. 在頭部摸到一軟而有波動之腫塊，且越過骨縫，此為胎頭血腫 (Cephalohematoma)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：胎頭血腫 (cephalohematoma) 的關鍵特徵是血液聚集於骨膜下，因此被骨膜在骨縫處的附著所侷限，故不會越過骨縫。題幹描述「越過骨縫」應為頭皮下血腫 (subaponevrotic hematoma) 或其他頭皮血腫，非胎頭血腫。

C. 出生後第 3 天身體軀幹出現毒性紅斑 (Erythema toxicum) 此為正常現象

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：毒性紅斑 (erythema toxicum neonatorum) 發生率約 30-70%，是新生兒最常見的皮疹，通常在出生後 1-3 天出現於軀幹及四肢。為良性、自限性疾病，無需治療。

D. 身體中線兩側的皮膚呈現半紅半白(Harlequin color change)，係屬暫時性的，無任何意義

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Harlequin color change (半紅半白) 由新生兒血管運動調節不穩定引起，依賴部位充血呈紅色、上半身相對蒼白。暫時性現象，無臨床意義，通常數分鐘內消失。

第 3 題 [114-1 醫學四 第 24 題]

足月新生兒，出生體重 4250 公克。因為呼吸喘，入住新生兒病房。母親懷孕時有妊娠糖尿病，僅以 飲食控制。出生 4 小時後，因為活動力不佳，檢查發現低血糖 (血糖：39 mg/dL)。下列何種處置 最不適當？

- (A) 立即靜脈給與 2 c.c./kg 的葡萄糖水 (10%)，等到血糖 > 70 mg/dL，再抽血檢查低血糖的原因
- (B) 需注意是否同時有低血鈣 (hypocalcemia)、低血鎂 (hypomagnesemia) 的情形
- (C) 考慮安排心臟超音波，檢查是否有心臟構造的問題
- (D) 因出生體重過重，要注意是否有產傷 (birth trauma)

答案 A

A. 立即靜脈給與 2 c.c./kg 的葡萄糖水 (10%)，等到血糖 > 70 mg/dL，再抽血檢查低血糖的原因

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：新生兒低血糖診斷應在給葡萄糖之前抽血檢查 (胰島素、C-肽、乳酸等)，以區分 hyperinsulinemic vs non-insulinemic 原因。給葡萄糖後再檢查會污染診斷數據，違反國考與臨床指引。

B. 需注意是否同時有低血鈣 (hypocalcemia)、低血鎂 (hypomagnesemia) 的情形

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：妊娠糖尿病嬰兒 (IDM) 常有低血鈣、低血鎂同時出現，臨床應主動篩檢與補正，是適當處置。

C. 考慮安排心臟超音波，檢查是否有心臟構造的問題

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：妊娠糖尿病新生兒容易有肥厚性心肌病（HCM），題幹「呼吸喘」提示可能心臟病，心臟超音波檢查構造異常是適當的診斷步驟。

D. 因出生體重過重，要注意是否有產傷（birth trauma）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：出生體重 4250 g 屬巨大兒，肩難產、臂叢神經傷、顱內出血等產傷風險增加，臨床應主動警覺並檢查，是適當的預防性處置。

第 4 題〔108-2 醫學四 第 10 題〕

依據兒童健康手冊，關於母乳哺育兒的正常生理現象，下列何者錯誤？

- (A) 喝母乳的寶寶，黃疸可能持續到 2~3 個月才完全消退，但為避免其他疾病，如果寶寶滿月後仍有黃疸，應請教兒科醫師
- (B) 喝母乳的寶寶在頭幾個月的大便通常是稀稀水水的，帶有顆粒或酸味，甚至一吃就解便，一般屬於正常現象，如果身高體重異常，應請教兒科醫師
- (C) 有些寶寶在 3 週大以後，可能大便次數變少，變成 3 至 4 天才解 1 次軟便，甚至 10 到 14 天才解便 1 次
- (D) 喝母乳的寶寶其第一次胎便，常延遲至 24 至 48 小時才排出，屬於正常現象

答案 D

A. 喝母乳的寶寶，黃疸可能持續到 2~3 個月才完全消退，但為避免其他疾病，如果寶寶滿月後仍有黃疸，應請教兒科醫師

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：母乳哺育的寶寶生理性黃疸確實可延遲消退，個別寶寶可能持續至 2-3 個月。題目同時強調滿月後有黃疸應請教兒科醫師，為合理的臨床建議。

B. 喝母乳的寶寶在頭幾個月的大便通常是稀稀水水的，帶有顆粒或酸味，甚至一吃就解便，一般屬於正常現象，如果身高體重異常，應請教兒科醫師

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：母乳便的特性正確：稀水狀、含顆粒（脂肪球）、帶酸味、進食後易排便（吮吸排便反射）。強調身高體重異常時應就醫評估是適當的臨床指導。

C. 有些寶寶在 3 週大以後，可能大便次數變少，變成 3 至 4 天才解 1 次軟便，甚至 10 到 14 天才解便 1 次

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：母乳便秘（breastfed stool pattern change）為常見正常現象。3-4 週後有些寶寶大便次數明顯減少，可達 3-4 天一次甚至 10-14 天，只要大便為軟便、寶寶舒適、體重增長正常即屬正常。

D. 喝母乳的寶寶其第一次胎便，常延遲至 24 至 48 小時才排出，屬於正常現象

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：正常胎便應在出生後 12-24 小時內排出。24-48 小時以上已進入延遲範圍，需評估消化道畸形、進食不足、小左結腸症等問題。不應描述為「常延遲且屬於正常現象」。

第 5 題〔107-2 醫學四 第 10 題〕

一個足月嬰兒出生後哭聲洪亮、四肢活動力好、全身膚色紅潤、心跳大約 140/分、呼吸 40/分，抽吸刺激時會有打噴嚏反應，他的 Apgar Score 為幾分？

- (A) 4
- (B) 6
- (C) 8
- (D) 10

答案 D

A. 4

× 錯誤 [P1 劣]

詳解：Apgar Score 4 分表示極度危急（多數成分評分 ≤ 1 ），與題目描述的「哭聲洪亮、膚色紅潤、心跳 140、四肢活動力好」完全不符。

B. 6

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Apgar Score 6 分通常代表中度窘迫（2-3 個成分部分減分），但題目嬰兒各項體徵均正常，不應得此分。

C. 8

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Apgar Score 8 分代表輕度窘迫（1 個成分評 1 分或 0 分），該嬰兒膚色、心跳、活動力、反射皆佳，不應有減分。

D. 10

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Apgar Score 五項 —— 膚色紅潤（2）、心跳 140/分 $\geq$ 100（2）、哭聲洪亮（2）、四肢活動力好（2）、刺激反應活躍（2），合計 10 分，表示新生兒狀況良好。

本考點其他考題（20 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q25	neonatal TSH screening
106-1	醫學四 Q6	Apgar score
106-2	醫學四 Q25	sids
107-1	醫學四 Q12	normal infant heart rate
107-2	醫學四 Q7	normal newborn posture
107-2	醫學四 Q8	neonatal respiratory distress workup
109-1	醫學四 Q8	newborn weight changes
109-1	醫學四 Q9	apgar score
109-2	醫學四 Q5	infant of diabetic mother hypoglycemia
109-2	醫學四 Q6	acrocyanosis newborn
111-1	醫學四 Q12	neonatal hypoglycemia management
111-1	醫學四 Q13	gestational age assessment
111-2	醫學四 Q5	neutral thermal environment
111-2	醫學四 Q8	term newborn physical examination
112-1	醫學四 Q22	preterm respiratory rate
113-1	醫學四 Q2	breastfeeding jaundice
113-2	醫學四 Q30	sacral dimple evaluation
114-1	醫學四 Q18	neonatal hematology physiology
115-1	醫學四 Q1	infant safe sleep environment
115-2	醫學四 Q7	Apgar score false negative

也考本考點的題目（7 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
110-1	醫學四 Q8	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）
110-1	醫學四 Q9	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）
112-1	醫學四 Q3	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）
113-1	醫學四 Q1	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）
108-2	醫學四 Q1	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童皮膚疾病（Pediatric Dermatology）
113-2	醫學四 Q4	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）
114-2	醫學四 Q2	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）

新生兒急救與甦醒（Neonatal Resuscitation）

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：106-1、106-2、109-1、113-1、115-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）> 二、新生兒學

2.3 新生兒急救（NRP）

- 出生後評估三問題：足月嗎？有哭/呼吸嗎？肌張力好嗎？
- 初步處理：保暖、擺位、清除分泌物、擦乾刺激；若全部正常可進行 skin-to-skin
- 30 秒後仍無有效呼吸或心率 < 100 → **PPV（正壓換氣）**
- PPV 30 秒後心率 < 60 → **胸部按壓 + PPV**
 - 壓胸與換氣比 = **3：1**（新生兒特有）
 - 壓胸位置：胸骨下 1/3，深度約胸廓前後徑 1/3
- 仍無反應 → **Epinephrine**（0.01–0.03 mg/kg IV，臍靜脈 UVC 給予）

★ 國考重點（本站講義）

⚠ 易混與陷阱

項目 / 處置	適應症與時機	臨床陷阱與鑑別觀念
正壓換氣 (PPV)	初始步驟後無自發性呼吸或心率小於 100 次/分	甦醒流程第一線核心處置；不可因計算 Apgar 評分而延誤
胸外按壓 (Chest Compressions)	有效正壓換氣 (確定胸廓有起伏) 至少 30 秒後心率仍小於 60 次/分	嚴禁未實施有效正壓換氣即直接進行胸外按壓
腎上腺素 (Epinephrine)	進行胸外按壓期間心率持續小於 60 次/分	晚期處置藥物，非初始急救第一線藥物
自由流量氧 (Free-flow Oxygen)	有自發性呼吸但膚色不佳者	無法提供通氣支持，不適用於無呼吸或嚴重心動過緩
氣管內抽吸 (Endotracheal Suctioning)	胎便吸入症候群 (MAS) 併發呼吸窘迫與缺氧	為 MAS 首要處置；未清除氣道堵塞前逕行正壓換氣會惡化氣陷
1 分鐘 vs 5 分鐘 Apgar 評分	1 分鐘反映出生即刻狀況；5 分鐘反映長期預後	5 分鐘評分小於 7 分與長期神經學不良預後高度相關
A-B-C 處置順序	新生兒甦醒術全程	依循 Airway→Breathing→Circulation，非成人 BLS/ACLS 之 C-A-B 順序 [115-2]
血氧監測部位 (SpO ₂)	甦醒過程中需監測血氧時	感知器貼於右上肢 (動脈導管前血氧)，非隨意肢體 [115-2]
胸部按壓與換氣比例	執行胸外按壓期間	3 : 1 (每分鐘約 90 次按壓配合 30 次換氣)，與成人 30 : 2 不同 [115-2]

精選考題 (3/4)

第 6 題 [115-2 醫學四 第 9 題]

下列關於新生兒復甦術 (neonatal resuscitation program) 的敘述，何者最不適當？

- (A) 新生兒復甦術處置流程依循 C (circulation) A (airway) B (breathing) 的原則
- (B) 過程中若需要監測血氧 (SpO₂)，應監測右上肢血氧
- (C) 初始步驟後，若經適當正壓換氣後，心率仍為每分鐘 50 下，在考慮開始胸部按壓前，應先置放氣管內管
- (D) 胸部按壓與正壓換氣比為 3 : 1

答案 A

A. 新生兒復甦術處置流程依循 C (circulation) A (airway) B (breathing) 的原則

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：NRP (Neonatal Resuscitation Program, 新生兒復甦術) 嚴格依循 A-B-C (Airway, Breathing, Circulation) 原則，因新生兒心跳停止多源於呼吸衰竭或窒息；C-A-B 為成人 BLS/ACLS 流程。

B. 過程中若需要監測血氧 (SpO₂)，應監測右上肢血氧

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：新生兒監測 SpO₂ (Pulse Oximetry, 脈衝式血氧) 時，感知器應貼於右上肢，代表 Pre-ductal (動脈導管前血氧)，能準確反映灌流至心臟與大腦的血氧濃度。

C. 初始步驟後，若經適當正壓換氣後，心率仍為每分鐘 50 下，在考慮開始胸部按壓前，應先置放氣管內管

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：初始處置與適當 PPV (Positive Pressure Ventilation, 正壓換氣) 後心率仍 < 60 次/分，開展胸部按壓前應先插入 ETT (Endotracheal Tube, 氣管內管) 以確保氣道通暢。

D. 胸部按壓與正壓換氣比為 3 : 1

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：NRP (Neonatal Resuscitation Program, 新生兒復甦術) 規定之胸部按壓與正壓換氣比例為 3 : 1 (每分鐘執行 90 次按壓配合 30 次換氣，共 120 次操作)。

第 7 題〔113-1 醫學四 第 4 題〕

於產房剛出生的寶寶，經初始步驟處理後，發現呼吸窘迫、心跳每分鐘 50 下。下一步的處置，何者最為適當？

- (A) 開始胸外按壓
- (B) 給與 epinephrine
- (C) 給與氧氣面罩
- (D) 給與正壓換氣

答案 D**A. 開始胸外按壓**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：胸外按壓應在正壓換氣 15-30 秒後心率仍 < 60 時才開始，不是第一步。未進行有效正壓換氣前不應直接做胸外按壓。

B. 給與 epinephrine

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Epinephrine 是晚期藥物，應在胸外按壓期間心率仍 < 60 時才給予，不是初始蘇生的第一線藥物。

C. 給與氧氣面罩

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：簡單的氧氣面罩吸氧對呼吸窘迫和心率 < 60 的嚴重情況不足，需要進行正壓換氣以提供有效呼吸支持。

D. 給與正壓換氣

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：根據 NRP (Neonatal Resuscitation Program) 指南，新生兒呼吸努力不足或心率 < 60 時，應立即進行正壓換氣，改善通氣和氧合。

第 8 題〔106-2 醫學四 第 15 題〕

新生兒胎便吸入 (meconium aspiration syndrome) 的標準處置中，為了避免惡化甚至引起持續性肺動脈高壓 (pulmonary hypertension)，下列何者為最首要的處理？

- (A) 出生後立即使用表面張力素
- (B) 氣管內抽吸清除胎便並處理呼吸窘迫與缺氧
- (C) 正壓換氣呼吸
- (D) 體外膜氧合 ECMO (extracorporeal membrane oxygenation)

答案 B**A. 出生後立即使用表面張力素**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：肺表面張力素在 MAS 中可能有輔助作用 (改善 surfactant inactivation)，但不是首要處理。標準處置優先次序為：清除氣道 → 處理缺氧 → 再考慮其他療法。

B. 氣管內抽吸清除胎便並處理呼吸窘迫與缺氧

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：MAS 根本問題是氣道胎便堵塞導致通氣不足。氣管內抽吸清除胎便、處理呼吸窘迫與缺氧是最首要且最直接的處置，能恢復通氣、減少肺不張與氣陷、預防肺動脈高壓。

C. 正壓換氣呼吸

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：正壓換氣可能引起或惡化氣陷 (air trapping)，在 MAS 中需謹慎使用。且必須先清除氣道堵塞物恢復通氣，才能考慮機械通氣策略。

D. 體外膜氧合 ECMO (extracorporeal membrane oxygenation)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：ECMO (體外膜氧合) 是治療頑固性肺動脈高壓與心肺衰竭的最後手段，非首要處理。應在初期保守治療失敗後才考慮。

本考點其他考題 (1 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-1	醫學四 Q10	neonatal resuscitation

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-1	醫學四 Q6	小兒科・新生兒・新生兒一般照護與臨床評估 (Routine Newborn Care and Clinical Assessment)

新生兒呼吸窘迫與肺部疾病 (Neonatal Respiratory Distress and Pulmonary Diseases)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、107-2、108-2、109-1、110-2、112-2、113-1、113-2、115-1

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）> 二、新生兒學

2.5 新生兒呼吸窘迫

呼吸窘迫症候群 (RDS / Hyaline Membrane Disease)

• 最常見早產兒呼吸問題

- 病因：**surfactant** 不足 (type II pneumocyte 未成熟，surfactant 約 **34–36 週**才充足)
- 危險因子：早產（最重要）、男嬰、母親 DM (insulin 抑制 surfactant)、剖腹產（未經產道壓迫）、perinatal asphyxia
- 臨床：出生後數小時內出現 tachypnea、nasal flaring、grunting、intercostal retraction、cyanosis
- CXR：瀰漫性毛玻璃狀 (**ground-glass**) + **air bronchogram** + 肺容積縮小
- 治療：
 - **Surfactant 替代療法** (exogenous surfactant 經氣管內給予) → 顯著降低死亡率
 - CPAP 或 mechanical ventilation
- 預防：產前給母親 **Betamethasone** (antenatal corticosteroid)，24–34 週早產高風險者
 - 促進胎兒肺成熟，需在分娩前至少 24–48 小時給予

暫時性呼吸急促 (Transient Tachypnea of Newborn, TTN)

• 足月兒最常見呼吸問題

- 病因：胎兒肺液清除延遲 (fetal lung fluid reabsorption 不完全)
- 危險因子：**剖腹產**（未經產道壓迫）、母親 DM
- 臨床：出生後數小時內 tachypnea，通常自限 (24–72 小時內改善)
- CXR：prominent interlobar fissure (液體)、perihilar streaking、肺容積正常
- 治療：支持性 (O₂ 補充)，通常 self-limited

胎便吸入症候群 (Meconium Aspiration Syndrome, MAS)

• 好發：**過期兒 (post-term)**、胎兒窘迫

- 病因：子宮內或出生時吸入胎便 → 氣道阻塞 + 化學性肺炎 + surfactant 失活
- CXR：**不規則斑塊狀浸潤 (patchy infiltrates)**、肺過度充氣 (hyperinflation)
- 併發症：persistent pulmonary hypertension of newborn (PPHN)、氣胸
- 治療：呼吸支持、surfactant (嚴重時)、iNO (若有 PPHN)、ECMO (最後手段)

新生兒持續性肺高壓 (PPHN)

- 出生後肺血管阻力未正常下降 → 右至左分流 (PDA、foramen ovale) → 嚴重低血氧
- 原因：MAS、CDH (先天性橫膈膜疝氣)、RDS、sepsis、idiopathic
- 診斷：上下肢 SpO₂ 差異 > 5–10% (pre-ductal > post-ductal)；Echo 確認
- 治療：**Inhaled Nitric Oxide (iNO)** → 選擇性肺血管擴張；ECMO

★ 國考重點 (本站講義)

- 胎便吸入症候群 (Meconium Aspiration Syndrome, MAS)

- 呼吸窘迫症候群 (Respiratory Distress Syndrome, RDS)
- 新生兒氣胸 (Neonatal Pneumothorax)
- 先天性橫膈膜疝氣 (Congenital Diaphragmatic Hernia, CDH)
- 新生兒暫時性呼吸過速 (Transient Tachypnea of Newborn, TTN)
- 早產兒呼吸暫停 (Apnea of Prematurity)
- 肺支氣管發育不良 (Bronchopulmonary Dysplasia, BPD)
- 新生兒多血症 (Neonatal Polycythemia)
- 早期新生兒敗血症 (Early-onset Neonatal Sepsis)

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 狀況	核心病理與高危族群	典型臨床與 CXR / 檢驗特徵	關鍵處置與鑑別陷阱
呼吸窘迫症候群 (RDS)	表面張力素缺乏；早產兒為主	CXR 見低肺容積、網狀顆粒陰影及空氣支氣管造影；症狀於 24-48 小時內進行性惡化	採允許性高碳酸血症、避免高氧、補充表面張力素
胎便吸入症候群 (MAS)	羊水胎便染色、氣道堵塞與球閥機制；足月兒或過期產兒	氣陷、過度膨脹，容易併發氣胸與持續性肺動脈高壓 (PPHN)	首要處置為氣管內抽吸清除胎便；過早正壓換氣易惡化氣陷
暫時性呼吸過速 (TTN)	胎肺液吸收延遲；剖腹產風險高於自然產	症狀多於 24-72 小時內自限性緩解 ，少數可併發 PPHN	支持性照護
自發性氣胸 (Pneumothorax)	初次呼吸肺泡過度膨脹破裂；足月兒	出生 1 小時內突發喘與發紺、患側呼吸音減弱	針刺減壓位在 第二肋間隙鎖骨中線或第四肋間隙安全三角
先天性橫膈膜疝氣 (CDH)	腹部臟器進入胸腔壓迫肺部	出生即刻嚴重呼吸窘迫、 腹部凹陷 、心音移向健側	立即插管支持並手術修補（禁包壓面罩正壓換氣）
肺支氣管發育不良 (BPD)	長期高氧與呼吸器慢性肺損傷；極低體重兒	CXR 見雙側粗糙條索狀陰影（纖維化）與囊泡狀透亮區（氣泡樣外觀）	慢性肺部疾病照護
新生兒多血症 (Polycythemia)	宮內慢性缺氧；足月小於胎齡兒 (SGA)	全身發紅、嘴唇紫紅、代償性喘過速、低血糖 (< 40 mg/dL)	確診金標準為 Hct > 65%

精選考題 (3/9)

第 9 題 [112-2 醫學四 第 4 題]

下列關於呼吸窘迫症候群 (respiratory distress syndrome) 的敘述，何者最不適當？

- (A) 臨床表現為 early onset of tachypnea，可能合併 retraction, grunting and cyanosis，通常剛出生就是呼吸窘迫最嚴重時，在 24~72 小時內恢復
- (B) 胸部 X 光表現為 low lung volumes, diffuse reticulogranular pattern, and air bronchograms
- (C) 處置原則包括 permissive hypercapnia 及 avoidance of hyperoxia
- (D) 成因為 surfactant deficiency，導致肺泡塌陷，無法維持適當功能肺餘容積

答案 A

A. 臨床表現為 early onset of tachypnea，可能合併 retraction, grunting and cyanosis，通常剛出生就是呼吸窘迫最嚴重時，在 24~72 小時內恢復

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：RDS 症狀通常在出生後 24-48 小時內進行性惡化，而非出生時最嚴重，且需 surfactant 治療後才會改善。

B. 胸部 X 光表現為 low lung volumes, diffuse reticulogranular pattern, and air bronchograms

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此為經典 RDS 胸部 X 光表現，包括肺容積減少、瀰漫性網狀顆粒陰影與空氣支氣管造影。

C. 處置原則包括 permissive hypercapnia 及 avoidance of hyperoxia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Permissive hypercapnia 與避免 hyperoxia 為 RDS 呼吸照護標準，以保護未成熟肺部。

D. 成因為 surfactant deficiency，導致肺泡塌陷，無法維持適當功能肺餘容積

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：RDS 主因是 surfactant（表面張力素）缺乏，導致肺泡表面張力增加而塌陷，進而降低 FRC（功能肺餘容積）。

第 10 題〔106-2 醫學四 第 16 題〕

緊急處理新生兒氣胸（pneumothorax）時，可於胸壁那個位置垂直插入引流針治療？

- (A) 第一肋間隙（intercostal space）
- (B) 第二肋間隙
- (C) 第三肋間隙
- (D) 第四肋間隙

答案 B、D**A. 第一肋間隙（intercostal space）**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非送分採計的答案。第一肋間隙位置過高，緊鄰 subclavian vessels（鎖骨下血管）與臂叢神經（brachial plexus），垂直穿刺易傷及大血管與神經，不是緊急針減壓的標準位置。

B. 第二肋間隙

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：本選項為送分採計的正解之一。第二肋間隙鎖骨中線（2nd intercostal space, midclavicular line）是緊急針刺減壓（needle decompression）的經典標準位置，新生兒張力性氣胸亦適用，NRP（Neonatal Resuscitation Program，新生兒急救指引）採用此胸前高位入針。

C. 第三肋間隙

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非送分採計的答案。第三肋間隙既非胸前高位的經典針刺減壓位置（第二肋間隙），也非腋線「安全三角」減壓位置（第四肋間隙），在標準教學中不被列為緊急針刺減壓的建議入針點，故未獲採計。

D. 第四肋間隙

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：本選項為送分採計的正解之一。第四（至第五）肋間隙腋前線至腋中線正是胸腔減壓「安全三角（triangle of safety）」所在；近年 ATLS / APLS 等急救指引將此處列為針刺減壓的替代（甚至優先）入針位置，可避開前胸的大血管並更貼近積氣處，故官方一併採計第四肋間隙。題幹僅問「可於何處垂直插入引流針」，第二肋間隙與第四肋間隙皆為可接受答案，因此 B、D 均給分。

第 11 題〔108-2 醫學四 第 4 題〕

未規則產檢的媽媽急產，其新生兒因呼吸窘迫住院，細菌室通知血液培養長革蘭氏陽性球菌，下列何者為最可能造成此新生兒敗血症的細菌？

- (A) *Staphylococcus aureus*
- (B) *Streptococcus agalactiae*
- (C) *Escherichia coli*
- (D) *Listeria monocytogenes*

答案 B**A. *Staphylococcus aureus***

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：金黃色葡萄球菌通常導致 late-onset sepsis（≥72 小時，院內感染相關）。新生兒急產伴呼吸窘迫的 early-onset 敗血症不符此病原學。

B. Streptococcus agalactiae

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：B 族鏈球菌（Streptococcus agalactiae, GBS）是新生兒 early-onset sepsis 最常見病原。未規則產檢表示未做 GBS 篩檢、無預防性抗生素；急產導致母體垂直傳染，引發新生兒呼吸窘迫和敗血症。

C. Escherichia coli

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：大腸桿菌為革蘭氏陰性桿菌，題幹明確指出血液培養為革蘭氏陽性球菌，形態和染色性不符。

D. Listeria monocytogenes

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：李斯特菌為革蘭氏陽性桿菌（非球菌），與題幹所述之陽性球菌形態不符。

本考點其他考題（6 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-2	醫學四 Q8	transient tachypnea of newborn
109-1	醫學四 Q74	pediatric chest xray diagnosis
110-2	醫學四 Q6	congenital diaphragmatic hernia
113-1	醫學四 Q3	apnea of prematurity
113-2	醫學四 Q3	meconium aspiration syndrome
115-1	醫學四 Q22	neonatal respiratory distress diaphragmatic hernia

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
107-2	醫學四 Q8	小兒科・新生兒・新生兒一般照護與臨床評估（Routine Newborn Care and Clinical Assessment）
106-2	醫學四 Q15	小兒科・新生兒・新生兒急救與甦醒（Neonatal Resuscitation）

新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）

★★ 穩定考點 考過 12/20 梯次：106-2、107-2、108-1、108-2、109-1、110-1、110-2、111-1、112-1、113-1、114-1、114-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）> 二、新生兒學

2.6 新生兒黃疸**膽紅素代謝**

・紅血球破壞 → 血紅素 → unconjugated bilirubin（indirect, 非水溶性）→ 肝臟 UDP-glucuronosyltransferase 結合 → conjugated bilirubin（direct, 水溶性）→ 經膽道排至腸道

生理性黃疸

- ・出生後第 2-3 天出現，第 4-5 天達高峰，1-2 週消退
- ・原因：新生兒紅血球壽命短（70-90 天 vs 成人 120 天）、肝臟酵素未成熟、腸肝循環增加
- ・特徵：以 unconjugated（indirect）bilirubin 為主、嬰兒活力好

病理性黃疸

- ・出生後 24 小時內出現
- ・黃疸持續 > 2 週未消退
- ・Total bilirubin > 15 mg/dL 或上升速度 > 5 mg/dL/day
- ・Direct bilirubin > 2 mg/dL 或佔 total > 20%

- 伴隨症狀（嗜睡、餵食差、發燒、肌張力異常）

Unconjugated Hyperbilirubinemia

病因	機制	特點
ABO 不合	母 O 型 → 嬰兒 A 或 B 型	最常見新生兒溶血；Direct Coombs (+)
Rh 不合	母 Rh(-) → 嬰兒 Rh(+)	第二胎以後嚴重；預防：母親產後 72 hr 給 RhIG
G6PD 缺乏	氧化壓力 → 溶血	台灣常見，新生兒篩檢
Hereditary spherocytosis	RBC 膜缺陷	球形紅血球、osmotic fragility ↑
母乳性黃疸	母乳中 β -glucuronidase ↑ → 腸肝循環 ↑	通常持續到 4-12 週，停餵母乳 24-48 hr 可降
哺乳不足性黃疸	攝取不足 → 脫水 → 腸肝循環 ↑	出生後前幾天，鼓勵頻繁餵食
Crigler-Najjar syndrome	UGT 酵素缺乏	Type I：完全缺乏→嚴重，需肝移植；Type II：部分缺乏→phenobarbital 有效
Gilbert syndrome	UGT 活性降低	常見良性，壓力/禁食時加重

Conjugated Hyperbilirubinemia

- **膽道閉鎖 (Biliary Atresia)**：最重要！需早期診斷
 - 特徵：進行性黃疸（direct ↑）、灰白色大便（acholic stool）、茶色尿、肝腫大
 - 診斷：Echo（gallbladder 缺如或萎縮）、HIDA scan（肝臟攝取正常但無腸道排泄）、肝切片
 - 治療：**Kasai procedure**（肝門空腸吻合術），需在 **60 天內** 施行效果最佳
 - Kasai 若失敗 → 肝移植（兒童肝移植最常見適應症）
- **新生兒肝炎**：CMV、idiopathic、 α_1 -antitrypsin deficiency
- **膽道囊腫 (Choledochal cyst)**：黃疸 + 腹痛 + 右上腹腫塊
 - 增加膽管癌風險 → 手術切除

核黃疸 (Kernicterus)

- Unconjugated bilirubin 穿過 BBB → 基底核 (basal ganglia)、海馬迴、腦幹核沉積
- 急性期：嗜睡、餵食差、高音哭叫、肌張力異常（低→高）、角弓反張 (opisthotonus)
- 慢性後遺症：舞蹈手足徐動症 (choreoathetosis)、感音性聽障、上視麻痺、智能障礙

黃疸治療

- **照光治療 (Phototherapy)**：將 unconjugated bilirubin 光異構化為水溶性 → 可經尿和膽汁排出
 - 首選治療；依 Bhutani nomogram（小時別 bilirubin percentile）決定
 - 副作用：脫水（不感性失水 ↑）、皮疹、腹瀉、體溫不穩
 - **Direct bilirubin 顯著升高時不宜照光** → 可致 **bronze baby syndrome**
- **換血治療 (Exchange transfusion)**：照光失敗或 bilirubin 極高有 kernicterus 風險時
 - 換掉約 2 倍血容量（雙倍換血）
 - 可移除約 50% bilirubin 和致敏抗體
 - 併發症：低血鈣、血小板低下、感染、NEC、電解質異常
- 溶血性疾病 (ABO/Rh) 合併快速上升時可考慮 **IVIG**

★ 國考重點 (本站講義)

- 黃疸臨床表徵與進展
- 未結合型（間接型）高膽紅素血症 (Unconjugated / Indirect Hyperbilirubinemia)
- 機轉分類
- 早期發病與溶血診斷
- 母乳相關黃疸與處置
- 結合型（直接型）高膽紅素血症與膽汁淤積 (Conjugated / Direct Hyperbilirubinemia & Cholestasis)
- 診斷標準與臨床線索 [110-1、111-1] [107-2、110-1、114-1]
- 常見原因 [107-2、110-1、111-1、114-1] [110-1、114-1] [114-1] [109-1]
- 膽道閉鎖 (BA) 與新生兒肝炎 (NH) 鑑別

- 診斷工具與處置
- 核黃疸 (Kernicterus) 與神經併發症

⚠ 易混與陷阱

高膽紅素血症分類與常見病因鑑別：

分類	病因機轉	常見疾病 / 原因	臨床特徵與檢驗
未結合型 (間接型) 高膽紅素血症	膽紅素生成過多 (溶血)	ABO 血型不合、遺傳性球形紅血球症、G6PD 缺乏症	周邊血抹片見紅血球碎片、庫氏試驗陽性；生後 24 小時內發病 [108-1、112-1、114-1]
未結合型 (間接型) 高膽紅素血症	肝臟清除不足 (酵素缺陷)	吉伯特氏症候群 (UGT1A1 活性下降)、先天性甲狀腺低能症	肝酵素正常、糞便顏色正常；先天性甲狀腺低能症黃疸延長至 2-4 週以上 [106-2、108-2、114-2]
未結合型 (間接型) 高膽紅素血症	腸肝循環增加 / 攝入不足	母乳性黃疸 / 哺餵不足	於生後 3-5 天或更晚出現，多於 1-3 個月內消退 [108-1、112-1、114-1]
結合型 (直接型) 高膽紅素血症	膽汁淤積 / 膽道阻塞	膽道閉鎖、新生兒肝炎症候群、靜脈營養相關膽汁滯留 (PNAC)、Alagille 症候群	直接膽紅素大於 2 mg/dL 或比例大於 20%、淡黃色/灰白色糞便、肝酵素上升 [107-2、109-1、110-1、111-1、114-1]

膽道閉鎖 vs 新生兒肝炎：

鑑別項目	膽道閉鎖 (Biliary Atresia)	新生兒肝炎 (Neonatal Hepatitis)
發生率	稍低 (約 1/10,000–1/15,000) [110-1]	稍高 (約 1/6,000–1/10,000) [110-1]
肝臟病理切片	小膽管增生 (Bile ductular proliferation)、肝外膽管纖維化、膽汁淤積 [110-1]	發炎細胞浸潤、局部肝細胞壞死 (Focal hepatocellular necrosis) [110-1]
主要病因	病因未明確 [110-1]	最常見病毒病因為巨細胞病毒 (CMV) [110-1]
處置與預後	需行葛西手術，最佳時機為生後 60-90 天內 (滿 4 個月手術預後差) [110-1]	以內科治療為主 [110-1]

核黃疸引發之腦性麻痺 vs 其他型態對照：

腦性麻痺型態	主要病變位置 / 病因	臨床特徵
不隨意運動型 (Athetoid CP)	核黃疸 (未結合膽紅素沉積於基底核蒼白球、黑質及腦幹神經核) [112-1、114-2]	手足徐動、扭轉樣不自主運動 [114-2]
痙攣性偏癱 (Spastic Hemiplegia)	單側大腦皮層損傷 (如中風或局部腦傷) [114-2]	單側肢體痙攣 [114-2]
痙攣性雙癱 (Spastic Diplegia)	早產兒腦室周圍白質軟化 (PVL) [114-2]	雙下肢痙攣為主的運動障礙 [114-2]
痙攣性四肢癱 (Spastic Quadriplegia)	廣泛性大腦皮層或白質嚴重損傷 [114]	四肢嚴重痙攣與麻痺 [114-2]

精選考題 (3/14)

第 12 題 [112-1 醫學四 第 5 題]

下列關於新生兒黃疸 (neonatal jaundice) 及其相關疾病之敘述，何者最不適當？

- (A) 新生兒黃疸會從臉部開始變黃，隨著膽紅素 (bilirubin) 數值變高，膚色變黃的部位向下延伸
- (B) 嚴重新生兒高膽紅素血症的危險因子包括出生後 24 小時內出現黃疸、母子血型不合、蠶豆症、出生週數超過 41 週等
- (C) 母乳哺餵之新生兒較容易有新生兒黃疸，可能原因是腸肝循環 (enterohepatic circulation) 增加造成
- (D) 核黃疸 (kernicterus) 是因未鍵結型 (unconjugated) 膽紅素沉積於基底核 (basal ganglia) 及腦幹神經核 (brainstem nuclei) 造成的

答案 B

A. 新生兒黃疸會從臉部開始變黃，隨著膽紅素 (bilirubin) 數值變高，膚色變黃的部位向下延伸

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Kramer rule：新生兒黃疸臨床檢查的標準方法，膽紅素濃度升高時黃疸從臉部逐步向下延伸至胸部、腹部、四肢，反映血清膽紅素濃度升高。

B. 嚴重新生兒高膽紅素血症的危險因子包括出生後 24 小時內出現黃疸、母子血型不合、蠶豆症、出生週數超過 41 週等

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：危險因子清單部分有誤。出生後 24h 內黃疸、母子血型不合、蠶豆症 (G6PD 缺乏) 皆正確，但「出生週數>41 週」不是膽紅素升高的危險因子。AAP 指引危險因子應為「≤38 週早產」或低出生體重，不是 post-term。

C. 母乳哺餵之新生兒較容易有新生兒黃疸，可能原因是腸肝循環 (enterohepatic circulation) 增加造成

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：母乳哺餵新生兒黃疸多見。腸肝循環增加確為重要原因：乳汁中 β -glucuronidase 活動高導致未結合型膽紅素重吸收增加，加上可能的進食不足。

D. 核黃疸 (kernicterus) 是因未鍵結型 (unconjugated) 膽紅素沉積於基底核 (basal ganglia) 及腦幹神經核 (brainstem nuclei) 造成的

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：核黃疸 (kernicterus) 的標準病理定義：高濃度未結合型膽紅素穿過血腦屏障，沉積於基底核、下橄欖核及腦幹神經核，導致神經學損傷。

第 13 題 [110-1 醫學四 第 13 題]

有關膽道閉鎖 (Biliary atresia) 與新生兒肝炎 (Neonatal hepatitis) 之敘述，下列何者正確？

- (A) 膽道閉鎖的發生率稍高於新生兒肝炎的發生率
- (B) 肝臟病理切片中，膽道閉鎖可見小膽管增生 (Bile ductular proliferation)；新生兒肝炎可見發炎細胞浸潤，局部肝細胞壞死
- (C) 膽道閉鎖目前尚未有確定的病因；而新生兒肝炎的病毒性病因主要是 B 型肝炎病毒
- (D) 膽道閉鎖在滿 4 個月大時手術預後較佳；新生兒肝炎則以內科治療為主

答案 B

A. 膽道閉鎖的發生率稍高於新生兒肝炎的發生率

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：膽道閉鎖發生率約 1/10,000–1/15,000；新生兒肝炎約 1/6,000–1/10,000，兩者發生率相近，新生兒肝炎可能更高，非膽道閉鎖稍高。

B. 肝臟病理切片中，膽道閉鎖可見小膽管增生 (Bile ductular proliferation)；新生兒肝炎可見發炎細胞浸潤，局部肝細胞壞死

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：膽道閉鎖病理特徵為肝外膽管纖維化伴膽管增生 (bile ductular proliferation)，肝內見膽汁淤積。新生兒肝炎則以肝細胞炎症、發炎細胞浸潤與肝細胞壞死為主。敘述完全正確。

C. 膽道閉鎖目前尚未有確定的病因；而新生兒肝炎的病毒性病因主要是 B 型肝炎病毒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：膽道閉鎖病因未明確部分正確，但新生兒肝炎病毒性病因最常見是 CMV（巨細胞病毒），非 B 型肝炎病毒。HBV 為新生兒肝炎的次要病毒病因。

D. 膽道閉鎖在滿 4 個月大時手術預後較佳；新生兒肝炎則以內科治療為主

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：膽道閉鎖最佳手術時期為 60–90 天內（2–3 個月），越早做預後越好。4 個月時已過黃金期，預後較差而非較佳。新生兒肝炎內科治療部分正確。

第 14 題 [114-2 醫學四 第 29 題]

因核黃疸（kernicterus）造成的腦性麻痺，最常為下列何者？

- (A) spastic hemiplegia
- (B) spastic diplegia
- (C) spastic quadriplegia
- (D) athetoid cerebral palsy

答案 D

A. spastic hemiplegia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Spastic hemiplegia（痙攣性偏癱）由單側大腦損傷引起，如中風或局部腦傷。Kernicterus 主要損傷基底核而非皮層，不引起偏癱。

B. spastic diplegia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Spastic diplegia（痙攣性雙癱）常見於早產兒腦室周圍白質軟化。Kernicterus 膽紅素沉積部位為基底核，不引起痙攣型雙癱。

C. spastic quadriplegia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Spastic quadriplegia（痙攣性四肢癱）源於嚴重的皮層或廣泛白質損傷。Kernicterus 主要影響 extrapyramidal 系統，不表現為痙攣型症狀。

D. athetoid cerebral palsy

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Kernicterus 膽紅素沉積在基底核（globus pallidus、substantia nigra）造成 extrapyramidal 損傷，表現為 athetoid cerebral palsy（不隨意運動型），特徵為手足徐動、扭轉樣不自主運動，是 kernicterus 最典型的神經症狀。

本考點其他考題（11 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q7	congenital hypothyroidism
107-2	醫學四 Q15	prolonged neonatal jaundice workup
108-1	醫學四 Q8	ABO incompatibility neonatal jaundice
108-2	醫學四 Q6	neonatal indirect hyperbilirubinemia gilbert
109-1	醫學四 Q11	conjugated hyperbilirubinemia
110-1	醫學四 Q7	neonatal jaundice breastfeeding
110-2	醫學四 Q5	infant stool color card biliary atresia
111-1	醫學四 Q18	prolonged neonatal jaundice
114-1	醫學四 Q10	neonatal hemolytic jaundice workup
114-1	醫學四 Q5	neonatal cholestasis differential
114-2	醫學四 Q4	neonatal indirect hyperbilirubinemia

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q2	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救) , 兒童生長發育與營養 (Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
113-1	醫學四 Q2	小兒科・新生兒, 新生兒一般照護與臨床評估 (Routine Newborn Care and Clinical Assessment)

新生兒壞死性腸炎 (Necrotizing Enterocolitis)

★ 偶考 考過 4/20 梯次：112-1、112-2、113-1、114-1

TWMLE・小兒科上 > 小兒科 (上) > 二、新生兒學 > 2.9 早產兒常見問題

壞死性腸炎 (NEC)

- 最常見早產兒腸道急症
- 危險因子：早產 (最重要)、配方奶餵食、缺血、感染
- 保護因子：母乳餵食 (最重要的預防)
- 臨床：腹脹、血便、餵食不耐、嘔吐 (膽汁性)、腹壁紅腫、全身性敗血症表現
- X-ray：腸壁氣腫 (**pneumatosis intestinalis**, 最重要)、門脈氣體 (portal venous gas)、free air (穿孔)
- 分期：
 - Stage I (suspect)：腹脹、血便
 - Stage II (definite)：pneumatosis intestinalis
 - Stage III (advanced)：穿孔、腹膜炎、shock
- 治療：
 - Stage I-II：NPO、NG decompression、IV antibiotics (ampicillin + gentamicin + metronidazole)
 - Stage III：手術 (壞死腸段切除 ± enterostomy)

★ 國考重點 (本站講義)

- 地位與三大風險因子 [112-2、113-1]
- 保護與次發因子 [112-2]
- 好發時間 [113-1]
- 臨床與影像特徵 [112-1、113-1、114-1]
- 急性期處置與禁忌 [114-1]
- 長期併發症 (侏儒症) [114-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確觀念 / 臨床特徵	常考誤區 / 陷阱選項
飲食因子	母乳哺餵 (含 IgA 與 Lactoferrin, 為保護因子) [112-2]	誤認為母乳比配方奶更容易引發 NEC (配方奶才是風險因子) [112-2、113-1]
好發時間點	出生後 2-3 週或更晚 (早產兒發病常延至數週後) [113-1]	誤認為通常於出生後 1 週內發生 [113-1]
臍周發紺之鑑別	NEC、腸穿孔、腸軸轉 (皆有腸道血流障礙或腹膜炎) [112-1]	先天性巨腸症 (Hirschsprung Disease, 無血流障礙, 不出現臍周發紺) [112-1]
急性期影像檢查	腹部平片 (Flat Plate X-ray, 確認腸壁積氣) [113-1、114-1]	上消化道攝影 (Upper GI Series, 鋇劑增加穿孔風險, 絕對禁忌) [114-1]
長期 TPN 併發症	佝僂症 (Rickets, 低血磷致次發性副甲狀腺機能亢進、雙側踝關節變形) [114-1]	壞血症 (Scurvy, 缺維生素 C 出血)、骨髓炎 (Osteomyelitis, 單側紅腫發燒感染) [114-1]

精選考題 (2/4)

第 15 題 [113-1 醫學四 第 5 題]

下列關於壞死性腸炎 (necrotizing enterocolitis) 的敘述, 何者最不適當?

- (A) 是新生兒時期最常見危及生命的腸胃道急症
- (B) 三大危險因子為早產、腸道細菌移生 (bacterial colonization of the gut) 及配方奶餵食
- (C) 臨床表現可能有活力差、體溫不穩定、腹脹、餵食不耐受、血便等, 嚴重者可能腸穿孔、腹膜炎、休克, 甚至死亡
- (D) 腹部 X 光典型特徵有腸壁積氣 (pneumatosis intestinalis), 通常在出生後 1 週內發生

答案 D

A. 是新生兒時期最常見危及生命的腸胃道急症

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: 此敘述正確。NEC (壞死性腸炎) 確實是新生兒時期最常見危及生命的腸胃道急症, 出現時應立即診治。

B. 三大危險因子為早產、腸道細菌移生 (bacterial colonization of the gut) 及配方奶餵食

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: 此敘述正確。三大危險因子為: (1) 早產與低出生體重、(2) 腸道細菌移生、(3) 腸道餵食 (配方奶風險 > 母乳)。

C. 臨床表現可能有活力差、體溫不穩定、腹脹、餵食不耐受、血便等, 嚴重者可能腸穿孔、腹膜炎、休克, 甚至死亡

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: 此敘述正確。臨床表現包括活力差、體溫不穩定、腹脹、餵食不耐受、血便, 嚴重可致腸穿孔、腹膜炎、敗血性休克、死亡。

D. 腹部 X 光典型特徵有腸壁積氣 (pneumatosis intestinalis), 通常在出生後 1 週內發生

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解: 時間點不適當。腸壁積氣 (pneumatosis intestinalis) 確為 NEC X 光特徵, 但 NEC 典型發生於出生後 2-3 週或更晚, 不是「通常在 1 週內」。早產兒發病時間更晚, 有時延至數週至數月。

第 16 題 [114-1 醫學四 第 3 題]

27 週出生的早產兒，開始餵食 12 天後，突然發生嗜睡、腹脹、含膽汁嘔吐、糞便帶血絲等症狀。其腹部 X 光檢查如下



圖。發生此狀況時，下列何種處置最不適當？

- (A) 給與廣效抗生素
- (B) 增加靜脈輸液給與量
- (C) 會診小兒外科考慮手術
- (D) 安排上消化道攝影檢查

答案 D**A. 給與廣效抗生素**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：NEC 標準治療需立即使用廣效抗生素以覆蓋需氧菌、厭氧菌及腸道菌群，預防菌血症與敗血症進展，是必要處置。

B. 增加靜脈輸液給與量

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：NEC 患者應停止經口進食 (NPO)，改用靜脈營養 (TPN) 支持，充足液體輸注維持血流動力學與器官灌流，為標準照護。

C. 會診小兒外科考慮手術

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：若腹部檢查顯示穿孔跡象 (free air)、不可控敗血症或醫療管理無效，應及時會診小兒外科評估手術必要性。

D. 安排上消化道攝影檢查

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：急性 NEC 懷疑期間禁止上消化道攝影，barium 造影劑可刺激發炎腸道、增加穿孔與腹膜炎風險。診斷已由腹部平片確立，必要時改用 CT 或超音波。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
112-1	醫學四 Q4	necrotizing enterocolitis
112-2	醫學四 Q5	necrotizing enterocolitis risk factors

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q75	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）

先天性橫膈疝氣（Congenital Diaphragmatic Hernia）

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：106-1、108-1、108-2、110-2、112-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上） > 二、新生兒學 > 2.10 先天性異常

先天性橫膈膜疝氣（Congenital Diaphragmatic Hernia, CDH）

- 好發左側（Bochdalek hernia，85%，後外側缺損）
- 腹腔器官進入胸腔 → 肺發育不良 + PPHN
- 臨床：出生後呼吸窘迫、scaphoid abdomen（舟狀腹）、患側呼吸音↓、心音偏右
- CXR：患側胸腔有腸道氣影、縱膈腔偏移
- 處理：先穩定呼吸（intubation）→ PPHN 處理 → 穩定後手術修補
- 禁忌：bag-mask ventilation（會使胃腸擴張更壓迫肺）

★ 國考重點（本站講義）

- 解剖位置與機轉〔108-1、112-2〕
- 最嚴重併發症與死亡原因〔106-1、112-2〕
- 經典三聯徵與體徵〔108-1、110-2、112-2〕
- 影像學特徵〔108-2〕
- 急救處置與禁忌〔108〕

⚠ 易混與陷阱

疾病名稱	典型臨床與影像鑑別特徵	與 CDH 之關鍵對照
先天性橫膈疝氣（Congenital Diaphragmatic Hernia, CDH）	胸腔內見氣泡狀腸道迴圈（bowel loops）、縱膈腔偏移、舟狀腹（scaphoid abdomen）、心音向對側偏移。	正確診斷。腹腔臟器疝入胸腔造成腹部凹陷與胸腔多重囊泡陰影〔108-2、110-2、112-2〕。
張力性氣胸（Tension pneumothorax）	患側胸腔呈現大片透亮區（hyperlucency）且缺乏肺紋理，肺邊緣塌陷，縱膈腔偏向對側。	無腸管陰影，且多為游離氣體，非器官疝入所致〔108-1〕。
胎便吸入症候群（Meconium aspiration syndrome, MAS）	雙側肺野出現不對稱粗糙斑塊狀浸潤（patchy infiltrates），肺過度充氣，橫膈平坦。	為肺實質阻塞與發炎變化，單側胸腔無腸管構造〔108-2〕。
食道閉鎖併氣管食道瘻管（Esophageal atresia with TEF）	流涎、進食困難及進食時呼吸困難或嗆咳。	不會引起舟狀腹、心音偏移或胸廓形態改變〔106-1、108-1、110-2、112-2〕。
十二指腸閉鎖（Duodenal atresia）	進食後嘔吐與腹脹，胸腹部 X 光呈現雙泡現象（double bubble sign）。	主要為消化道阻塞與腹脹，不會引起急促呼吸窘迫或心音偏移〔108-1〕。
先天性腸阻塞（Congenital intestinal obstruction）	嘔吐、腹部膨脹（distension）。	腹部呈膨脹而非凹陷（舟狀腹），病理機轉矛盾〔110-2〕。

精選考題 (2/4)

第 17 題 [112-2 醫學四 第 3 題]

男嬰出生時立即發生呼吸窘迫及發紺症狀，身體診察發現腹部扁平、最強心尖搏動點 (point of maximal impulse) 在右胸，下列何者為最可能的診斷？

- (A) 先天性橫膈膜疝氣 (congenital diaphragmatic hernia)
- (B) 食道閉鎖氣管食道瘻管 (esophageal atresia with tracheoesophageal fistula)
- (C) 後鼻孔閉鎖 (choanal atresia)
- (D) 胃扭轉 (gastric volvulus)

答案 A

A. 先天性橫膈膜疝氣 (congenital diaphragmatic hernia)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：先天性橫膈膜疝氣最常見位置為左側後 Bochdalek 孔 (80-90%)，腹部內臟進入左側胸腔導致：(1) 立即呼吸窘迫 (肺發育不全)，(2) 腹部扁平 (scaphoid abdomen)，(3) 心臟向右移位。題目三項臨床徵兆均符合 CDH 典型表現。

B. 食道閉鎖氣管食道瘻管 (esophageal atresia with tracheoesophageal fistula)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：食道閉鎖 / 氣管食道瘻管主要表現為流口水、進食困難、呼吸困難，通常在進食時或生後數小時才明顯。不會導致腹部扁平或心尖搏動點移位，臨床表現不符。

C. 後鼻孔閉鎖 (choanal atresia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：後鼻孔閉鎖導致新生兒鼻阻塞與吸氣困難 (新生兒主要鼻呼吸)，但症狀程度較輕、不會有腹部扁平或胸腔 shift 徵象，不符合題目急重表現。

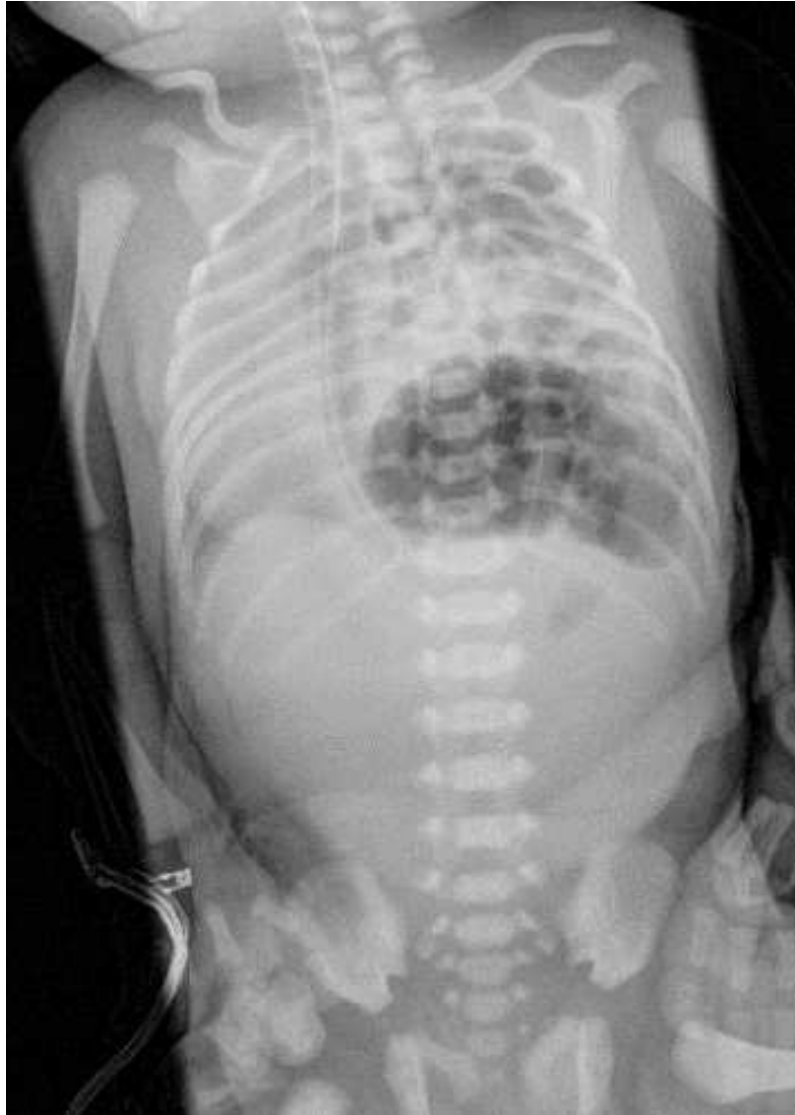
D. 胃扭轉 (gastric volvulus)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：胃扭轉主要表現為嘔吐、腹痛及腹脹，不會立即導致呼吸窘迫。無腹部扁平表現，無 mediastinal shift，臨床徵象完全不符。

第 18 題 [108-1 醫學四 第 9 題]

新生兒出生後即有呼吸窘迫、唇色發紫、胸部較腹部來得高突的現象。身體診察發現最大心音在右側。胸腹部 X 光



片如附圖，最有可能的診斷為何？

- (A) 張力性氣胸 (Tension pneumothorax)
- (B) 食道閉鎖 (Esophageal atresia)
- (C) 十二指腸閉鎖 (Duodenal atresia)
- (D) 橫膈膜疝氣 (Diaphragmatic hernia)

答案 D**A. 張力性氣胸 (Tension pneumothorax)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：張力性氣胸主要表現為氣體進入胸腔，X 光見氣胸側均勻分布氣體、肺被壓虛，不會有腸管進入胸腔的陰影。「胸部高突」更符合器官疝入胸腔而非單純氣體堆積。

B. 食道閉鎖 (Esophageal atresia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：食道閉鎖典型表現為流涎、進食困難、可能合併食管氣管瘻管，但不會導致「胸部高突於腹部」或「心音向右移位」。該選項不符合本題的胸部異常隆起與縱隔移位表現。

C. 十二指腸閉鎖 (Duodenal atresia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：十二指腸閉鎖主要表現為新生兒進食後嘔吐與腹脹，X 光見雙泡現象 (double bubble sign)，不會有急性呼吸窘迫、胸部高突或心音偏移，發病機制與本題不符。

D. 橫膈膜疝氣 (Diaphragmatic hernia)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：橫膈膜疝氣典型表現：出生時呼吸窘迫、紫紺、胸部高突 (barrel chest)、腹部凹陷 (scaphoid abdomen)、心音移位。若左側疝氣 (最常見 Bochdalek hernia)，腸管疝入推動心臟向右。X 光見胸腔內腸管陰影與氣液面，符合所有臨床與影像表現。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q17	congenital diaphragmatic hernia
108-2	醫學四 Q74	neonatal respiratory distress chest xray

也考本考點的題目 (1 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
110-2	醫學四 Q6	小兒科・新生兒，新生兒呼吸窘迫與肺部疾病 (Neonatal Respiratory Distress and Pulmonary Diseases)

食道閉鎖與氣管食道瘻管 (Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula)

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：106-2、108-1、110-1、111-1、111-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科 (上) > 二、新生兒學 > 2.10 先天性異常

食道閉鎖 ± 氣管食道瘻管 (EA ± TEF)

- 最常見類型：**Type C** (proximal EA + distal TEF，佔 85%)
- 臨床：口水多 (excessive drooling)、無法餵食、嘔吐、NG 插入受阻
- CXR：NG tube 捲曲在上端食道盲端；Type C 可見胃腸脹氣 (因有 distal fistula)
- 合併異常：**VACTERL association**
 - Vertebral anomalies
 - Anal atresia (肛門閉鎖)
 - Cardiac defects
 - Tracheo-Esophageal fistula
 - Renal anomalies
 - Limb defects (radial aplasia)
- 治療：手術修補

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 型態名稱	口鼻冒泡與流涎	口/鼻胃管放置	腹部 X 光 (KUB) 腸氣	臨床鑑別關鍵 (考年份)
上段食道閉鎖合併下段瘻管 (Gross Type C)	有	阻力 / 上縱膈打圈	有胃與腸氣	占 85% 最常見；空氣經下段瘻管進入胃腸道〔108-1、111-1〕
食道閉鎖合併上段瘻管	有	阻力 / 上縱膈打圈	無腸氣	空氣進入呼吸道而非腸道，腹部呈現無腸氣〔108-1〕
單純氣管食道瘻管 (H-type TEF)	新生兒期無	可順利置入	有胃與腸氣	無食道閉鎖，多於較晚進食時因反覆嗆咳與肺炎發現〔108-1、111-1〕
先天性橫膈膜疝氣 (CDH)	無	可順利置入	腸音移至胸腔	表現為呼吸困難與發紺，無食道道管放置阻力〔111-2〕
後鼻孔閉鎖 (Choanal Atresia)	無	可順利置入	正常	主症為鼻塞致呼吸困難，阻力位於鼻孔而非食道〔111-2〕
喉頭軟化症 (Laryngomalacia)	無	可順利置入	正常	出生數週至數月才逐漸出現吸氣喘鳴〔111-2〕
十二指腸閉鎖 (Duodenal Atresia)	無	可順利置入	雙泡徵 (Double Bubble)	表現為膽汁性嘔吐、腹脹與進食困難〔106-2〕

精選考題 (3/5)

第 19 題 [111-1 醫學四 第 14 題]

剛出生的 36 週大嬰兒，嘴角一直流口水並冒出泡泡，醫師無法將口胃管順利放入。腹部 X 光片可見有胃與腸氣。下列何者為最可能之診斷？

- (A) 單純食道氣管瘻管
- (B) 上段食道閉鎖合併下段食道氣管瘻管
- (C) 下段氣管閉鎖合併上段食道氣管瘻管
- (D) 上段氣管閉鎖合併下段食道氣管瘻管

答案 B

A. 單純食道氣管瘻管

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：單純食道氣管瘻管 (H-type) 無食道閉鎖，不會造成鼻胃管放置困難。此類型通常較晚發現（反覆嗆咳、喘鳴、肺炎），而非新生兒期立即症狀。

B. 上段食道閉鎖合併下段食道氣管瘻管

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：上段食道閉鎖導致鼻胃管無法通過，嘴角流口水為上段食道積液；下段食道氣管瘻管讓空氣經氣管進入下食道及腹部器官，故腹部有胃與腸氣。此為 Gross 分類 Type C，佔食道閉鎖/瘻管 85% 最常見。

C. 下段氣管閉鎖合併上段食道氣管瘻管

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：上段食道氣管瘻管開放時，空氣會直接進入氣管造成呼吸困難，不會進入腹部。且此配置會導致嚴重吸入風險，臨床通常表現為呼吸窘迫而非單純放管困難。

D. 上段氣管閉鎖合併下段食道氣管瘻管

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：上段氣管閉鎖會造成呼吸道閉塞、氧合困難，題目無提及呼吸窘迫或 cyanosis。此型極少見且臨床表現以呼吸症狀為主，不符題意。

第 20 題〔110-1 醫學四 第 74 題〕

下列關於先天性氣管食道瘻管（congenital tracheoesophageal fistula）的敘述，何者正確？

- (A) 約有十分之一會合併其他器官先天性畸形
- (B) 診斷可根據胃管在上縱膈腔打圈的 X 光片
- (C) 注入少量高滲透壓離子性對比劑對診斷氣管食道瘻管非常必要
- (D) 無論有無合併其他器官先天性畸形，氣管食道瘻管病患多具高存活率

答案 B

A. 約有十分之一會合併其他器官先天性畸形

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：先天性氣管食道瘻管患者合併其他器官先天性畸形的比例為 50-90%，最常見為 VACTERL association，遠高於十分之一（10%）。此選項低估合併異常之風險。

B. 診斷可根據胃管在上縱膈腔打圈的 X 光片

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：臨床懷疑 esophageal atresia 時，經口置入 Fr 10+ 胃管，若管在上縱膈無法進展或形成打圈（coiling）現象，為診斷 atresia 的經典 X-ray 表現；加上胃腔氣體，強烈提示合併 distal TEF。

C. 注入少量高滲透壓離子性對比劑對診斷氣管食道瘻管非常必要

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：食道造影應使用低滲透壓非離子性對比劑（如 iohexol），避免誤吸高滲透壓離子性對比劑導致肺水腫。此外診斷多已由臨床症狀和初步 X-ray 確立，對比劑檢查非「非常必要」。

D. 無論有無合併其他器官先天性畸形，氣管食道瘻管病患多具高存活率

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：雖然單純 TEF/atresia 存活率 >90%，但合併重大器官畸形（心臟、腎臟缺陷）會顯著降低生存率。「無論有無」之說法過於絕對，存活率受合併異常嚴重程度影響。

第 21 題〔111-2 醫學四 第 7 題〕

剛出生的男嬰，出生後不久隨即發現口鼻冒泡泡，餵食時容易嗆奶、咳嗽、喘，甚至會發紺，放置口胃管時，有阻力而無法順利完成，最有可能的診斷為何？

- (A) 先天性橫膈膜疝氣（congenital diaphragmatic hernia）
- (B) 食道閉鎖（esophageal atresia）
- (C) 後鼻孔閉鎖（choanal atresia）
- (D) 喉頭軟化症（laryngomalacia）

答案 B

A. 先天性橫膈膜疝氣（congenital diaphragmatic hernia）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性橫膈膜疝氣會導致呼吸困難和腸音位移，但口胃管通常可順利放置，不會有放置時的機械性阻力。症狀亦不涉及餵食相關的嗆奶現象。

B. 食道閉鎖（esophageal atresia）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：食道閉鎖的經典表現：出生後口鼻冒泡泡（excessive drooling）、放置口胃管時有阻力無法通過閉鎖部位，約 90% 合併遠端 TEF（tracheoesophageal fistula）致餵食時嗆奶、咳嗽、呼吸困難與發紺。

C. 後鼻孔閉鎖（choanal atresia）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：後鼻孔閉鎖主要症狀是鼻塞導致呼吸困難，不會有「口鼻冒泡泡」；口胃管可正常放置，阻力點在鼻孔而非食道；與題幹描述不符。

D. 喉頭軟化症（laryngomalacia）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：喉頭軟化症導致吸氣時喘鳴，症狀通常在出生後數周至數月逐漸出現，不會有出生後立即的口鼻泡沫；口胃管可順利放置。

本考點其他考題（2 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q3	tracheoesophageal fistula
108-1	醫學四 Q7	esophageal atresia tracheoesophageal fistula

先天性消化道阻塞與畸形（Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations）

★ 偶考 考過 4/20 梯次：108-2、110-2、111-1、115-1

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科（上） > 二、新生兒學 > 2.10 先天性異常

腸旋轉不良與中腸扭轉（Malrotation with Midgut Volvulus）

- 外科急症
- 臨床：新生兒突發膽汁性嘔吐（bilious vomiting）→ 需高度懷疑
- 診斷：Upper GI series → **bird's beak sign / corkscrew sign**（十二指腸空腸交界異常位置）
- 治療：緊急手術 — **Ladd procedure**（解除扭轉 + 鬆解 Ladd bands + 闌尾切除 + 腸道重新排列）
- 重要原則：新生兒膽汁性嘔吐 = midgut volvulus until proven otherwise

腸閉鎖（Intestinal Atresia）

- 十二指腸閉鎖：
 - 與 唐氏症 相關（約 30%）
 - XR：**Double bubble sign**（胃 + 十二指腸近端擴張）
 - 無遠端腸氣（若完全閉鎖）
- 空腸 / 迴腸閉鎖：
 - 可能因子宮內血管事故（vascular accident）
 - XR：多個 air-fluid levels

臍膨出 vs 腹裂

特徵	Omphalocele（臍膨出）	Gastroschisis（腹裂）
位置	正中線，臍帶根部	臍帶旁（通常右側）
覆蓋膜	有（peritoneal sac）	無（腸道直接暴露）
合併畸形	常見（心臟、染色體異常如 Trisomy 13, 18）	少見
肝臟疝出	可能	少見

肛門閉鎖（Imperforate Anus）

- 高位：rectourethral fistula（男嬰）、rectovaginal fistula（女嬰）
- 低位：perineal fistula、rectovestibular fistula（女嬰）
- 檢查：合併泌尿道、脊椎、心臟異常（VACTERL association）
- 治療：低位 → 初期可 anoplasty；高位 → 先造 colostomy → 後行 pull-through

★ 國考重點（本站講義）

- 肥厚性幽門狹窄（Hypertrophic Pyloric Stenosis, HPS）〔110-2、111-1、115-1〕
- 腸道旋轉不良併中腸扭結（Intestinal Malrotation with Midgut Volvulus）〔110-2、111-1、115-1〕
- 十二指腸閉鎖（Duodenal Atresia）〔111-1〕
- 空腸閉鎖（Jejunal Atresia）〔111-1、115-1〕
- 迴腸閉鎖（Ileal Atresia）〔110-2、111-1〕
- 臍膨出（Omphalocele）〔108-2〕
- 腹裂（Gastroschisis）〔108-2〕
- 臍疝氣（Umbilical Hernia）與臍肉芽腫（Umbilical Granuloma）〔108-2〕

- 胎糞性腸阻塞 (Meconium Ileus) 與先天性巨結腸症 (Hirschsprung Disease / Congenital Aganglionic Megacolon) [110-2、111-1、115-1]

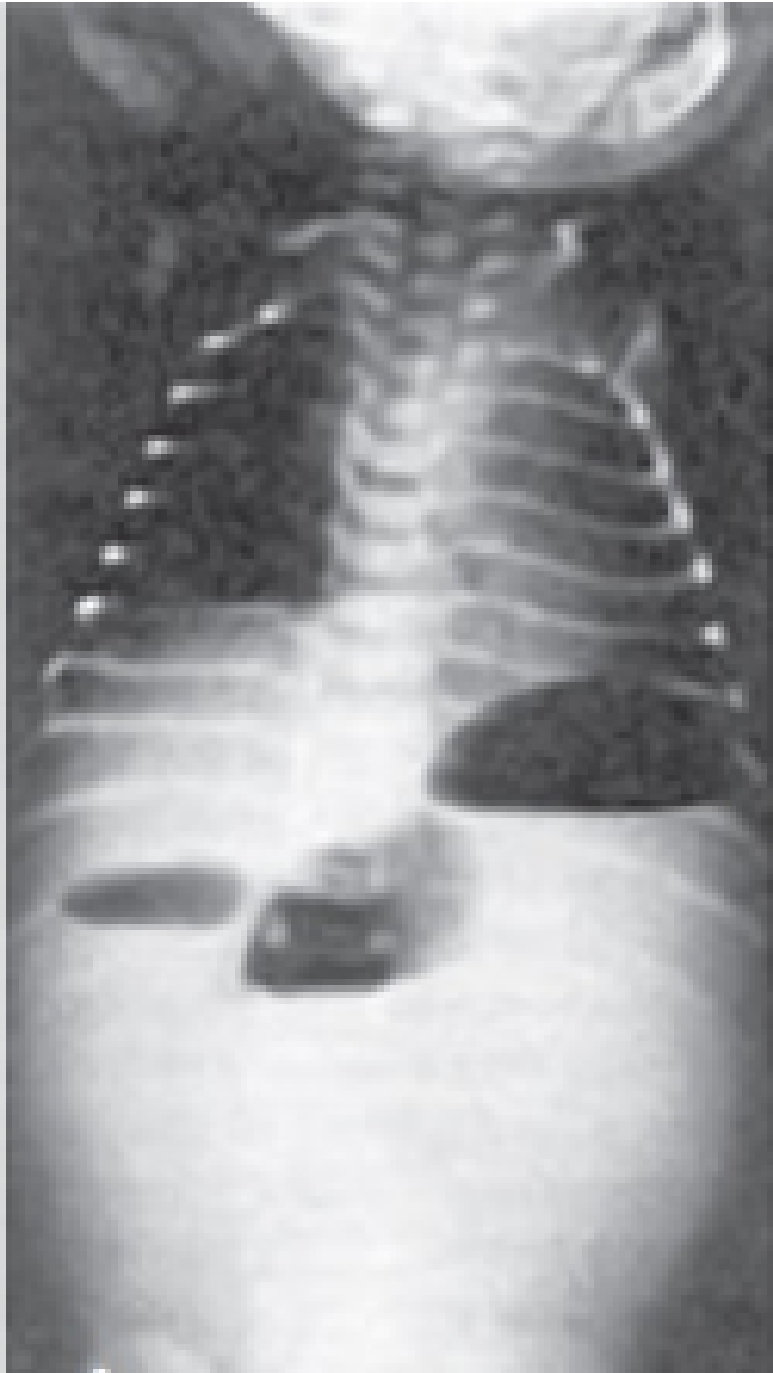
⚠ 易混與陷阱

疾病名稱	發病時間	嘔吐性質	腹部及影像特徵	致病機轉 / 特殊關聯
肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic Pyloric Stenosis)	出生後 3 至 8 週	非膽汁性 (噴射狀)	上腹橄欖狀腫塊；X 光呈單氣泡徵	幽門肌肥厚；常伴低氯低鉀性代謝性鹼中毒
十二指腸閉鎖 (Duodenal Atresia)	出生第 1 天	膽汁性 (約 80%)	腹部平坦；X 光呈雙氣泡徵	腸道重新管腔化失敗；常合併唐氏症
空腸閉鎖 (Jejunal Atresia)	出生第 1 天	膽汁性	腹部平坦；X 光呈三氣泡徵	胚胎期局部腸道血管意外缺血壞死
迴腸閉鎖 (Ileal Atresia)	出生後 24 至 48 小時	膽汁性	腹部明顯膨隆；X 光呈多個擴張腸迴圈	低位小腸阻塞
腸道旋轉不良併中腸扭結 (Intestinal Malrotation with Volvulus)	任何年齡 (嬰兒期高峰)	急性膽汁性	腹脹；上消化道攝影可見十二指腸位置異常或螺旋標誌	腸道發育旋轉異常；需緊急行 Ladd 手術
臍膨出 (Omphalocele)	出生時	-	內臟突出，有羊膜薄膜覆蓋且與臍帶相連	腹壁發育缺陷 (經臍環)
腹裂 (Gastroschisis)	出生時	-	內臟突出，無薄膜覆蓋，位於臍帶右側	腹壁全層缺損

精選考題 (2/6)

第 22 題 [111-1 醫學四 第 11 題]

新生兒出生 1 天後開始出現嘔吐症狀，嘔吐物含膽汁。身體診察發現腹部平坦，腹部 X 光片（如附圖）顯示中 腹有 3 團腸氣而其他部位無腸氣出現。下列何者為最可能之診斷？



- (A) 胃幽門狹窄 (Pyloric stenosis)
- (B) 十二指腸閉鎖 (Duodenal atresia)
- (C) 空腸閉鎖 (Jejunal atresia)
- (D) 迴腸閉鎖 (Ileum atresia)

答案 C

A. 胃幽門狹窄 (Pyloric stenosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：胃幽門狹窄 (Pyloric stenosis) 典型的發病時間為出生後 3 至 6 週，並非出生第一天。其臨床特徵為噴射狀嘔吐且嘔吐

物不含膽汁（Non-bilious vomiting），因為阻塞位置在膽道進入十二指腸之前，膽汁無法反流至胃部。腹部 X 光片通常僅見一個大的胃氣泡（Single bubble sign），且身體診察時上腹部可能摸到橄欖狀腫塊（Olive sign），與本題出現膽汁性嘔吐及三團腸氣的表現不符。

B. 十二指腸閉鎖（Duodenal atresia）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：十二指腸閉鎖（Duodenal atresia）雖同樣會在出生後第一天出現膽汁性嘔吐及平坦腹部，但其腹部 X 光片的特徵性表現為「雙氣泡徵（Double bubble sign）」，即氣體僅存在於胃部與十二指腸近端。本題描述 X 光片顯示中腹有三團腸氣，這代表氣體已通過十二指腸並進入近端空腸，因此阻塞位置應較十二指腸更為遠端。此類疾病常與唐氏症（Down syndrome）有關，但影像學特徵與本題描述不盡相同。

C. 空腸閉鎖（Jejunal atresia）

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：空腸閉鎖（Jejunal atresia）是導致新生兒腸阻塞的常見原因，阻塞位置愈高，症狀出現愈早。本題描述出生一天後即出現膽汁性嘔吐（Bilious vomiting）且腹部平坦，符合高位腸阻塞特徵。腹部 X 光片呈現的「三氣泡徵（Triple bubble sign）」是高位空腸閉鎖的典型表現，這三團腸氣分別代表充滿空氣的胃部、十二指腸以及近端空腸（Pre-atretic segment）。與十二指腸閉鎖不同，空腸閉鎖的病生理機轉通常與胚胎發育期間發生局部腸道血管意外（Vascular accident）導致的缺血壞死有關，而非腸道重新管腔化（Recanalization）失敗，此診斷最能合理解釋題幹中三團腸氣的分佈。

D. 迴腸閉鎖（Ileum atresia）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：迴腸閉鎖（Ileum atresia）屬於低位小腸阻塞，臨床上通常伴隨明顯的腹部膨隆（Abdominal distension），而非題幹所述的腹部平坦。在腹部 X 光片上，迴腸閉鎖典型表現為多個擴張的腸迴圈（Multiple dilated loops），氣體會充盈較大範圍的腹腔，呈現階梯狀排列。由於阻塞位置靠後，氣體分佈會遍佈中下腹，不會僅侷限於中腹的三團氣泡，故可排除此選項。

第 23 題 [108-2 醫學四 第 7 題]

新生兒出生後，發現腹腔內臟突出，並有一層薄膜覆蓋包住並與臍帶相連，最有可能的診斷為何？

- (A) 臍膨出（omphalocele）
- (B) 腹裂（gastroschisis）
- (C) 臍疝氣（umbilical hernia）
- (D) 臍肉芽腫（umbilical granuloma）

答案 A

A. 臍膨出（omphalocele）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：臍膨出（omphalocele）係腹腔內臟通過臍環突出，覆蓋有 amnion 薄膜保護，與臍帶相連。題幹「薄膜覆蓋包住且與臍帶相連」正是其典型特徵。

B. 腹裂（gastroschisis）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腹裂（gastroschisis）之內臟直接暴露於羊膜外，無膜覆蓋保護，故與題幹「有一層薄膜覆蓋」相悖。位置通常在臍帶右側。

C. 臍疝氣（umbilical hernia）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：臍疝氣（umbilical hernia）通常出生後數週才逐漸顯現，有皮膚完整覆蓋，不涉及大量腹腔內臟。題幹指「出生後發現腹腔內臟突出」不符。

D. 臍肉芽腫（umbilical granuloma）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：臍肉芽腫（umbilical granuloma）為臍帶脫落後殘留之肉芽組織，呈紅色易出血，完全不涉及腹腔內臟突出，與題幹情境無關。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
110-2	醫學四 Q11	midgut volvulus bilious emesis
111-1	醫學四 Q15	nonbilious emesis causes
115-1	醫學四 Q13	bilious vomiting metabolic acidosis infant
115-1	醫學四 Q74	neonatal duodenal obstruction upper GI series

新生兒感染症 (Neonatal Infections and Sepsis)

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-1、107-1、108-2、109-1、109-2、110-1、111-1、111-2、113-1、114-2

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科 (上) > 二、新生兒學

2.7 新生兒感染

早發性敗血症 (Early-Onset Sepsis, EOS)

- 定義：出生後 ≤ 72 小時
- 最常見菌種：**Group B Streptococcus (GBS)** > E. coli
- 傳染途徑：產道 (垂直感染)
- 危險因子：早產、PROM > 18 hr、母親 GBS colonization、絨毛膜羊膜炎
- GBS 預防：母親產前篩檢 (35–37 週)，陽性者分娩時給 **IV Penicillin (IAP)**

晚發性敗血症 (Late-Onset Sepsis, LOS)

- 定義：出生後 > 72 小時
- 最常見菌種：**Coagulase-negative Staphylococcus (CoNS)**、S. aureus、GNB
- 傳染途徑：院內感染 (line、呼吸器等)

新生兒敗血症臨床表現

- 非特異性**：體溫不穩 (可低體溫或發燒)、餵食差、活力差、呼吸暫停 (apnea)、腹脹、黃疸加重、皮膚灌注差
- 處理：Blood culture → 經驗性抗生素 (**Ampicillin + Gentamicin**) → 晚發性加入 Vancomycin + 3rd gen cephalosporin

先天性感感染 (TORCH)

感染源	特徵
Toxoplasma	腦鈣化 (散在)、水腦、脈絡視網膜炎 (Classic triad)
Other (Syphilis)	早期：鼻炎 (snuffles)、皮疹、肝脾腫大、骨膜炎；晚期：Hutchinson teeth、interstitial keratitis、CN VIII deafness
Rubella	心臟缺損 (PDA 最常見)、白內障、感音性聽障、blueberry muffin rash
CMV	腦鈣化 (periventricular)、SGA、感音性聽障 (最常見先天性非遺傳性聽障)、肝脾腫大、petechiae
Herpes (HSV)	產道感染 (HSV-2 為主)；皮膚水泡 + 眼炎 + CNS (腦炎)；disseminated → sepsis-like、DIC

★ 國考重點 (本站講義)

- B 群鏈球菌 (Group B Streptococcus, GBS / Streptococcus agalactiae)** [107-1、108-2、110-1]
- GBS 感染危險因子與途徑** [107-1、108-2、110-1]
- GBS 臨床與影像表現** [107-1]
- 早期敗血症與 UTI 菌種鑑別** [110-1]
- 先天性巨細胞病毒 (Congenital Cytomegalovirus, cCMV) 感染概況** [109-2、111-1]
- cCMV 症狀與神經影像** [108-2、109-2、111-1] [106-1、108-2]
- cCMV 聽力後遺症與母乳** [106-1、107-1、108-2、109-2、111-1] [109-2、111-1]
- 砂眼披衣菌 (Chlamydia trachomatis) 肺炎** [108-2]

- 披衣菌肺炎特徵與治療〔106-1、108-2〕〔106-1、108-2〕
- 先天性梅毒 (Congenital Syphilis)〔111-2〕
- 梅毒症狀與首選藥物〔111-2〕〔111-2〕
- B 型肝炎病毒 (Hepatitis B Virus, HBV) 特性與傳染〔113-1、114-2〕
- HBV 慢性化率與哺乳〔114-2〕〔114-2〕
- 新生兒細菌性腦膜炎 (Neonatal Bacterial Meningitis) 特徵〔109-1〕

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目	比較對象 A	比較對象 B	臨床重要鑑別點
先天性感神經與聽力	先天性巨細胞病毒 (CMV)	先天性梅毒 / 風疹 / 弓漿蟲	CMV 腦部特徵為腦室週邊鈣化與腦室擴大；感音神經性聽力喪失為 CMV 最常見後遺症。梅毒有早期鼻漏皮疹與晚期刀脛；風疹為心臟/眼/聽力三聯症；弓漿蟲為脈絡膜視網膜炎與散在性鈣化。
新生兒肺炎病原	砂眼披衣菌 (Chlamydia)	呼吸道融合病毒 (RSV)	披衣菌多於出生後 2-3 週發病，典型為無發燒 (Afebrile)、無喘鳴聲 (No wheezing)、伴隨嗜伊紅性白血球增多；RSV 則常發燒且聽診易聞及喘鳴聲 (Wheezing)。
早期敗血症致病菌形態	B 群鏈球菌 (GBS)	大腸桿菌 / 李斯特菌	GBS 為革蘭氏陽性球菌 (EOS 第 1 名)；大腸桿菌為革蘭氏陰性桿菌 (EOS 第 2 名、UTI 第 1 名)；李斯特菌為革蘭氏陽性桿菌 (僅佔 5-10%)。
HBV 感染慢性化率	新生兒期圍產期感染	成人期感染	新生兒免疫未成熟，感染後慢性化率高達 90%；成人感染後慢性化率僅 5-10%。
腦膜炎身體檢查	小於 3 個月新生兒/嬰兒	年長兒童與成人	新生兒因頸部肌肉發育未完全，腦膜炎時頸部僵硬極不常見；年長者則常出現頸部僵硬。
梅毒確診與抗生素選擇	單獨新生兒 VDRL 陽性	新生兒力價高於母親 4 倍 / Penicillin G	單獨 VDRL 陽性不能確診 (母體 IgG 會過胎盤)；治療首選必須為 Penicillin G。

精選考題 (3/13)

第 24 題〔108-2 醫學四 第 16 題〕

3 歲大的兒童，門診的身體診察發現此病童頭圍小，戴助聽器，只能說出簡單的詞彙，而無法說出短句，其它的身體診察正常。其出生史為足月自然產並合併黃疸及血小板過低。本次電腦斷層檢查發現腦室周圍有鈣化。根據以上資訊下列那一種先天性感疾病最有可能？

- (A) 梅毒 (Syphilis)
- (B) 弓漿蟲病 (Toxoplasmosis)
- (C) 疱疹病毒 (Herpes simplex virus infection)
- (D) 巨細胞病毒感染 (Cytomegalovirus infection)

答案 D

A. 梅毒 (Syphilis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：梅毒可導致黃疸與血小板低，但典型表現為骨骼病變和 Hutchinson triad（牙齒異常、耳聾、角膜炎）；不會有小頭症和腦室周圍鈣化。

B. 弓漿蟲病 (Toxoplasmosis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：弓漿蟲症的經典三聯症包括脈絡膜視網膜炎、血小板低和腦室周圍鈣化；但題幹缺乏眼部表現，且弓漿蟲不是聽力損失的主要病因。

C. 疱疹病毒 (Herpes simplex virus infection)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：疱疹病毒感染通常在新生兒期發病呈急重症；腦室周圍鈣化非典型特徵，且 HSV (herpes simplex virus) 不是聽力損失的常見病因。

D. 巨細胞病毒感染 (Cytomegalovirus infection)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：巨細胞病毒 (CMV) 是先天性感染中導致聽覺神經損傷、小頭症、腦室周圍鈣化的典型病原體。加上新生兒黃疸、血小板低，完全符合症狀型先天性 CMV 感染。

第 25 題 [114-2 醫學四 第 9 題]

關於 B 型肝炎病毒，下列敘述何者最適當？

- (A) 母親為 B 型肝炎帶原者，哺餵母乳會增加新生兒感染 B 型肝炎病毒的機會
- (B) B 型肝炎病毒是雙股 RNA 病毒
- (C) 新生兒感染 B 型肝炎病毒後，約有 90% 的機會會成為慢性 B 型肝炎患者
- (D) 成人感染 B 型肝炎病毒後，約有 50% 的機會會成為慢性 B 型肝炎患者

答案 C**A. 母親為 B 型肝炎帶原者，哺餵母乳會增加新生兒感染 B 型肝炎病毒的機會**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：母乳中 HBV 雖可偵測但無臨床傳播風險。新生兒 HBV 感染的主要途徑是垂直傳染（圍產期接觸血液/體液），不是母乳喂養。對 HBsAg+ 母親新生兒實施 HBIG + HBV 疫苗後，母乳喂養是安全的。

B. B 型肝炎病毒是雙股 RNA 病毒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：B 型肝炎病毒 (HBV) 是雙股 DNA 病毒 (double-stranded DNA)，屬 Hepadnaviridae 家族，含 3.2 kb 環形 DNA genome。不是 RNA 病毒。

C. 新生兒感染 B 型肝炎病毒後，約有 90% 的機會會成為慢性 B 型肝炎患者

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：新生兒圍產期感染 HBV 後，因免疫系統未成熟，病毒清除能力低，慢性化率約 90%。這是 HBV 感染年齡與預後的關鍵差異，國考常考。

D. 成人感染 B 型肝炎病毒後，約有 50% 的機會會成為慢性 B 型肝炎患者

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：成人感染 HBV 後慢性化率約 5-10%（少數報 10-15%），遠低於 50%。50% 數值錯誤。新生兒 vs 成人慢性化率的巨大差異（90% vs 5-10%）是 HBV 自然史的核心。

第 26 題 [111-2 醫學四 第 4 題]

先天性梅毒 (Congenital syphilis) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 新生兒 Venereal Disease Research Laboratory (VDRL) 陽性可確診為先天性梅毒感染
- (B) 垂直感染可發生在孕期的任何階段，可造成流產、早產、低體重胎兒之情形
- (C) 先天性梅毒早期症狀常見肝脾腫大、肝炎、黃疸；若未治療，晚期會侵犯中樞神經、骨關節
- (D) 治療先天性梅毒首選的抗生素是 Penicillin-G

答案 A

A. 新生兒 Venereal Disease Research Laboratory (VDRL) 陽性可確診為先天性梅毒感染

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：新生兒單獨 VDRL 陽性無法確診先天性梅毒，因母體 IgG 抗體會被動穿過胎盤。確診需 VDRL titer 高於母親 ≥ 4 倍、IgM 陽性、或 3-6 月後仍陽性。

B. 垂直感染可發生在孕期的任何階段，可造成流產、早產、低體重胎兒之情形

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：垂直傳染在整個孕期都可發生，早期感染率 70-100%，晚期 30-40%。確實導致流產、早產、胎死宮內、低體重兒等不良妊娠結局。

C. 先天性梅毒早期症狀常見肝脾腫大、肝炎、黃疸；若未治療，晚期會侵犯中樞神經、骨關節

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：先天性梅毒早期（出生 2 週內）表現包括肝脾腫大、肝炎、黃疸；晚期（2 年後）可侵犯中樞神經系統和骨骼，導致神經梅毒和骨關節異常（saber shin）。

D. 治療先天性梅毒首選的抗生素是 Penicillin-G

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：先天性梅毒治療首選為 penicillin G（IV penicillin G 或 IM procaine penicillin G），為 *Treponema pallidum* 的標準治療，其效果遠優於其他抗生素。

本考點其他考題（10 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q16	congenital CMV infection
106-1	醫學四 Q2	neonatal chlamydia pneumonia
107-1	醫學四 Q1	early-onset neonatal sepsis GBS
107-1	醫學四 Q15	congenital CMV infection
108-2	醫學四 Q2	chlamydia trachomatis pneumonia
109-1	醫學四 Q7	neonatal bacterial meningitis
109-2	醫學四 Q3	congenital CMV infection
110-1	醫學四 Q3	neonatal sepsis gbs
111-1	醫學四 Q2	congenital CMV infection
113-1	醫學四 Q11	vertical hepatitis transmission

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
108-2	醫學四 Q4	小兒科・新生兒，新生兒呼吸窘迫與肺部疾病 (Neonatal Respiratory Distress and Pulmonary Diseases)

新生兒代謝異常與篩檢 (Neonatal Metabolic Disorders and Screening)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：108-1、109-2、110-1、111-2、113-1、114-2

2.8 新生兒代謝問題

新生兒低血糖

- 定義：血糖 < 45 mg/dL
- 高危險群：SGA、LGA、母親 DM（高胰島素血症）、早產兒、敗血症、perinatal stress
- 症狀：抖動（jitteriness）、低體溫、嗜睡、抽搐、呼吸暫停、餵食差
- 處理：
 - 無症狀：先餵食 → 30 分鐘後重測
 - 有症狀或嚴重低血糖：**D10W IV 2 mL/kg bolus** → 持續 drip
- 注意：jitteriness ≠ seizure（jitteriness 可被壓制停止，seizure 不行）

新生兒低血鈣

- 早發型（出生 24–48 hr）：早產兒、母親 DM、perinatal asphyxia
- 晚發型（出生後 5–7 天）：高磷奶粉（牛奶）、母親副甲狀腺亢進（新生兒副甲狀腺被抑制）、DiGeorge syndrome
- 症狀：jitteriness、抽搐、QT prolongation
- 治療：Calcium gluconate IV

2.11 新生兒篩檢（台灣）

- 出生後 **48 小時**採足跟血
- 篩檢項目（核心 21 項以上）：
 - 先天性甲狀腺低下（CHT）：最常見可治療的智能障礙原因
 - 苯酮尿症（PKU）
 - **G6PD 缺乏症**：台灣特別重要
 - 半乳糖血症（Galactosemia）
 - 先天性腎上腺增生（CAH）
 - 楓糖尿症（MSUD）
 - 其他有機酸血症、脂肪酸氧化異常等
 - 龐貝氏症（Pompe disease）
 - 法布瑞氏症（Fabry disease）
 - 嚴重複合型免疫缺損（SCID）：TREC 篩檢
 - 脊髓性肌肉萎縮症（SMA）

★ 國考重點（本站講義）

- 採血時機與偽陽性因素〔108-1〕
- 主要篩檢技術與範疇〔108-1〕
- 急性代謝異常之生化鑑別〔109-2〕
- 篩檢疾病與初篩指標（Screening Markers）
- 先天性甲狀腺功能低下症（CHT）臨床要點〔114-2〕
- 葡萄糖-6-磷酸脫氫酶缺乏症 / 蠶豆症（G6PD deficiency）
- 新生兒低血糖（Hypoglycemia）與高胰島素症（Hyperinsulinism）鑑別〔111-2〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	疾病 / 情況	關鍵篩檢指標 / 生化特徵	容易混淆之錯誤選項 / 臨床表現
篩檢指標對照	先天性腎上腺增生症 (CAH)	17-羥孕酮 (17-OHP) [110-1]	雄性素 (Androgen, 此為臨床表現非篩檢項目)
	先天性甲狀腺功能低下症 (CHT)	促甲狀腺激素 (TSH) [110-1、114-2]	甲狀腺素 (T4, 此為二線確認項目)
高血氨生化鑑別	有機酸血症 (Organic acidemia)	血氨升高 + 陰離子隙升高 (Elevated AG) [109-2]	陰離子隙正常
	尿素循環障礙 (Urea cycle defects)	血氨升高 + 陰離子隙正常 (Normal AG) [109-2]	陰離子隙升高
低血糖生化鑑別	高胰島素症 (Hyperinsulinism)	胰島素未受抑制 + 游離脂肪酸低 + 酮體受抑制 (低) [111-2]	酮體顯著升高 (如 3 mmol/L, 代表不支持高胰島素症)
G6PD 缺乏症	遺傳模式與診斷	X 連鎖隱性遺傳 / Coombs test 陰性 / Bite cells [113-1]	體染色體隱性遺傳 / Coombs test 陽性
	退燒藥物選擇	安全：乙醯胺酚 (Acetaminophen)、Diclofenac [113-1]	禁忌：阿斯匹靈 (Aspirin, 會誘發急性溶血)

精選考題 (3/6)

第 27 題 [113-1 醫學四 第 20 題]

3 歲蠶豆症 (G6PD deficiency) 男童在吃了一整包蠶豆酥的隔天，出現了深色尿、黃皮膚。抽血檢查發現 Hb 7.5 gm/dL。關於男童的情況，下列敘述何者最適當？

- (A) 蠶豆症為體隱性遺傳，是臺灣新生兒篩檢項目之一
- (B) 此男童的周邊血液抹片檢查可能見到 bite cell 型態的紅血球
- (C) 此男童應該是產生了 Coombs test positive hemolysis
- (D) 針對此男童，退燒藥選擇 aspirin (acetylsalicylic acid) 比 diclofenac 更適合

答案 B

A. 蠶豆症為體隱性遺傳，是臺灣新生兒篩檢項目之一

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：G6PD 缺乏症是 X-linked recessive inheritance (X 連鎖隱性遺傳)，非 autosomal (體染色體) 遺傳。男性僅需一個缺陷基因即會發病。後半部分正確——台灣確實將 G6PD 納為新生兒篩檢項目。

Gemini perspective: 不完全正確。蠶豆症 (G6PD 缺乏症) 確實是台灣法定的新生兒篩檢項目之一，但其遺傳方式為「性聯隱性遺傳」，而非體隱性遺傳。

B. 此男童的周邊血液抹片檢查可能見到 bite cell 型態的紅血球

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Bite cell (咬痕細胞) 是 G6PD deficiency acute hemolysis 的經典血液學表現。氧化應激下 hemoglobin 變性形成 Heinz body，脾臟清除後留下咬痕狀缺口。此患者食蠶豆引發溶血，周邊血抹片應見此形態。

Gemini perspective: 此陳述正確。在 G6PD 缺乏症引發急性溶血時，脾臟中的巨噬細胞會吞噬掉紅血球內變性的血紅素沉澱物 (Heinz bodies)，導致周邊血液抹片出現特徵性的「咬痕細胞」(bite cells)。

C. 此男童應該是產生了 Coombs test positive hemolysis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：G6PD deficiency 溶血是非免疫性 (non-immune hemolytic anemia)，源自氧化應激導致 RBC 膜破裂，不涉及抗體或補體。Direct Coombs test 應為 negative，不同於 autoimmune hemolytic anemia。

Gemini perspective: 錯誤。G6PD 缺乏症引起的溶血屬於「非免疫性」機轉，其直接抗球蛋白試驗 (Coombs test) 結果應為陰性 (negative)。

D. 針對此男童，退燒藥選擇 aspirin (acetylsalicylic acid) 比 diclofenac 更適合

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Aspirin（乙醯水楊酸）是 oxidative stress trigger，會誘發 G6PD deficiency 患者溶血，應該避免。Diclofenac 亦非理想選擇。正確的退燒藥應選 acetaminophen（paracetamol）。

Gemini perspective: 此陳述錯誤。Aspirin（乙醯柳酸）是 G6PD 缺乏症應避免使用的氧化性藥物，易誘發急性溶血且孩童使用有 Reye syndrome 風險，而 Diclofenac 在治療劑量下誘發溶血風險極低，是更適合且安全的選擇。

第 28 題 [110-1 醫學四 第 33 題]

下列有關臺灣新生兒「篩檢疾病」與其「篩檢項目」之配對，何者錯誤？

- (A) 苯酮尿症：Phenylalanine
- (B) 高胱氨酸尿症：Methionine
- (C) 先天性甲狀腺功能低能症：TSH
- (D) 先天性腎上腺增生症：Androgen

答案 D

A. 苯酮尿症：Phenylalanine

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：苯酮尿症（PKU）由苯丙氨酸代謝酶缺乏導致，篩檢測血液中的 phenylalanine（苯丙氨酸）升高，是新生兒篩檢的經典項目。

Gemini perspective: 正確。苯酮尿症（PKU）為台灣法定 21 項新生兒先天性代謝異常疾病篩檢項目之一，臨床上主要透過檢測新生兒足跟血中的苯丙氨酸（Phenylalanine）濃度進行篩查。

B. 高胱氨酸尿症：Methionine

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：高胱氨酸尿症（cystathionine beta-synthase 缺乏症）導致 methionine（蛋氨酸）與 homocysteine 升高，篩檢測 methionine 濃度。

Gemini perspective: 正確。根據台灣衛福部國健署的新生兒篩檢計畫，高胱氨酸尿症係透過檢測血片中的甲硫氨酸（Methionine）濃度作為初步篩檢指標。

C. 先天性甲狀腺功能低能症：TSH

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：先天性甲狀腺功能低下症（CH）篩檢的標準項目是 TSH，升高的 TSH 提示甲狀腺功能低下，通常搭配 free T4 測量。

Gemini perspective: 正確。依據台灣衛福部國健署之新生兒篩檢計畫，先天性甲狀腺功能低能症（CHT）是以促甲狀腺激素（TSH）作為主要的初篩指標。

D. 先天性腎上腺增生症：Androgen

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：先天性腎上腺增生症（CAH）篩檢項目應為 17-hydroxyprogesterone（17-OHP），而非 androgen。21-hydroxylase 缺乏導致 17-OHP 累積，17-OHP 是篩檢標誌物；androgen 升高是臨床表現，非篩檢項目。

Gemini perspective: 該陳述不正確。台灣新生兒篩檢針對先天性腎上腺增生症（CAH）的標準篩檢指標為 **17-羥孕酮（17-OHP）**，並非直接檢測雄性素（Androgen）。

第 29 題 [108-1 醫學四 第 31 題]

有關臺灣現行的新生兒代謝異常篩檢，下列敘述何者錯誤？

- (A) 剛出生的寶寶需一天內採腳跟血，滴在血片上，送新生兒篩檢中心檢查
- (B) Tandem mass spectrometry 是目前最主要的篩檢工具
- (C) 篩檢的疾病以胺基酸、有機酸、脂肪酸代謝異常為主
- (D) 低體重兒、產程有併發症的寶寶比較會有偽陽性（False positive）的結果

答案 A

A. 剛出生的寶寶需一天內採腳跟血，滴在血片上，送新生兒篩檢中心檢查

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：台灣新生兒篩檢的採血時間應在出生後 24-72 小時內進行，最佳時間為 48-72 小時。「一天內」（24 小時內）採血會因寶寶代謝未完全建立而易致偽陽性。應為「生後 2-3 天內」採血。

B. Tandem mass spectrometry 是目前最主要的篩檢工具

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Tandem mass spectrometry（串聯質譜法）確實是現代新生兒篩檢的金標準和主要工具。台灣使用 tandem MS 偵測胺基酸、有機酸、脂肪酸代謝產物，敏感度與特異度優於傳統方法。

Gemini perspective: 此陳述正確。串聯質譜儀（MS/MS）是目前台灣新生兒篩檢計畫的核心工具，能透過單一血片一次篩檢出包括胺基酸、有機酸與脂肪酸氧化代謝異常等多種先天性代謝疾病。

C. 篩檢的疾病以胺基酸、有機酸、脂肪酸代謝異常為主

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：台灣新生兒篩檢主要檢查三大類代謝異常：(1) 胺基酸代謝異常（PKU、楓漿尿症、尿素循環異常）、(2) 有機酸代謝異常（MMA、PA）、(3) 脂肪酸代謝異常（VLCAD、CPT 缺陷）。

Gemini perspective: 此陳述正確。台灣現行公費 21 項新生兒篩檢主要利用串聯質譜儀（MS/MS）技術，其涵蓋範圍確實以胺基酸、有機酸及脂肪酸氧化代謝異常之疾病為大宗。

D. 低體重兒、產程有併發症的寶寶比較會有偽陽性（False positive）的結果

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：低體重兒因營養狀態、代謝未成熟、脫水而有較高偽陽性率；產程併發症（感染、脫水、高膽紅素血症）導致代謝產物濃度異常，亦增加偽陽性風險。這是新生兒篩檢結果判讀時的重要臨床考量。

本考點其他考題（3 題，未收錄）

梯次	題目	主題
109-2	醫學四 Q33	organic acidemia inborn error
111-2	醫學四 Q19	neonatal hyperinsulinism hypoglycemia
114-2	醫學四 Q23	congenital hypothyroidism

新生兒神經疾病與產傷（Neonatal Neurological Disorders and Birth Injuries）

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-1、107-2、110-1、110-2、111-1、111-2、114-1、115-1

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科（上）> 二、新生兒學

2.4 產傷

特徵	Caput Succedaneum	Cephalohematoma	Subgaleal Hemorrhage
位置	皮下組織（帽狀腱膜上方）	骨膜下（subperiosteal）	帽狀腱膜下（subaponeurotic）
跨越骨縫	會	不會（侷限於單塊骨）	會（可擴散至整個頭皮）
出生時即出現	是	通常出生後數小時漸出現	出生後數小時漸出現
危險性	低，自行消退	低，數週至數月吸收；大量時可致黃疸	最危險：出血空間大、可致低血容性休克
相關因素	產程延長、真空吸引	產鉗、真空吸引	真空吸引（最重要危險因子）
處理	觀察	觀察；追蹤黃疸	監測生命徵象與 Hb、積極輸液/輸血、矯正凝血異常

★ 國考重點（本站講義）

- 新生兒頭部產傷鑑別〔107-2、115-1〕〔107-2、111-2、115-1〕〔107-2、115-1〕
- 臂神經叢損傷（Brachial plexus injury）〔110-1、111-2〕〔110-1〕
- 新生兒抽搐（Neonatal seizure）病因與表現〔110-2〕〔110-2〕〔110-2〕
- 早產兒生成質出血與併發症〔111-1〕
- 先天性巨細胞病毒感染（Congenital cytomegalovirus infection, Congenital CMV）〔106-1〕
- 腦性麻痺（Cerebral palsy, CP）病因與型態〔114-1〕〔114-1〕〔114-1〕〔114-1〕

・ 良性新生兒皮膚現象〔111-2〕〔111-2〕

⚠ 易混與陷阱

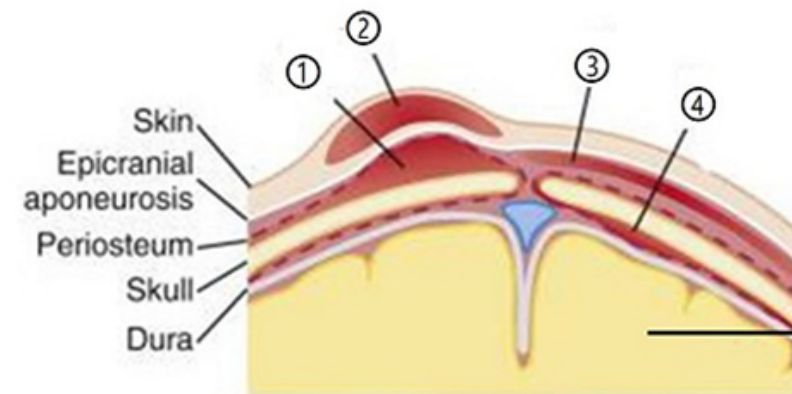
項目	胎 頭 產 瘤 (Caput succedaneum)	胎 頭 血 腫 (Cephalohematoma)	帽狀腱膜下血腫 (Subgaleal hemorrhage)
出血/病變位置	皮下組織 (Skin 與 Galea 之間)	骨膜下空間 (Subperiosteal space)	帽狀腱膜下空間 (Subgaleal space)
是否跨越骨縫	是	否 (受骨膜邊界限制)	是 (可擴展至前額及後頸)
腫塊性質	頭皮水腫、無波動感	軟有波動感	軟有波動感 (如水袋)
全身失血休克風險	無	低	極高 (可達總血量 40%，造成低血壓與心跳過速)
前囟門狀態	正常	正常	正常 (非顱內出血)

項目	Erb 氏麻痺 (Erb's palsy)	Klumpke 氏麻痺 (Klumpke's palsy)
受損神經根	C5、C6 (上臂叢)	C7、C8 (下臂叢)
肢體姿勢特徵	肩內縮、肘內旋、前臂內旋 (侍者伸手姿勢 Waiter's tip)	手部肌肉癱瘓、爪手畸形 (Claw hand)
神經反射	患側驚嚇反射 (Moro reflex) 異常，抓握反射正常	抓握反射 (Palmar grasp reflex) 異常/消失

精選考題 (3/6)

第 30 題〔115-1 醫學四 第 3 題〕

足月新生兒因分娩延長，婦產科醫師以真空吸引協助娩出。出生後兩小時頭圍增加 1 公分，膚色蒼白，心跳每分鐘 190 次，血壓 42/20 mmHg。附圖為頭部剖面圖，最可能造成大量出血的位置為圖中何處？



- (A) 圖中位置①
- (B) 圖中位置②
- (C) 圖中位置③
- (D) 圖中位置④

答案 C

A. 圖中位置①

× 錯誤 [P1 夯]

此處為 Skin (皮膚) 與 Galea aponeurotica (帽狀腱膜) 之間的皮下組織，對應之病灶為 Caput succedaneum (產瘤)。其成因主要為分娩時受壓導致的皮下組織水腫或微血管出血，臨床特徵是病灶會跨越 Suture lines (顱縫)，但其出血量極少，通常在出生後數日內自然吸收，不會導致本案例中頭圍快速增加、Hypotension (低血壓) 或全身性循環衰竭之徵象。

B. 圖中位置②

× 錯誤 [P2 頂級]

此位置標記為 Galea aponeurotica (帽狀腱膜) 層。該層是由緻密結締組織構成的堅韌薄膜，雖然 Vacuum extraction (真空吸引) 的物理拉力會作用於此，但大宗出血並不會蓄積在膜組織內部。本病例出現之急性失血性休克徵象，是由於血液大量蓄積於膜下方的潛在空間，而非膜層本身受損出血。故此選項無法解釋短時間內造成的嚴重血容量喪失。

C. 圖中位置③

✓ 正確 [P1 夯]

此為位於帽狀腱膜與 Periosteum (骨膜) 之間的 Subgaleal space (筋膜下空間)。Subgaleal hemorrhage (筋膜下出血) 是 Vacuum extraction (真空吸引) 最嚴重的併發症之一。由於此空間寬廣且無解剖邊界限制 (可延伸至前額眼眶及後頸部)，其容納血量可高達新生兒總血容量之 40%。臨床特徵為頭圍在短時間內快速增加、膚色蒼白、代償性 Tachycardia (心跳過速) 與休克，與本案例之實驗室數據及臨床表現完全吻合。

D. 圖中位置④

× 錯誤 [P1 夯]

此處為骨膜與顱骨骨板之間的 Subperiosteal space (骨膜下空間)，對應之病灶為 Cephalohematoma (頭顱血腫)。由於骨膜在 Suture lines (顱縫) 處會緊密附著於骨緣，因此出血會侷限於單一顱骨表面，不會跨越顱縫。雖然可能導致黃疸或貧血，但其出血進展較慢且血量有限，極少在出生後 2 小時內引發嚴重的 Hemorrhagic shock (出血性休克) 或明顯的頭圍擴增。

第 31 題 [114-1 醫學四 第 29 題]

有關腦性麻痺的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 造成早產兒的腦性麻痺主要的病灶是腦室旁白質軟化
- (B) 超過 7 成以上的腦性麻痺個案發生的原因與新生兒窒息有關
- (C) athetoid cerebral palsy 可能起因於核黃疸 (kernicterus) 的結果
- (D) 可能合併有癲癇、認知功能障礙或語言發展遲緩等問題

答案 B**A. 造成早產兒的腦性麻痺主要的病灶是腦室旁白質軟化**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：應為「正確但題目問最不適當」。早產兒腦性麻痺的主要病灶確實是 periventricular leukomalacia (腦室旁白質軟化)，由於早產兒血流調節能力差導致白質缺血性損傷。

B. 超過 7 成以上的腦性麻痺個案發生的原因與新生兒窒息有關

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：此敘述最不適當。現代研究顯示僅約 10% 腦性麻痺與圍產期窒息相關；反之超過 70% 與產前因素有關 (宮內感染、發育異常等)。過去產難假說已被推翻，敘述與事實相反。

C. athetoid cerebral palsy 可能起因於核黃疸 (kernicterus) 的結果

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：應為「正確但題目問最不適當」。Athetoid (不隨意運動型) 腦性麻痺與 kernicterus (核黃疸) 確實相關，膽紅素沉積在基底核導致不隨意運動障礙及聽覺障礙。

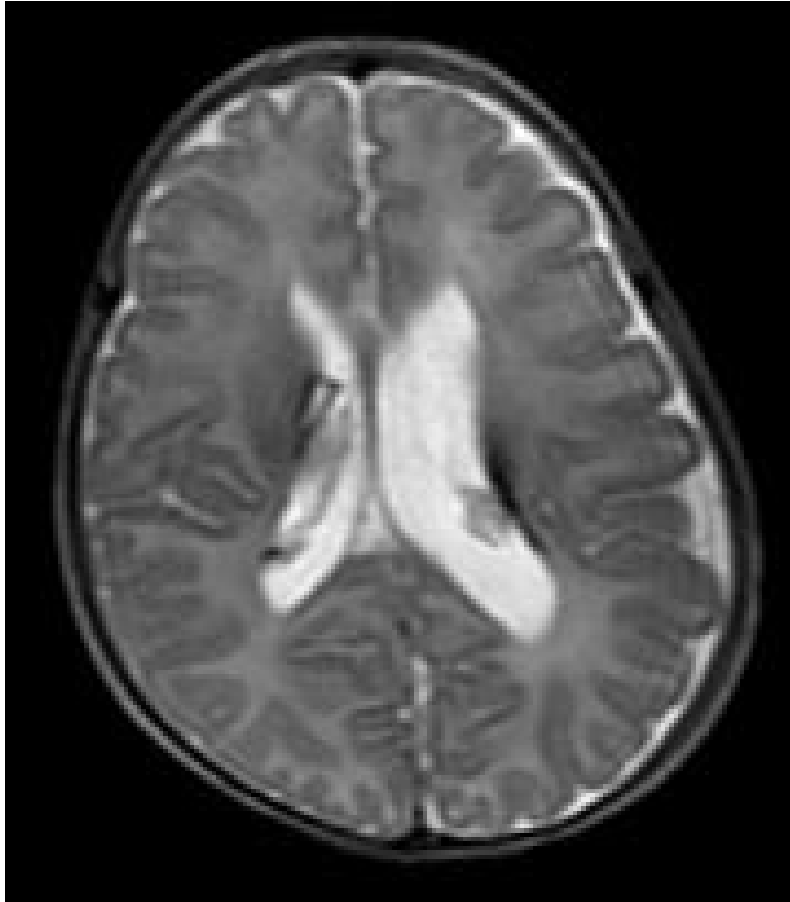
D. 可能合併有癲癇、認知功能障礙或語言發展遲緩等問題

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：應為「正確但題目問最不適當」。腦性麻痺常合併多重障礙：癲癇發生率 30-40%、認知功能障礙 40-50%、語言發展遲緩普遍，敘述完全正確。

第 32 題〔111-1 醫學四 第 74 題〕

懷孕週數 20 週出生的早產兒，出生後 2 個月出現腦室擴大，其 T2 加重磁振造影可見腦室壁上的低訊號病灶如圖，



最可能原因為何？

- (A) 先天性巨細胞病毒感染 (congenital CMV infection)
- (B) 結節硬化症 (tuberous sclerosis)
- (C) 腦動脈梗塞 (cerebral infarction)
- (D) 生長質出血 (hemorrhage of germinal matrix)

答案 D**A. 先天性巨細胞病毒感染 (congenital CMV infection)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性 CMV (cytomegalovirus) 感染會導致腦室周圍鈣化、lissencephaly 或小頭症；不會造成生成質出血引發的 T2 低訊號病灶與後期腦室擴大。

B. 結節硬化症 (tuberous sclerosis)

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：結節硬化症 (tuberous sclerosis) 是遺傳性疾病，新生兒期診斷困難且不是早產兒特異病變；病灶位置與機轉皆不符合腦室壁低訊號。

C. 腦動脈梗塞 (cerebral infarction)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：早產兒可有腦梗塞風險，但梗塞急性期呈 DWI 高訊號、亞急性期呈 T2 高訊號（缺血壞死）；且梗塞分布於血管分布區而非腦室壁特定位置。

D. 生長質出血 (hemorrhage of germinal matrix)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：極早產兒 (<28 週) 發生 germinal matrix hemorrhage (生成質出血) 風險最高。出血導致 hemosiderin 沉積，T2 影像呈現低訊號；出血可引發 post-hemorrhagic ventricular dilatation (PHVD)，出生後 2 個月是 PHVD 發展的典型時間點。

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q9	subgaleal hemorrhage
110-1	醫學四 Q10	erb palsy birth injury
110-2	醫學四 Q16	neonatal seizure

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
111-2	醫學四 Q18	小兒科・新生兒，新生兒一般照護與臨床評估（Routine Newborn Care and Clinical Assessment）
106-1	醫學四 Q16	小兒科・新生兒，新生兒感染症（Neonatal Infections and Sepsis）

新生兒心血管疾病與循環適應（Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition）

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：106-2、107-2、108-1、111-1、114-1、114-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

• 胎兒至新生兒循環轉換生理過程（Fetal to Neonatal Circulatory Transition）：

- 動脈導管（Ductus arteriosus）：胎兒期因高肺血管阻力（Pulmonary vascular resistance, PVR）呈右至左分流（Right-to-left shunt）；出生後肺部擴張、PVR 下降，血流逆轉為左至右分流（Left-to-right shunt）〔107-2〕。
- 卵圓孔（Foramen ovale）：胎兒期因右心房壓大於左心房壓呈右至左分流；出生後肺血流量增加使左心房壓升高至大於或等於右心房壓，瓣膜關閉，分流轉為關閉或偶發左至右逆流（非變為右至左分流）〔107-2〕。
- 靜脈導管（Ductus venosus）：出生後失去臍靜脈血流來源，逐漸纖維化為靜脈韌帶（Ligamentum venosum）並完全關閉〔107-2〕。
- 臍動脈（Umbilical artery）：臍帶結紮後失去血流功能，纖維化為臍動脈韌帶（Medial umbilical ligament）關閉〔107-2〕。

• 大血管轉位（D-transposition of the great arteries, d-TGA）：

- 為新生兒期最常見的紫紺性先天性心臟病（Cyanotic congenital heart disease），因主動脈源自右心室、肺動脈源自左心室形成平行循環，通常於出生後 24-72 小時內發生嚴重發紺（Severe cyanosis）〔106-2、111-1〕。
- 合併開放性動脈導管（Patent ductus arteriosus, PDA）時，含氧血經 PDA 進入降主動脈供應下肢，可呈現「逆向差別發紺（Reverse differential cyanosis）」（下肢血氧飽和度相對高於上肢，如下肢 90% 且臨床狀況穩定）〔111-1〕。
- 急性處置：第一線需靜脈注射前列腺素 E1（Prostaglandin E1, PGE1）保持 PDA 開放；若兩心房間交通受限，應實施心房造口術（Balloon atrial septostomy / Rashkind 手術）以增加血流混合〔114-1〕。
- 根治手術為動脈轉位術（Arterial switch operation / Jatene 手術），通常於出生後 1-7 天內完成；患兒若需呼吸支持應適當給予氣管內管插管通氣，不應因擔心肺壓上升而避免放置氣管內管〔114-1〕。

• 主動脈弓窄縮（Coarctation of the aorta, CoA）與差別發紺（Differential cyanosis）：

- 單純型主動脈縮窄（Simple CoA）為非紫紺性先天性心臟病，升與降主動脈均來自左心含氧血，臨床表現為心衰竭與下肢灌注不足，最少在出生一週內出現嚴重發紺〔106-2〕。
- 主動脈弓窄縮合併開放性動脈導管（CoA with PDA）：右心缺氧血經 PDA 注入窄縮遠端的降主動脈，導致「差別發紺」，表現為右上肢血氧正常（如 98%）而雙側下肢血氧下降（如 90%）〔108-1〕。

• 前列腺素 E1（PGE1）臨床應用與效益鑑別：

- 適應症：維持 PDA 開放以改善血流，適用於導管依賴性體循環（如嚴重 CoA、左心發育不全症候群 [Hypoplastic left heart syndrome, HLHS]）及導管依賴性肺循環（如肺動脈瓣閉鎖合併完整心室中膈缺損 [Pulmonary atresia with intact ventricular septum, PA/IVS]）〔108-1〕。
- 無效狀況：上心臟型全肺靜脈回流異常合併阻塞（Supracardiac total anomalous pulmonary venous return [TAPVR] with obstruction），因核心病理為肺靜脈回流受阻引發肺高壓與肺水腫，與 PDA 開放與否無關，給予 PGE1 最無幫助〔108-1〕。
- 早產兒開放性動脈導管（Preterm PDA）：
 - 出生週數越小發生率越高；延遲關閉風險因子包含缺氧（Hypoxia）、酸中毒（Acidosis）、全身性低血壓（Systemic hypotension）、呼吸窘迫症候群（Respiratory distress syndrome, RDS）與敗血症〔114-2〕。
 - 病理生理：血液經 PDA 呈左至右分流（Left-to-right shunt），造成肺靜脈回流增加，引發左心室容積過負荷（Left ventricular volume overload）及肺水腫（Pulmonary edema）〔114-2〕。
 - 藥物治療：應使用前列腺素抑制劑（如 Indomethacin、Ibuprofen）促使 PDA 關閉，絕對不可使用 PGE1；使用 NSAIDs 須監測血小板數值、急性出血、腸胃道狀況與腎功能〔114-2〕。
 - 外科結紮（Surgical ligation）：結紮後左心室過負荷狀態驟除，術後 6-12 小時內須密切監測並注意血壓下降狀況〔114-2〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	前列腺素 E1 (Prostaglandin E1, PGE1)	前列腺素抑制劑 (NSAIDs : Indomethacin / Ibuprofen)
主要作用	維持動脈導管 (PDA) 開放〔108-1、114-1〕	促進開放性動脈導管 (PDA) 關閉〔114-2〕
適應症	導管依賴性心臟病（如 d-TGA、CoA、HLHS、PA/IVS）〔108-1、114-1〕	早產兒 PDA 導致左心室容積過負荷與肺水腫〔114-2〕
禁忌/無效/監測	對阻塞型 TAPVR 無效（機轉為肺靜脈阻塞非導管依賴）〔108-1〕	須監測血小板數值、急性出血、腸胃道狀況及腎功能〔114-2〕

血氧表現類型	血氧飽和度特徵	典型疾病與機轉
差別發紺 (Differential cyanosis)	右上肢血氧較高（如 98%），下肢血氧較低（如 90%）〔108-1〕	主動脈弓窄縮合併開放性動脈導管 (CoA with PDA)：右心缺氧血經 PDA 流入窄縮遠端的降主動脈〔108-1〕
逆向差別發紺 (Reverse differential cyanosis)	下肢血氧相對高於上肢（篩檢可見下肢約 90% 且臨床穩定）〔111-1〕	大血管轉位 (d-TGA)：主動脈源自右心室、肺動脈源自左心室，含氧血經 PDA 流入降主動脈供應下肢〔111-1〕
全身性發紺 (Systemic cyanosis)	四肢血氧飽和度呈均一性下降〔108-1〕	法洛氏四重症 (TOF)、完全型動脈幹、極端型肺動脈瓣狹窄合併 PDA〔108-1〕

構造名稱	胎兒期分流方向與生理狀態	出生後生理轉換過程
動脈導管 (Ductus arteriosus)	右至左分流（肺動脈 → 主動脈，主因高肺血管阻力）〔107-2〕	肺擴張致肺阻力下降，轉為左至右分流（主動脈 → 肺動脈）並逐漸閉合〔107-2〕
卵圓孔 (Foramen ovale)	右至左分流（右心房 → 左心房，因右房壓 > 左房壓）〔107-2〕	肺血流增加致左心房壓上升 (>= 右房壓)，瓣膜被推向右側關閉（非變成右至左）〔107-2〕
靜脈導管 (Ductus venosus)	允許臍靜脈血繞過肝臟進入下腔靜脈〔107-2〕	臍靜脈斷流後逐漸纖維化為靜脈韌帶 (Ligamentum venosum) 關閉〔107-2〕
臍動脈 (Umbilical artery)	將胎兒血液運送至胎盤〔107-2〕	結紮後失血流，逐漸纖維化為臍動脈韌帶 (Medial umbilical ligament) 關閉〔107-2〕

精選考題 (3/7)

第 33 題 [114-2 醫學四 第 5 題]

下列關於早產兒的開放性動脈導管 (patent ductus arteriosus, PDA) 敘述，何者最不適當？

- (A) 出生週數愈小，發生機率愈高，其他 PDA 延後關閉的風險因子包含 hypoxia、acidosis、systemic hypotension 等
- (B) 可能導致 left ventricular volume overload 及 pulmonary edema
- (C) 若需治療，藥物可選用 prostaglandin E1 (PGE1)，但須注意血小板數值、是否有急性出血、腸胃道狀況 及 腎功能
- (D) 若需 surgical ligation，術後 6~12 小時仍需注意血壓下降的狀況

答案 C

A. 出生週數愈小，發生機率愈高，其他 PDA 延後關閉的風險因子包含 hypoxia、acidosis、systemic hypotension 等

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：早產兒 PDA 發生機率與出生週數呈反相關（極早產兒可達 50-60%）。風險因子確實包含缺氧、酸中毒、全身性低血壓、呼吸窘迫症候群、敗血症等導致血管舒張劑（前列腺素）過多、管道延遲關閉。

B. 可能導致 left ventricular volume overload 及 pulmonary edema

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：PDA 造成左向右分流 (left-to-right shunt)，血液經開放導管流向肺循環，導致肺靜脈回流增加，左心室容積過負荷 (left ventricular volume overload)，進而造成肺靜脈高壓與肺水腫 (pulmonary edema)。

C. 若需治療，藥物可選用 prostaglandin E1 (PGE1)，但須注意血小板數值、是否有急性出血、腸胃道狀況 及 腎功能

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：根本性錯誤：治療早產兒 PDA 應用前列腺素抑制劑 (indomethacin、ibuprofen)，而非 PGE1。PGE1 的臨床用途相反——保持導管開放以維持導管依賴先天性心臟病患者血流灌注。該選項列出的監測項目（血小板、出血、腸胃、腎功能）確為 NSAIDs 副作用，與 PGE1 治療指示無關。

D. 若需 surgical ligation，術後 6~12 小時仍需注意血壓下降的狀況

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：PDA 外科結紮後，原先的左心室容積過負荷狀態驟然消除，術後可能出現暫時性血壓下降，需要 6-12 小時內密切監測與支持性治療（輸液、升壓劑等）以維持灌注壓。

第 34 題 [108-1 醫學四 第 27 題]

2 天大的足月新生兒，接受例行性的血氧篩檢時發現雙側下肢的血氧飽和度是 90%，右手血氧飽和度是 98%，最有可能是下列那一種先天性心臟病？

- (A) 完全型動脈幹 (Complete truncus arteriosus)
- (B) 主動脈弓窄縮合併開放性動脈導管 (Coarctation of the aorta with patent ductus arteriosus)
- (C) 法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot)
- (D) 極端型肺動脈瓣狹窄合併開放性動脈導管 (Critical pulmonary valve stenosis with patent ductus arteriosus)

答案 B

A. 完全型動脈幹 (Complete truncus arteriosus)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：完全型動脈幹 (Complete truncus arteriosus) 雖為先天性心臟病，但導致全身性發紺，所有肢體血氧飽和度均低。本案例上肢（右手 98%）與下肢（90%）呈差異發紺，不符此診斷。

B. 主動脈弓窄縮合併開放性動脈導管 (Coarctation of the aorta with patent ductus arteriosus)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：主動脈弓窄縮合併開放性動脈導管為新生兒期差異發紺的典型病因。右心血流經肺動脈，部分經 PDA 進入降主動脈（窄縮遠端），此血流為低氧血；上肢由窄縮近端主動脈弓供血，血氧相對較高。完美解釋右手 98% vs 下肢 90% 的血氧模式。

C. 法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：法洛氏四重症（Tetralogy of Fallot）引起全身性發紺，四肢血氧飽和度呈均一性下降，無法解釋上肢與下肢的顯著血氧差異。

D. 極端型肺動脈瓣狹窄合併開放性動脈導管（Critical pulmonary valve stenosis with patent ductus arteriosus）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：極端型肺動脈瓣狹窄合併 PDA 也導致全身性發紺。嚴重肺動脈瓣狹窄時右心血流難以通過，雖有 PDA 補償，但右心房至肺動脈的血流仍低氧，全身肢體均受影響，無法解釋差異發紺。

第 35 題〔114-1 醫學四 第 7 題〕

出生 2 天的女嬰發紺，被診斷為大血管轉位（d-transposition of the great arteries with intact ventricular septum）。下列何者之處置最不適當？

- (A) 若兩心房間交通受限，做心房造口術（atrial septostomy）
- (B) 靜脈注射前列腺素（prostaglandin E1, PGE 1）
- (C) 為避免造成肺部壓力上升，應儘量避免放置氣管內管
- (D) 儘快進行心臟矯正手術（arterial switch operation）

答案 C

A. 若兩心房間交通受限，做心房造口術（atrial septostomy）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：心房造口術（Rashkind 手術）是 d-TGA 的標準救命處置。當 PFO/ASD 通道受限時，此術可增加房間層級的血流混合，改善氧合直到根本性手術。完全適當。

B. 靜脈注射前列腺素（prostaglandin E1, PGE 1）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：前列腺素 E1（PGE1）保持動脈導管（ductus arteriosus）開放，維持肺循環與體循環的混合，對新生兒 d-TGA 患者的存活至關重要。是急性管理的第一線必需用藥。

C. 為避免造成肺部壓力上升，應儘量避免放置氣管內管

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：邏輯缺陷。氣管內管本身不會造成「肺部壓力上升」；d-TGA 問題不是肺血管過壓，而是循環分離導致的缺氧。若患者需要呼吸支持應予以給予；管理重點應是選擇適當通氣策略與 FIO₂，而非完全避免插管。此說法最不適當。

D. 儘快進行心臟矯正手術（arterial switch operation）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：動脈轉位術（arterial switch operation，Jatene 手術）是 d-TGA 的定義性矯正術，通常在出生後 1-7 天內進行。在穩定患者後進行此術是適當且必需的。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q30	cyanotic chd
107-2	醫學四 Q26	fetal to neonatal circulation
108-1	醫學四 Q29	prostaglandin E1 ductal-dependent CHD
111-1	醫學四 Q32	newborn pulse oximetry screening

新生兒醫療倫理與緩和醫療（Neonatal Medical Ethics and Palliative Care）

★ 偶考 考過 4/20 梯次：107-1、108-1、114-1、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- 無腦兒（Anencephaly）之照護原則：無腦兒預後明確無存活機會，符合末期病人（Terminal patient）定義。現代醫療倫理主張尊重父母自主決定，不給予呼吸器等無益維生治療（Futile life-sustaining treatment），給予舒

適照護 (Comfort care) 或基本維生支持 (如氧氣與點滴輸液)；染色體檢查 (Chromosome analysis) 無法改變預後，不得作為放棄急救的前提〔107-1〕。

- **末期新生兒撤除維生醫療之權限劃分：**新生兒若因雙側腎臟發育不全併慢性腎衰竭、肺發育不全及嚴重感染導致多器官衰竭 (Multi-organ failure)，符合末期病人定義，可依《病人自主權利法》(Patient Right to Autonomy Act) 由法定代理人 (Legal guardian) 簽署同意書施行緩和醫療 (Palliative care)。「醫療決定權」與「醫療執行權」必須分離，移除呼吸器屬於醫療行為，須由醫護專業人員執行，絕不可由家屬自行操作〔108-1〕。
- **臨界週數極早產兒之知情決策：**妊娠滿 24 週且預估體重 500 公克的極早產兒 (Extremely preterm infant)，存活率約 50% 至 60%，但神經發育併發症 (Neurodevelopmental complications) 風險高。臨床最適當做法為醫師先向父母充分說明預後 (Prognosis)，再共同討論出生後的處置方式 (如積極蘇生、有限急救或緩和照護)，落實知情同意 (Informed consent) 與家族自主，不可直接以《優生保健法》拒絕溝通或單方面由家屬逕行決定放棄〔114-1〕。
- **新生兒臨床教學之倫理紅線：**新生兒屬於無法自行表達意願的最脆弱人群 (Vulnerable population)。若安排多名醫學生對同一健康新生兒反覆進行全身身體檢查 (Physical examination)，已超越臨床護理與教學的合理界限，違反尊重人性尊嚴原則；即使取得家長知情同意或提供報酬，實質上仍屬不適當的教學利用，應改用模擬教學或標準化病人 (Standardized patient)〔115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

臨床情境 / 倫理議題	決策關鍵與權限歸屬	錯誤觀念與常見陷阱
無腦兒 (Anencephaly)〔107-1〕	屬末期病人，尊重父母意願採緩和/舒適照護，免除無益急救與呼吸器。	誤以為須先抽血驗染色體才能放棄急救，或一律強行轉加護病房使用呼吸器。
末期多器官衰竭撤除維生〔108-1〕	法定代理人 (父母) 具簽署同意權，但 移除呼吸器須由醫護人員執行 並提供在宅緩和醫療。	誤以為父母為法定代理人即可「自行手動移除」呼吸器；或折中只停手術卻持續留置呼吸器困於 ICU。
24 週 / 500g 極早產兒〔114-1〕	存活率 50% 至 60% 但併發症高，醫師應先說明預後再與父母共同討論處置。	誤引用《優生保健法》直接告知不可放棄，或未經預後溝通即全盤接受父親不救治之要求。
新生兒教學演練〔115-1〕	新生兒為最脆弱人群，反覆多名學生檢查 超越合理界限即屬不適當 。	誤以為「非侵入性檢查」即免告知同意，或以為「取得家長同意/給予津貼補償」即可合理化過度教學操作。

精選考題 (1/1)

第 36 題〔107-1 醫學四 第 80 題〕

35 歲的王太太在懷孕第 7 個月時，經超音波檢查，發現胎兒是無腦兒，因為無腦兒沒有存活的机会，王家夫妻表明要放棄治療。王太太在第 38 週時產下一無腦男嬰，出生還有心跳呼吸，下列何者是最佳處置？

- (A) 尊重父母意見，不必給予維生治療
- (B) 應該轉嬰兒室，給予氧氣與點滴輸液
- (C) 抽血驗染色體後才能放棄急救
- (D) 立即轉送加護病房使用呼吸器

答案 A、B

A. 尊重父母意見，不必給予維生治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：無腦兒預後無存活機會，符合《安寧緩和醫療條例》末期病人定義。尊重父母自主決定、提供舒適照護而非無益維生治療，為現代醫學倫理與安寧療護標準。

B. 應該轉嬰兒室，給予氧氣與點滴輸液

✓ 正確 [P3 人上人]

詳解：新生兒出生有生命跡象時，傳統程序會給予基本維生支持（氧、點滴）並觀察預後。題目標記 A、B 都給分，反映兩種倫理框架都被官方認可。

C. 抽血驗染色體後才能放棄急救

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：無腦兒超音波已確診，預後明確。染色體檢查用於診斷唐氏症等異常，無法改變無腦兒預後或影響治療決定。

D. 立即轉送加護病房使用呼吸器

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：呼吸器為最積極維生治療，對無腦兒只能延長生存而無實質益，反而增加痛苦。違背避免無謂延命醫療的倫理原則。

也考本考點的題目（3 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
108-1	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），醫療倫理與法規 (Medical Ethics and Law)
114-1	醫學四 Q79	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），醫療倫理與法規 (Medical Ethics and Law)
115-1	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），醫療倫理與法規 (Medical Ethics and Law)

小兒科・心臟及血管疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

本章基礎

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中）

七、心臟血管系統

7.1 胎兒循環

- 胎兒循環特殊結構：
 - Ductus venosus**：臍靜脈 → 直接進 IVC (bypassing liver)
 - Foramen ovale**：右心房 → 左心房
 - Ductus arteriosus**：肺動脈 → 主動脈 (bypassing lungs)
- 出生後轉變：
 - 呼吸開始 → 肺血管阻力 ↓ → 肺血流 ↑ → LA 壓力 ↑ → foramen ovale 功能性關閉
 - PaO₂ 上升 + prostaglandin ↓ → PDA 關閉 (功能性 10–15 hr；解剖性 2–3 週)
 - Prostaglandin E₁ (PGE₁)**：用於維持 PDA 開放 (duct-dependent CHD)

非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)

★★★ 常青必掃 考過 18/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-2、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、114-2、115-1、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中） > 七、心臟血管系統

7.2 先天性心臟病分類

非發紺型 (Acyanotic / Left-to-Right Shunt)

疾病	特點	聽診
VSD	最常見先天性心臟病；small 常自行關閉；肺血流 ↑ → CHF	Holosystolic murmur, LLSB
ASD	Secundum 最常見；通常無症狀至成人	Fixed split S ₂ + systolic ejection murmur, LUSB
PDA	早產兒常見；維持 PGE ₁ (需要時) 或關閉 (Indomethacin/Ibuprofen)	Continuous machinery murmur , LUSB、bounding pulse、wide pulse pressure
AVSD	唐氏症最常見心臟缺損；primum ASD + inlet VSD + 共同 AV valve	複合性雜音
Coarctation of Aorta	Turner syndrome 關聯；上肢血壓 > 下肢、股動脈脈搏弱/延遲； differential cyanosis (下肢發紺、上肢不發紺)	Systolic murmur；rib notching (older children XR)

- Large L→R shunt** 後果：肺血流過多 → 肺動脈壓 ↑ → 長期可致 **Eisenmenger syndrome** (不可逆肺高壓 → shunt 逆轉為 R→L → 發紺) → 此時手術修補已禁忌

★ 國考重點 (本站講義)

- 疾病盛行率與流行病學
- 心室中隔缺損 (VSD)
- 心房中隔缺損 (ASD)
- 開放性動脈導管 (PDA)
- 主動脈弓縮窄 (Coarctation of Aorta, CoA) 與血管環 (Vascular Ring)

- 連續性心雜音與發紺鑑別
- 照護與合併症

⚠ 易混與陷阱

比較項目	前 列 腺 素 抑 制 劑 (NSAIDs / Acetaminophen)	前 列 腺 素 製 劑 (Prostaglandin E1, PGE1)
代表藥物	Indomethacin、 Ibuprofen、Acetaminophen	PGE1
作用機轉	阻斷前列腺素合成	舒張動脈導管平滑肌
臨床用途	促進 PDA 閉合 (治療早產兒 PDA)	維持 PDA 開放 (導管依賴型 CHD 救命用)
注意事項	須監測血小板、出血風險、腸胃與腎功能	絕不可用於需要閉合 PDA 之患兒

疾病名稱	主要分流層級	容積過負荷部位	典型聽診特徵	雜音產生機轉
心室中隔缺損 (VSD)	心室層級	左心室與右心室	全收縮期心雜音	血液高速通過中隔缺損處
心房中隔缺損 (ASD)	心房層級	右心房與右心室	寬且固定的 S2 分裂、左上胸噴射性收縮期雜音	肺血流量增加致肺動脈瓣相對狹窄 (跨中隔血流無雜音)
開放性動脈導管 (PDA)	大血管層級	左心房與左心室	左鎖骨下連續性心雜音、寬脈搏壓	主動脈與肺動脈間跨心動週期之高低壓力差

血管環疾病類型	食道攝影 (Esophagography) 壓迫位置	臨床與解剖特點
肺動脈吊帶 (Pulmonary Sling)	食道前壁 (Anterior wall) 切跡	唯一前壁壓迫；左肺動脈起源異常穿行於氣管食道間，常併氣管狹窄與早發喘鳴
雙主動脈弓 (Double Aortic Arch)	食道後壁 (Posterior wall) 及兩側	最常見完整血管環；左右兩弓完全包圍氣管與食道
右主動脈弓併左 PDA	食道右緣及後壁 (Posterior wall)	第二常見血管環

臨床徵象	診斷疾病	血流動力學與機轉說明
上肢高血壓併雙側股動脈脈搏摸不到	主動脈弓縮窄 (Coarctation of Aorta, CoA)	下降主動脈狹窄致下肢灌注不足、背部側支循環雜音；ECG 最不可能出現 RVH
反向差異性發紺 (Reverse Differential Cyanosis)	完全大血管轉位合併 PDA (TGA with PDA)	上肢血氧小於下肢血氧 (含氧血經 PDA 注入下行主動脈供應下肢)
差異性發紺 (Differential Cyanosis)	主動脈弓中斷 (IAA)、HLHS、PDA 併右向左分流	下肢血氧小於上肢血氧 (未含氧血經 PDA 供應下肢)

精選考題 (5/28)

第 1 題 [113-2 醫學四 第 6 題]

3 個月大的足月產男嬰，出生體重為 3058 公克，目前體重為 4075 公克，奶量為每四小時 70 c.c.，身體診察有聽到心雜音。此病人最不可能的診斷為下列何項？

- (A) 第二型心房中隔缺損 (atrial septal defect, ASD type 2)，缺損為 5 mm
- (B) 第二型心室中隔缺損 (ventricular septal defect, VSD type 2)，缺損為 6 mm
- (C) 完全型心內膜墊缺損 (complete endocardial cushion defect, ECD)，缺損為 6 mm
- (D) 開放性動脈導管管狀型 (tubular type patent ductus arteriosus, PDA)，直徑為 5 mm

答案 A

A. 第二型心房中膈缺損 (atrial septal defect, ASD type 2) ，缺損為 5 mm

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：5 mm ASD type 2 在 3 個月嬰兒期通常無明顯心雜音。小 ASD 需要足夠的肺循環血流分流才產生 systolic ejection murmur，而新生兒時期右心和左心壓力差小，分流量有限。ASD 的典型聽診是分開的 S2 (split S2)，而非雜音，多在兒童期後期才出現明顯雜音。

B. 第二型心室中膈缺損 (ventricular septal defect, VSD type 2) ，缺損為 6 mm

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：6 mm VSD type 2 會產生典型的全收縮期雜音 (holosystolic murmur)。VSD 的左至右分流在新生兒期即可出現，3 個月嬰兒已有充分血流動力學變化產生明顯雜音，是嬰幼兒時期最常見的心雜音原因。

C. 完全型心內膜墊缺損 (complete endocardial cushion defect, ECD) ，缺損為 6 mm

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：完全型心內膜墊缺損 (ECD) 包含 ASD + VSD + 二尖瓣/三尖瓣逆流，會產生多重雜音和血流動力學異常。3 個月嬰兒通常已有明顯聽診異常、生長遲緩和心臟衰竭徵象，ECD 常伴隨 Down syndrome，臨床表現顯著。

D. 開放性動脈導管管狀型 (tubular type patent ductus arteriosus, PDA) ，直徑為 5 mm

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：5 mm tubular PDA 產生典型的連續性機械音 (continuous machinery murmur)。PDA 的左至右分流在新生兒期即開始，5 mm 的缺損足以產生明顯雜音，新生兒早期即可聽到，是常見的新生兒診斷。

第 2 題 [110-1 醫學四 第 28 題]

下列何者不是嬰兒期需要修補心室中膈缺損 (Ventricular septal defect, VSD) 的適應症？

- (A) 無法以藥物控制的心臟衰竭 (Heart failure)
- (B) 9 個月大時出現肺高壓 (Pulmonary hypertension) 臨床症狀
- (C) 出現生長遲滯表現 (Failure to thrive) 對內科治療無效
- (D) 超音波檢查 Pulmonary-to-systemic flow ratio ($Q_p : Q_s$ ratio) $< 2 : 1$

答案 D**A. 無法以藥物控制的心臟衰竭 (Heart failure)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：無法以藥物控制的心臟衰竭是 VSD 修補的明確適應症。高分流 VSD 若導致充血性心衰，利尿劑、ACE inhibitor 等治療無效時，應進行手術修補以減少肺循環分流。

B. 9 個月大時出現肺高壓 (Pulmonary hypertension) 臨床症狀

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：嬰幼兒期 (9 個月) 出現肺高壓臨床症狀通常是修補適應症。此時肺高壓多為高分流引起之反應性肺高壓，尚未發展至 Eisenmenger syndrome (通常青少年期後才進展)，應及時修補。

C. 出現生長遲滯表現 (Failure to thrive) 對內科治療無效

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：出現生長遲滯 (failure to thrive) 對內科治療無效是 VSD 修補的經典適應症。高分流導致代謝增加、進食困難，藥物控制無效時，手術修補可改善預後。

D. 超音波檢查 Pulmonary-to-systemic flow ratio ($Q_p : Q_s$ ratio) $< 2 : 1$

✓ 正確 [P1 夯]

詳解： $Q_p:Q_s < 2:1$ 表示肺循環血流量未達體循環的 2 倍，分流量相對不大、血流動力影響有限。VSD 修補標準是 $Q_p:Q_s > 2:1$ (或至少 $> 1.5:1$)， $< 2:1$ 通常採保守治療，不是修補適應症。

第 3 題 [113-1 醫學四 第 8 題]

新生兒出生後 24 小時測量其上肢及下肢血氧飽和度，如果測得血氧異常且下肢血氧飽和度較上肢低 10%，因而懷疑是發紺型先天性心臟病，下列何者最不可能？

- (A) 左心室發育不全症候群 (hypoplastic left heart syndrome)
- (B) 大動脈轉位 (transposition of the great arteries)
- (C) 輕度及中度肺動脈瓣狹窄 (mild or moderate pulmonary stenosis)
- (D) 主動脈弓中斷 (interrupted aortic arch)

答案 C**A. 左心室發育不全症候群 (hypoplastic left heart syndrome)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：HLHS (Hypoplastic Left Heart Syndrome) 依賴 PDA 維持 systemic circulation，且常合併 ductal-dependent aortic arch flow，常呈現 differential cyanosis。

B. 大動脈轉位 (transposition of the great arteries)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：TGA (Transposition of the Great Arteries) 合併 PDA 時，若存在 ductal-dependent pulmonary or systemic flow，亦可能出現 differential cyanosis。

C. 輕度及中度肺動脈瓣狹窄 (mild or moderate pulmonary stenosis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：輕度至中度肺動脈瓣狹窄 (Pulmonary Stenosis) 通常不會導致嚴重發紺，更不會產生上下肢分流的 differential cyanosis。

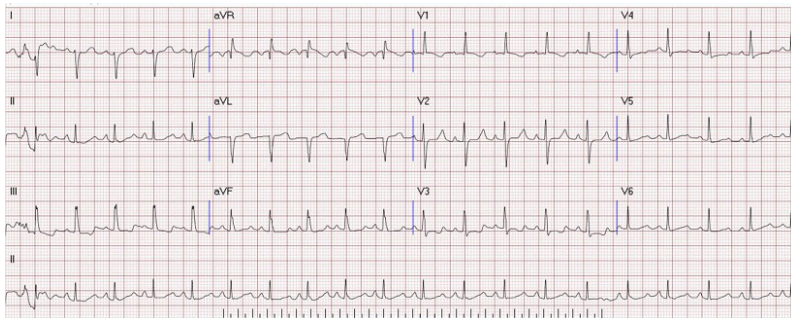
D. 主動脈弓中斷 (interrupted aortic arch)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：主動脈弓中斷 (Interrupted Aortic Arch) 為 ductal-dependent systemic circulation，下肢血流完全由 PDA 供應，典型的 differential cyanosis 原因。

第 4 題 [112-1 醫學四 第 7 題]

12 歲女童因為學校健康檢查發現心電圖異常如圖，下列何種先天性心臟病最不可能？



- (A) 心房中隔缺損 (atrial septal defect, ASD)
- (B) 肺動脈瓣膜狹窄 (pulmonary valvular stenosis)
- (C) 主動脈弓窄縮 (coarctation of aorta)
- (D) 法洛氏四重症 (tetralogy of Fallot)

答案 C**A. 心房中隔缺損 (atrial septal defect, ASD)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：心房中隔缺損 (ASD) 造成左→右分流，導致右心室容量負荷。ECG 典型表現為右軸偏離、RBBB pattern 或 RVH，兒童常見明顯異常。

B. 肺動脈瓣膜狹窄 (pulmonary valvular stenosis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：肺動脈瓣膜狹窄 (PS) 造成右心室壓力負荷。ECG 明顯顯示右軸偏離、RVH pattern (tall R in V1-V3, deep S in V5-V6)，中重度狹窄時異常更顯著。

C. 主動脈弓窄縮 (coarctation of aorta)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：主動脈弓窄縮主要造成上肢左心室壓力負荷，ECG 可能正常或呈 LVH pattern，不會造成右心室肥厚。診斷主要靠臨床表現（上下肢血壓差、脈搏差異）與影像，而非 ECG。

D. 法洛氏四重症 (tetralogy of Fallot)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：法洛氏四重症 (TOF) 兒童最常見紫紺型 CHD，特徵為嚴重 RVH。ECG 典型表現右軸偏離及明顯 RVH pattern，診斷特异性高。

第 5 題 [115-2 醫學四 第 10 題]

下列有關心房中隔缺損 (atrial septal defect, ASD) 異常心音成因的敘述，何者最不適當？

- (A) 收縮期雜音的成因是因為過多的血流流經中隔缺損
- (B) 收縮期雜音的成因是因為過多的血流流經右心室出口與肺動脈瓣膜
- (C) 固定分裂的第二心音 (wide and fixed S2 split) 的成因是因為過多的血流流經肺動脈瓣膜
- (D) 舒張期心雜音的成因是因為過多的血流流經三尖瓣

答案 A

A. 收縮期雜音的成因是因為過多的血流流經中隔缺損

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：房中隔兩側壓力差極小，血流通過 ASD (Atrial Septal Defect，心房中隔缺損) 本身不產生雜音；收縮期雜音源自過多血流流經右心室出口與肺動脈瓣 (relative pulmonary stenosis，相對性肺動脈狹窄)。此描述最不適當。

B. 收縮期雜音的成因是因為過多的血流流經右心室出口與肺動脈瓣膜

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：左向右分流使右心血流量大增，流經肺動脈瓣膜時形成 relative pulmonary stenosis (相對性肺動脈狹窄)，因而產生收縮期噴射雜音，此描述正確故非答案。

C. 固定分裂的第二心音 (wide and fixed S2 split) 的成因是因為過多的血流流經肺動脈瓣膜

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：右心容量過載使 P2 (Pulmonic sound，肺動脈瓣音) 延後關閉，且呼吸時左右心房分流互相補償使延遲恆定，形成 wide and fixed S2 split (固定分裂第二心音)，此描述正確故非答案。

D. 舒張期心雜音的成因是因為過多的血流流經三尖瓣

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：大分流 ($Q_p/Q_s > 2.0$) 時，大量血流在舒張期通過三尖瓣形成 relative tricuspid stenosis (相對性三尖瓣狹窄) 之舒張中期雜音，此描述正確故非答案。

本考點其他考題 (23 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q13	vascular ring
106-2	醫學四 Q29	common congenital heart disease
107-1	醫學四 Q31	pediatric heart failure causes
108-2	醫學四 Q76	cyanotic congenital heart disease
109-1	醫學四 Q27	atrial septal defect heart sounds
109-1	醫學四 Q28	perimembranous ventricular septal defect
109-2	醫學四 Q28	reverse differential cyanosis TGA
109-2	醫學四 Q29	left ventricular enlargement causes
110-1	醫學四 Q29	vsd hemodynamic compromise
110-1	醫學四 Q30	continuous murmur congenital heart
110-1	醫學四 Q31	down syndrome karyotype
110-2	醫學四 Q28	atrial septal defect
111-1	醫學四 Q33	partial anomalous pulmonary venous return
112-1	醫學四 Q6	congenital heart disease epidemiology
112-2	醫學四 Q8	cyanotic congenital heart disease
113-1	醫學四 Q6	congenital heart disease care
113-2	醫學四 Q7	patent ductus arteriosus
114-1	醫學四 Q8	congenital heart disease heart failure timing
114-2	醫學四 Q7	pediatric cardiac murmurs
115-1	醫學四 Q11	coarctation of aorta
115-1	醫學四 Q6	continuous murmur in congenital heart disease
115-2	醫學四 Q11	Williams syndrome supravalvular aortic stenosis
115-2	醫學四 Q12	ventricular septal defect heart failure signs

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
111-2	醫學四 Q29	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）
114-2	醫學四 Q5	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應（Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition）

法洛氏四聯症（Tetralogy of Fallot）

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-1、106-2、107-2、110-2、111-1、111-2、112-1、114-2、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- 心雜音成因與聽診：在左上胸骨緣可聽見明顯的收縮期噴射雜音（systolic ejection murmur），成因源於右心室出口狹窄（right ventricular outflow tract obstruction, RVOTO）或肺動脈狹窄（pulmonary stenosis）導致血流加速產生湍流；心室中膈缺損（ventricular septal defect, VSD）與主動脈跨位（overriding aorta）本身不產生此心雜音〔107-2、114-2〕。

- **發紺發作時雜音變化：**發紺發作 (hypoxic spells / blue spells) 時，因右心室流出道肌肉強烈收縮使狹窄加重，通過肺循環的總血流量大幅減少，收縮期心雜音會變小聲或消失〔106-2〕。
- **發紺發作處置與禁忌：**
 - 適當處置：給予氧氣補充 (O₂ supplement)、保持膝胸位 (knee-chest position, 可增加全身血管阻力 SVR, 減少右向左分流)、給予鎮靜藥物 (減少哭鬧躁動與氧耗, 抑制兒茶酚胺激增引起的流出道阻塞加重)〔112-1〕。
 - 禁忌處置：給予支氣管擴張劑 (β_2 agonist) 為最不適當處置，因其會引致全身血管擴張、降低 SVR，進而增加右向左分流並惡化缺氧〔112-1〕。
- **發紺延遲顯現機轉：**新生兒期右心室肥厚 (right ventricular hypertrophy, RVH) 尚不明顯且狹窄輕微；隨月齡增加 (至約 9 個月大)，右心室代償肥厚漸進加重，致使肺動脈狹窄惡化並增加右向左分流，發紺才逐漸顯著〔111-1〕。
- **併發症頻率與特徵：**
 - 最少發生：鬱血性心衰竭 (congestive heart failure, CHF) 與肺動脈高壓 (pulmonary hypertension)；主因 RVOTO 限制了肺動脈血流量，無體積過載且對肺循環起到保護作用〔110-2、115-1〕。
 - 重要常見併發症：腦血栓 (cerebral thromboses, 發生率 5-18%，源於慢性缺氧致紅血球增多症 polycythemia 及血液黏稠脫水)、腦膿瘍 (brain abscess, 發生率 5-18%，右向左分流使菌血症繞過肺部過濾)、感染性心內膜炎 (infective endocarditis, IE, VSD 紊亂血流衝擊內膜)〔110-2〕。
- **心電圖與心律不整特徵：**
 - 心電圖 (electrocardiogram, ECG) 典型表現為右軸偏離 (right axis deviation) 與顯著右心室肥厚 (RVH pattern)〔112-1〕。
 - 合併副傳導路 (accessory pathway) 機率極低 (1-5%)，最不常引致心室上心搏過速 (supraventricular tachycardia, SVT)；若發生 SVT 主要由心房撲動 (atrial flutter) 等其他機制引發〔106-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	法洛氏四聯症 (TOF)	對照疾病 / 藥物機轉
心雜音類型	收縮期噴射雜音 (發紫發作時變小聲)	先天肺動脈瓣膜缺失症伴 VSD： to-and-fro (雙向/連續性) 雜音，伴肺動脈擴張及右心衰竭肝腫大〔106-2、111-2〕
併發症風險	極少發生鬱血性心衰竭與肺動脈高壓	ASD、PDA、d-TGA：易充血致肺動脈高壓；無 RVOTO 限制的分流易引發心衰竭〔110-2、115-1〕
副傳導路與 SVT	合併副傳導路極低 (1-5%)，最不常引發 SVT	愛伯斯坦氏異常 (Ebstein anomaly, 25-50%)、WPW 症候群 (100%)：極常合併副傳導路並引發 SVT〔106-1〕
Blue Spell 處置	膝胸位、鎮靜劑、氧氣：增加 SVR，解除流出道痙攣	β_2 agonist (禁忌) ：全身血管擴張致 SVR 下降，會加重右向左分流與缺氧〔112-1〕
心電圖 (ECG)	呈現右軸偏離與 RVH pattern	主動脈弓窄縮 (coarctation of aorta)：造成左心室壓力負荷，ECG 呈 LVH pattern 或正常〔112-1〕

精選考題 (3/8)

第 6 題 [112-1 醫學四 第 8 題]

有關法洛氏四重症 (tetralogy of Fallot) 病童發生缺氧性發作 (blue spell or hypoxic spell) 時，下列處置何者最不適當？

- (A) 給與 O₂ supplement
- (B) 保持病童在 knee-chest position
- (C) 給與鎮靜藥物，減少病童哭鬧
- (D) 給與支氣管擴張劑 (β₂ agonist)

答案 D

A. 給與 O₂ supplement

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：氧氣補充是法洛氏四重症缺氧性發作的標準處置，增加動脈血氧含量、維持血氧飽和度。完全適當。

B. 保持病童在 knee-chest position

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：膝胸位 (蹲踞姿勢) 是經典處置，增加全身血管阻力、減少右至左分流，病童往往會自然採取此姿勢。完全適當。

C. 給與鎮靜藥物，減少病童哭鬧

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：鎮靜藥物適當，減少哭鬧和躁動、降低氧耗量，同時抑制兒茶酚胺激增所引發的 RVOT 阻塞惡化。完全適當。

D. 給與支氣管擴張劑 (β₂ agonist)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：β₂ 作用劑引起全身血管擴張、全身血管阻力下降，導致右至左分流增加、缺氧惡化。法洛氏四重症缺氧性發作需增加 SVR 而非減少，此為最不適當處置。

第 7 題 [110-2 醫學四 第 30 題]

法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot) 的病童，最少發生下列何種併發症？

- (A) 腦血栓 (Cerebral thromboses)
- (B) 感染性心內膜炎 (Infective endocarditis)
- (C) 鬱血性心衰竭 (Congestive heart failure)
- (D) 腦膿瘍 (Brain abscess)

答案 C

A. 腦血栓 (Cerebral thromboses)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：法洛氏四重症患者因慢性缺氧導致紅血球增多症，血液黏稠度增加且易脫水，引發腦血栓是 ToF 常見併發症與重要死因，發生率 5-18%。

B. 感染性心內膜炎 (Infective endocarditis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：心室中膈缺損造成高速紊亂血流衝擊內膜，易導致感染性心內膜炎 (IE)；ToF 患者 IE 風險顯著升高，需預防性抗生素。

C. 鬱血性心衰竭 (Congestive heart failure)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：法洛氏四重症的肺動脈狹窄限制了左→右分流量，不會造成 volume overload；與簡單型 VSD 或 PDA 不同，不易發展典型充血性心衰竭。此為 cyanotic lesion 的重要臨床特色。

D. 腦膿瘍 (Brain abscess)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：右→左分流讓菌血症繞過肺部過濾，結合缺氧相對免疫不全，腦膿瘍為 cyanotic heart disease (含 ToF) 的特徵性 CNS 併發症，發生率 5-18%。

第 8 題〔111-1 醫學四 第 31 題〕

9 個月大女嬰嘴唇被發現有發紺的現象，經診斷為先天性心臟病法洛氏四重症（Tetralogy of Fallot, TOF）。下列何種機轉是造成病童直到 9 個月才出現明顯發紺現象？

- (A) 動脈導管持續開放
- (B) 卵圓孔延遲關閉
- (C) 心室中膈缺損產生心臟衰竭
- (D) 右心室代償肥厚造成嚴重的肺動脈狹窄

答案 D**A. 動脈導管持續開放**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：動脈導管（PDA）雖於新生兒期開放且能增加肺血流量，但通常於出生後數週自動閉合，無法解釋延遲至 9 個月才出現發紺的機轉。PDA 開放期間反而減輕發紺。

B. 卵圓孔延遲關閉

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：卵圓孔（PFO）於出生後通常即功能性閉合，其延遲關閉並非 TOF 發紺延遲顯現的主要生理機轉。

C. 心室中膈缺損產生心臟衰竭

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：VSD 是 TOF 的組成部分，但在肺動脈狹窄存在下，VSD 的左-右分流反而受限。VSD 通常不直接引發心衰，題幹問的是發紺延遲機轉。

D. 右心室代償肥厚造成嚴重的肺動脈狹窄

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：新生兒期右心室尚未明顯肥厚，肺動脈狹窄程度相對輕微，右-左分流少，發紺不明顯。生後 9 個月內右心室漸進肥厚以克服狹窄，反而加重肺動脈狹窄，增加右-左分流，發紺才逐漸顯著。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q31	accessory pathway SVT
106-2	醫學四 Q10	tetralogy of fallot hypoxic spell
107-2	醫學四 Q28	tetralogy of fallot murmur
111-2	醫學四 Q30	absent pulmonary valve syndrome
115-1	醫學四 Q7	pulmonary hypertension in congenital heart disease

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
112-1	醫學四 Q7	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）
114-2	醫學四 Q7	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）

發紺型與重症先天性心臟病（Cyanotic and Critical Congenital Heart Disease）

★★ 穩定考點 考過 12/20 梯次：106-2、107-2、108-1、108-2、109-2、110-1、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、114-1

發紺型 (Cyanotic / Right-to-Left Shunt)

疾病	特點
Tetralogy of Fallot (TOF)	最常見發紺型先天性心臟病；4 特徵：RV outflow obstruction (最重要決定嚴重度)、VSD、overriding aorta、RVH
Transposition of Great Arteries (TGA)	主動脈接右心室、肺動脈接左心室 → 平行循環 → 出生後即嚴重發紺；需靠 PDA/ASD 混合；reverse differential cyanosis (上肢發紺 > 下肢)；治療：PGE ₁ → Arterial switch operation (Jatene)
Tricuspid Atresia	右心房→右心室無通路；需 ASD + VSD/PDA 存活
Total Anomalous Pulmonary Venous Return (TAPVR)	肺靜脈全部回流至右心系統 → 需 ASD 混合；obstructed type 為新生兒急症 (嚴重肺水腫 + 發紺)
Truncus Arteriosus	主動脈和肺動脈合為一條 → 大量 L→R shunt + 發紺

Duct-Dependent Lesions (需 PGE₁ 維持 PDA)

- **Duct-dependent pulmonary blood flow** (需 PDA 供應肺血流)：
 - Critical pulmonic stenosis、pulmonary atresia、severe TOF、tricuspid atresia
- **Duct-dependent systemic blood flow** (需 PDA 供應全身血流)：
 - **Hypoplastic left heart syndrome (HLHS)**、critical CoA、interrupted aortic arch、critical aortic stenosis
- **PGE₁ 副作用**：apnea、fever、hypotension、flushing、讓 TAPVR obstructed type 加劇

★ 國考重點 (本站講義)

- 缺氧發作與急救用藥機轉
- 前列腺素 E1 (Prostaglandin E1, PGE1) 適應症與禁忌
- **PGE1 無效且屬禁忌** [108-1、113-1]
- 肢體血氧表現 (差別發紺與逆向差別發紺)
- 差別發紺 (**Differential cyanosis**，上肢血氧 > 下肢血氧) [108-1、113-1]
- 逆向差別發紺 (**Reverse differential cyanosis**，上肢血氧 < 下肢血氧) [109-2、111-1]
- 影像學與心雜音鑑別特徵
- 發紺併胸部 X 光明顯肺充血 [112-2]
- **To-and-fro** 心雜音 (收縮期與舒張期雙向雜音) [111-2]
- 連續性心雜音 (**Continuous murmur**) [110-1]
- 特異臨床結構、症候群與外科處置
- 主動脈弓中斷 (**IAA**) [108-2]
- 艾伯斯坦異常 (**Ebstein anomaly**) [107-2] [114-1]
- **Blalock-Taussig** 分流術 (**BT shunt**) [108-2]
- 大血管轉位 (**d-TGA with IVS**) 急性管理 [114-1]
- 照顧原則、併發症與疾病時機
- 發紺型心臟病照護 [113-1] [110-1] [113-1] [113-1]
- 發病與診斷時機 [114-1] [114-1] [112-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	差別發紺 (Differential Cyanosis)	逆向差別發紺 (Reverse Differential Cyanosis)
血氧型態	上肢血氧 > 下肢血氧 (右手正常, 下肢發紺/低血氧)	上肢血氧 < 下肢血氧 (上肢低血氧, 下肢較高血氧)
病理機轉	降主動脈接收來自右心室/PDA 的缺氧血	升主動脈接右心室 (缺氧血), PDA 將左心室/肺動脈含氧血注入降主動脈遠端
代表疾病	CoA with PDA、IAA、HLHS [108-1、113-1]	TGA with PDA [109-2、111-1]

臨床情境	首選處置 / 適應症	禁忌處置 / 無效原因
導管依賴型 CHD 新生兒	PGE1 : 維持 PDA 開放, 維持體循環或肺循環灌流 [108-1、113-1]	TAPVR with obstruction : PGE1 增加肺血流會惡化肺靜脈阻塞與肺水腫 [108-1、113-1]
TOF / 單一心室發紫發作	Phenylephrine (純 α 作用): 增加體循環阻力, 減少右向左分流 [107-2]	Epinephrine : β 效應增加心肌耗氧與肺血流需求, 加重缺氧 [107-2]
d-TGA 併呼吸衰竭處置	PGE1 、 Atrial septostomy 、 ASO 手術、視需要放置氣管內管 [114-1]	避免插管 (錯誤觀念): 氣管內管不會造成肺壓上升, 呼吸衰竭時應插管通氣 [114-1]

心雜音類型	典型特徵 / 疾病	不常見或不可能出現之原因
TOF 發紫發作聽診	心雜音變小聲或消失 [106-2]	通過 RVOT 的血流量大幅減少, 而非心雜音變大聲或變舒張期雜音 [106-2]
To-and-fro 心雜音	先天肺動脈瓣膜缺失症併 VSD [111-2]	瓣膜缺失致收縮期前向、舒張期反向雙向血流 [111-2]
連續性心雜音	PDA、左冠狀動脈-右心房瘻管、BT shunt 術後 [110-1]	大型肺動脈-肺靜脈瘻管 : 兩端均在低壓肺循環內, 壓力梯度不足, 最不可能出現連續性雜音 [110-1]

精選考題 (3/6)

第 9 題 [113-1 醫學四 第 7 題]

在下列何種危急型先天性心臟病的新生兒中使用前列腺素 E1 (prostaglandin E1, PGE1), 對病情最沒有幫助?

- (A) 嚴重主動脈弓窄縮 (coarctation of the aorta)
- (B) 三尖瓣閉鎖 (tricuspid atresia)
- (C) 危急型肺動脈瓣狹窄 (critical pulmonary valve stenosis)
- (D) 上心臟型全肺靜脈回流異常合併阻塞 (supracardiac type total anomalous pulmonary venous return with obstruction)

答案 D

A. 嚴重主動脈弓窄縮 (coarctation of the aorta)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: 主動脈弓窄縮患者下半身灌注受損。PGE1 保持動脈導管開放, 血流可繞過狹窄部分維持下肢循環, 對病情很有幫助。

B. 三尖瓣閉鎖 (tricuspid atresia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: 三尖瓣閉鎖患者血流完全依賴房間隔缺損與動脈導管開放。PGE1 維持肺循環血流, 是必要治療。

C. 危急型肺動脈瓣狹窄 (critical pulmonary valve stenosis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: 危急型肺動脈瓣狹窄血液難以進入肺循環。PGE1 保持 PDA 開放, 維持肺循環灌注直到氣球擴張治療, 有明確幫助。

D. 上心臟型全肺靜脈回流異常合併阻塞 (supracardiac type total anomalous pulmonary venous return with obstruction)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：上心臟型全肺靜脈回流異常合併阻塞時，肺靜脈已被阻塞導致淤血和肺水腫。PGE1 增加肺循環血流只會加重進入已阻塞肺靜脈系統的血流，反而惡化肺淤血與肺水腫，對病情沒有幫助。

第 10 題 [108-2 醫學四 第 29 題]

治療發紺性先天性心臟病常用的外科 Blalock-Taussig 分流術式 (Blalock-Taussig shunt)，主要是連接下列那二條血管，以達到改善缺氧的效果？

- (A) 鎖骨下動脈和同側肺靜脈 (Subclavian artery and pulmonary vein of the same side)
- (B) 升主動脈和肺動脈 (Ascending aorta and main pulmonary artery)
- (C) 頸動脈和同側肺動脈 (Carotid artery and subclavian artery of the same side)
- (D) 鎖骨下動脈和同側肺動脈 (Subclavian artery and pulmonary artery of the same side)

答案 D**A. 鎖骨下動脈和同側肺靜脈 (Subclavian artery and pulmonary vein of the same side)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肺靜脈是從肺迴流至左心房的血管，連接肺靜脈無法增加肺血流，反而破壞現有迴流。BT shunt 必須將動脈血導向肺動脈（輸出側），不是肺靜脈（回流側）。

B. 升主動脈和肺動脈 (Ascending aorta and main pulmonary artery)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：升主動脈直接連肺動脈接近 patent ductus arteriosus（動脈導管）位置，不是 classic Blalock-Taussig shunt。改良版 modified BT shunt 才使用升主動脈，原始術式用鎖骨下動脈。

C. 頸動脈和同側肺動脈 (Carotid artery and subclavian artery of the same side)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：選項中英文不符（中文說「頸動脈和肺動脈」但英文括號為「Carotid and subclavian artery」）。即使按英文理解連接兩條動脈，也無法形成肺血流的分流。頸動脈較少用於 BT shunt。

D. 鎖骨下動脈和同側肺動脈 (Subclavian artery and pulmonary artery of the same side)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Classic Blalock-Taussig shunt 的定義：將鎖骨下動脈（通常右側）經吻合或 graft 連接至肺動脈，創造全身→肺循環的分流，增加肺血流量並改善發紺。這是 1944 年 Blalock-Taussig 首創的經典術式。

第 11 題 [107-2 醫學四 第 25 題]

一個 7 天大的新生兒有發紺現象，身體診察聽到分裂的第一心音與第二心音，左側胸骨線出現第三度收縮期的心雜音。胸部 X 光顯示心臟有擴大情形，心電圖顯示心軸右偏與右心房擴大。此新生兒的診斷較可能是：

- (A) 主動脈窄縮 (Coarctation of aorta)
- (B) 左心發育不全症候群 (Hypoplastic left heart syndrome)
- (C) 法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot)
- (D) 艾伯斯坦異常 (Ebstein anomaly)

答案 D**A. 主動脈窄縮 (Coarctation of aorta)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：主動脈窄縮新生兒期不會立即出現明顯發紺，心電圖無右心房擴大，心雜音在背部較明顯。題幹的心軸右偏與右心房擴大不符此診斷。

B. 左心發育不全症候群 (Hypoplastic left heart syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：左心發育不全症候群雖會致新生兒發紺，但心電圖軸偏向常軸或左軸，不呈現右心房擴大，心音亦無分裂特徵。

C. 法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：法洛氏四重症為發紺型最常見 CHD，但分裂心音非典型特徵，右心房擴大亦不若 Ebstein 顯著。ECG 多呈右心室肥厚而非此等度右心房擴大。

D. 艾伯斯坦異常 (Ebstein anomaly)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：艾伯斯坦異常三尖瓣異位，合併 ASD 導致右→左分流致發紺。特徵性表現：(1)分裂 S1/S2（因 ASD 容積負荷），(2)左側胸骨線收縮期雜音（三尖瓣逆流），(3)心臟明顯擴大（右心房著明），(4)心電圖右軸偏移+右心房擴大。

本考點其他考題（3 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q27	single ventricle pulmonary stenosis crisis
108-2	醫學四 Q5	ductal-dependent congenital heart disease digeorge
110-1	醫學四 Q27	infective endocarditis prophylaxis

也考本考點的題目（16 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q30	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應 (Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition)
108-1	醫學四 Q27	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應 (Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition)
108-1	醫學四 Q29	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應 (Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition)
111-1	醫學四 Q32	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應 (Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition)
114-1	醫學四 Q7	小兒科・新生兒・新生兒心血管疾病與循環適應 (Neonatal Cardiovascular Diseases and Circulatory Transition)
108-2	醫學四 Q76	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
109-2	醫學四 Q28	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
110-1	醫學四 Q30	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
112-1	醫學四 Q6	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
112-2	醫學四 Q8	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
113-1	醫學四 Q6	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
113-1	醫學四 Q8	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
114-1	醫學四 Q8	小兒科・心臟及血管疾病・非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
106-2	醫學四 Q10	小兒科・心臟及血管疾病・法洛氏四聯症 (Tetralogy of Fallot)
111-1	醫學四 Q31	小兒科・心臟及血管疾病・法洛氏四聯症 (Tetralogy of Fallot)
111-2	醫學四 Q30	小兒科・心臟及血管疾病・法洛氏四聯症 (Tetralogy of Fallot)

良性功能性心雜音 (Innocent Heart Murmur)

★ 偶考 考過 4/20 梯次：108-1、108-2、112-2、114-2

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 七、心臟血管系統

7.3 Functional Murmur (功能性心雜音)

- 兒童常見 (高達 50–80% 正常兒童可聽到)
- 特徵：≤ 3/6 級、隨姿勢改變 (坐起/站立時減弱、仰臥時增強)
- 無心臟結構異常、無症狀、無需治療
- 常見類型：Still murmur (2–6 歲，LLSB buzzing/vibratory quality) 、venous hum (continuous, 改變頸部位置可消失)

★ 國考重點 (本站講義)

- 音量分級與震顫 [108-1、108-2、114-2]
- 時序與音質特徵 [108-1、108-2、112-2、114-2]
- 體位與血流動力學影響 [108-1、108-2、112-2]
- 呼吸週期與第二心音 [108-1、108-2、112-2]
- 靜脈哼鳴物理診察 [112-2]
- 先天性心臟病雜音機轉鑑別
- 開放性動脈導管 (Patent Ductus Arteriosus, PDA) [114-2]
- 法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot, TOF) [114-2]
- 心房中膈缺損 (Atrial Septal Defect, ASD) [114-2]
- 全收縮期雜音 [112-2]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	良性功能性心雜音 (Innocent Murmur)	器質性/病理性心雜音 (Pathologic Murmur)
雜音分級與震顫	通常為第 1~2 級 (最高第 3 級)，無震顫 (Thrill)	常為第 3~4 級以上，第 4 級以上常伴隨震顫
發作時序 (Phase)	僅出現在早期至中期收縮期 (Early-to-mid systolic)	出現全收縮期 (Pansystolic)、舒張期 (Diastolic) 或連續性 (Continuous)
體位改變影響	平躺/蹲下時增強，坐起/站立時減弱或消失	姿勢改變時雜音強度相對固定
呼吸與物理壓迫	吸氣時增強；輕壓頸靜脈可使靜脈哼鳴 (Venous hum) 減弱	呼吸或頸靜脈壓迫無此典型變化
重要疾病鑑別機轉	• Still's murmur：共振音或樂音 • Physiologic S2 split：吸氣時出現，屬正常生理現象	• PDA：連續性心雜音 (機關槍音樣，左鎖骨下) • TOF：射出性收縮期雜音源自肺動脈狹窄 (PS) (非 VSD) • ASD：雜音源自相對性肺動脈狹窄 (非 ASD 跨房分流) • VSD / MR：全收縮期雜音

精選考題 (2/3)

第 12 題 [112-2 醫學四 第 6 題]

兒童常會被聽到心雜音，下列何者不是功能性心雜音 (innocent or functional murmur) 的特色？

- (A) 中等音高 (medium-pitched) 的收縮期雜音 (systolic murmur)
- (B) 第三級的全收縮期雜音 (pansystolic murmur)
- (C) 心雜音的大小聲會受呼吸與姿勢影響
- (D) 輕壓頸靜脈 (jugular vein) 可使心雜音變小聲

答案 B

A. 中等音高 (medium-pitched) 的收縮期雜音 (systolic murmur)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：功能性心雜音的典型特徵：中等至高音高 (medium to high-pitched) 的收縮期雜音，通常 Grade 1-2，局限於左下胸部，無輻射。這正是 innocent murmur 的經典表現。

B. 第三級的全收縮期雜音 (pansystolic murmur)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Grade 3 全收縮期雜音不符合功能性心雜音的特徵。功能性心雜音通常 Grade 1-2、早-中期收縮期，不是全收縮期 (pansystolic)。全收縮期雜音 (pansystolic murmur) 是病理性表現，如二尖瓣閉鎖不全或心室中膈缺損。

C. 心雜音的大小聲會受呼吸與姿勢影響

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：功能性心雜音的重要特徵是可變性。音量會隨呼吸週期 (靜脈回流變化) 和姿勢改變而增減：蹲下或仰臥時變大聲，直立或 Valsalva 時變小聲。

D. 輕壓頸靜脈 (jugular vein) 可使心雜音變小聲

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：輕壓頸靜脈會增加靜脈回流和心臟前負荷，應使功能性心雜音變大聲，不是變小聲。此選項描述與生理預期相反，不符合功能性心雜音的特性。

第 13 題 [108-2 醫學四 第 28 題]

有關常見無害心雜音 (Innocent murmur) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 心雜音強度通常低於第三度
- (B) 坐姿比平躺時，雜音較明顯
- (C) 心雜音強度會隨著呼吸改變
- (D) 雜音常在收縮期，且為共振音或樂音 (Vibratory or musical murmur)

答案 B

A. 心雜音強度通常低於第三度

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Innocent murmur 的定義特徵之一是強度通常低，典型為 grade 1-2/6，最多 grade 2-3/6；絕不會達到伴隨 thrill 的 grade $\geq 4/6$ ，故此敘述正確。

B. 坐姿比平躺時，雜音較明顯

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：錯誤。Innocent murmur 會因體位改變而改變強度：平躺時 venous return 增加、雜音較明顯；坐起或站起時 venous return 減少、雜音反而減弱或消失。選項顛倒了方向。

C. 心雜音強度會隨著呼吸改變

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Innocent murmur 會隨呼吸改變，尤其是 pulmonary flow murmur：吸氣時肺血流增加、雜音增強；呼氣時減弱。此為重要鑑別特徵。

D. 雜音常在收縮期，且為共振音或樂音 (Vibratory or musical murmur)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Innocent murmur 典型特徵就是收縮期（systolic）且常為 vibratory or musical 音質，如 Still murmur（振動型樂音）最常見，為典型的無害雜音型態。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-1	醫學四 Q28	innocent heart murmur

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-2	醫學四 Q7	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）

兒童心律不整與猝死（Pediatric Arrhythmia and Sudden Cardiac Death）

★ 偶考 考過 4/20 梯次：106-1、107-1、109-1、114-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中）> 七、心臟血管系統

7.5 心律不整

SVT（Supraventricular Tachycardia）

- 兒童最常見的病態性心律不整
- HR 通常 > 220 bpm（嬰兒）或 > 180 bpm（兒童）；節律規則、無變異、P 波不明顯（與 sinus tachycardia 鑑別）
- 機制：多為 re-entry（accessory pathway），如 **WPW（Wolff-Parkinson-White）**
 - WPW ECG：delta wave + short PR + wide QRS（sinus rhythm 時）
- 處理：
 - 穩定：Vagal maneuvers（冰敷臉部/冰袋覆臉 in infants、Valsalva in older children）
 - 藥物：Adenosine IV rapid push（首選；0.1 mg/kg，max 6 mg；無效可 0.2 mg/kg，max 12 mg）+ 立即以生理食鹽水沖洗
 - 不穩定：Synchronized cardioversion（0.5–1 J/kg）
 - WPW 病人避免 digoxin、verapamil

★ 國考重點（本站講義）

⚠ 易混與陷阱

比較主題	分類 / 疾病類別	臨床特徵與關鍵機轉	考點鑑別重點
SVT 急性處置	血流動力學穩定	靜脈快速給予 Adenosine 或 Valsalva maneuver (冰袋壓迫前額)	無低血壓、昏迷或周邊循環不良
	血流動力學不穩定	立即實施同步整流術 (Synchronized DC cardioversion) (能量 0.5–1 J/kg)	伴隨低血壓、暈倒、周邊灌注差，不可因用藥延誤電擊
電解質與 QT 延長	低血鉀、低血鎂、低血鈣	延遲再極化 (repolarization)，心電圖出現 QT 波延長	低血鈣常在血鈣小於 7.5 mg/dL 時明顯延長；低鉀與低鎂易誘發 Torsades de Pointes
	低血鈉症 (hyponatremia)	影響去極化 (depolarization)，以神經症狀 (意識混亂、痙攣) 為主	不列為引起 QT 波延長的常見電解質原因
副傳導路 (Accessory Pathway)	高合併率疾病	WPW 症候群 (100%)、Ebstein 異常 (25–50%)、兩側右心房症	容易引發迴路型心室上心搏過速 (SVT)
	最不常合併疾病	法洛氏四重症 (TOF) (合併率僅 1–5%)	最少引致副傳導路相關之 SVT
兒童猝死 (SCD) 比例	最常見原因	肥厚性心肌病變 (HCM) (占 25–35%)	居兒童與青少年心源性猝死首位
	常見運動/遺傳原因	冠狀動脈起始發育異常 (5–10%)、Long QT 症候群 (5–8%)	常於劇烈運動或驚嚇時發作
	最少見原因	二尖瓣脫垂 (MVP) (占小於 1%)	人群盛行率高，但引致兒童猝死極為罕見

精選考題 (2/3)

第 14 題 [106-1 醫學四 第 30 題]

下列血液中電解質的異常，常會使嬰幼兒心電圖出現 QT 波之延長 (QT Prolongation) 的現象，除了：

- (A) 低血鉀症 (hypokalemia)
- (B) 低血鈉症 (hyponatremia)
- (C) 低血鎂症 (hypomagnesemia)
- (D) 低血鈣症 (hypocalcemia)

答案 B

A. 低血鉀症 (hypokalemia)

× 錯誤 [P1 劣]

詳解：低血鉀症會導致 cardiac repolarization 延遲，K⁺ 外流減少，QT interval 明顯延長；亦增加 Torsades de Pointes 風險，為最常見原因之一。

B. 低血鈉症 (hyponatremia)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：低血鈉症主要引起神經症狀 (意識混亂、痙攣) 而非典型的 QT 延長。Na⁺ 通道影響 depolarization 而非 repolarization；臨床上不列為 QT 延長的常見電解質原因。

C. 低血鎂症 (hypomagnesemia)

× 錯誤 [P1 劣]

詳解：低血鎂症為 QT 延長的關鍵原因，Mg²⁺ 是多種 K⁺ channel 的 cofactor，缺乏會抑制外向電流，延長 action potential；易誘發致命性心律不整。

D. 低血鈣症 (hypocalcemia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：低血鈣症導致 QT 間期明顯延長，因 Ca^{2+} 影響 inward current 和 action potential plateau 階段；血鈣 $< 7.5 \text{ mg/dL}$ 時 QT 延長明顯。

第 15 題 [114-2 醫學四 第 8 題]

下列引起兒童猝死原因所占的比例，何者最少？

- (A) QT 波延長症候群 (long QT syndrome)
- (B) 冠狀動脈起始部位發育異常 (anomalous origin of coronary artery)
- (C) 肥厚性心肌病變 (hypertrophic cardiomyopathy)
- (D) 二尖瓣脫垂 (mitral valve prolapse)

答案 D**A. QT 波延長症候群 (long QT syndrome)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：QT 波延長症候群 (Long QT syndrome) 是兒童遺傳性猝死的重要原因，占所有兒童猝死約 5-8%，常伴運動/驚嚇而昏迷或死亡。

B. 冠狀動脈起始部位發育異常 (anomalous origin of coronary artery)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：冠狀動脈起始部位發育異常 (Anomalous origin of coronary artery) 為運動相關猝死的重要原因，占青少年猝死約 5-10%，多見於劇烈運動中發作。

C. 肥厚性心肌病變 (hypertrophic cardiomyopathy)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肥厚性心肌病變 (Hypertrophic cardiomyopathy) 是兒童猝死的最常見原因，占已確診原因之 25-35%，居所有心源性猝死首位。

D. 二尖瓣脫垂 (mitral valve prolapse)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：二尖瓣脫垂 (Mitral valve prolapse) 雖人群患病率 1-2.5%，但其引起的猝死極少見，占兒童心源性猝死 $< 1\%$ ，遠低於其他三項。

本考點其他考題 (1 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-1	醫學四 Q26	pediatric svt management

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
107-1	醫學四 Q31	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
106-1	醫學四 Q31	小兒科・心臟及血管疾病，法洛氏四聯症 (Tetralogy of Fallot)

兒童後天性心臟病 (Pediatric Acquired Heart Disease)

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：107-1、108-2、109-2、110-1、110-2、111-2、114-1、114-2

7.4 心衰竭 (Heart Failure in Children)

- 新生兒/嬰兒 HF 表現：餵食困難（最重要早期徵兆）、多汗（尤其餵食時）、tachypnea、tachycardia、poor weight gain、肝腫大
- 原因：
 - 新生兒：duct-dependent CHD、severe aortic stenosis、CoA、HLHS
 - 嬰兒 1-3 個月：大的 L→R shunt (VSD、PDA、AVSD) 隨肺血管阻力下降而 CHF 加重
- 治療：Diuretics (furosemide)、ACEi (captopril/enalapril)、Digoxin、營養支持、根治性手術

7.6 心肌炎 (Myocarditis)

- 最常見病因：病毒性 (Coxsackievirus B 最常見、Adenovirus)
- 臨床：前驅 URI 症狀 → 數日後出現心衰竭表現 (tachycardia、gallop rhythm、cardiomegaly、shock)
- 診斷：Troponin ↑、BNP ↑、Echo (LV dysfunction、dilatation)、cardiac MRI
- 治療：支持性 (inotropes、ECMO if needed)；避免 NSAID (動物實驗顯示可能加重)

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目	正確特徵 / 常見狀況	陷阱與混淆點
兒童心臟腫瘤 (Cardiac Tumors)	橫紋肌瘤 (Rhabdomyoma) 最常見 (45-50%)，常伴結節性硬化症；第二為纖維瘤 (24%)	黏液瘤 (Myxoma) 為成人最常見，兒童極罕見
兒童胸痛病因 (Chest Pain)	肌肉骨骼原因最常見 (40-60%)，焦慮次之 (15-30%)	先天性心臟病等心臟原因少見 (5-10%)
兒童心源性猝死 (SCD)	肥厚性心肌病變 (HCM) 最常見 (25-35%)，冠狀動脈起始異常與 LQTS 次之	二尖瓣脫垂 (MVP) 極少引發猝死 (< 1%)
感染性心內膜炎致病菌 (IE)	金黃色葡萄球菌最常見 (30-50%)，草綠色鏈球菌次之 (10-15%)	肺炎鏈球菌極少引起 IE (< 2%)
感染性心內膜炎檢查 (IE)	白血球升高 (Leukocytosis)、蛋白尿 (免疫複合物腎炎)	錯選「白血球低下」(Leukopenia，罕見)
風濕熱臨床表徵 (Rheumatic Fever)	侵犯大關節 (游走性)；皮下結節無壓痛；最常侵犯二尖瓣	錯選「小關節」(小關節炎見於類風濕性關節炎)
心室擴大部位鑑別	ASD 導致右心房/右心室擴大	ASD 最不會出現左心室擴大 (VSD、心肌炎、DCM 均會左心室擴大)

精選考題 (3/5)

第 16 題 [109-2 醫學四 第 30 題]

下列何種細菌較少造成兒童感染性心內膜炎 (Infective endocarditis) ？

- (A) Group D streptococcus (enterococcus)
- (B) Streptococcus sanguinis
- (C) Staphylococcus aureus
- (D) Streptococcus pneumoniae

答案 D

A. Group D streptococcus (enterococcus)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Enterococcus (Group D streptococcus) 可引起兒童 IE，約占 5%；多與腸道手術或泌尿道操作相關。在本題四選項中發生率低但非最低。

B. Streptococcus sanguinis

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Streptococcus sanguinis 為 viridans group streptococcus 成員，口腔正常菌群；兒童 IE 中發生率約 10-15%，是常見致病菌，尤其在先天性心臟病患者。

C. Staphylococcus aureus

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Staphylococcus aureus 是兒童 IE 最常見的致病菌，約占 30-50%；可侵犯正常瓣膜，尤其在無基礎心臟病的兒童。

D. Streptococcus pneumoniae

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Streptococcus pneumoniae 引起兒童 IE 的發生率極低（< 2%），遠低於其他三種菌。雖可引起菌血症，但 IE 罕見，更常引起肺炎、腦膜炎等感染。

第 17 題 [108-2 醫學四 第 30 題]

有關兒童感染性心內膜炎（Infective endocarditis）臨床表徵的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 病童可能是先天性心臟病的患者，或是有放置中央靜脈導管（Central venous catheter）的患者
- (B) 病童有呼吸喘，夜間盜汗，體重下降的症狀
- (C) 病童身體檢查有脾臟腫大，或是出現 Roth spots 等栓塞性現象（Embolic phenomena）
- (D) 病童的實驗室檢查常有白血球低下（Leukopenia）或蛋白尿（Proteinuria）現象

答案 D

A. 病童可能是先天性心臟病的患者，或是有放置中央靜脈導管（Central venous catheter）的患者

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：先天性心臟病與中央靜脈導管是兒童 IE 的主要風險因子。先心病患者因血流紊亂增加菌血症定居風險；長期中央靜脈導管則提供病原菌進入血流的途徑。

B. 病童有呼吸喘，夜間盜汗，體重下降的症狀

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：呼吸喘、夜間盜汗、體重下降均為 IE 典型全身症狀。夜間盜汗與體重下降源於慢性感染狀態；呼吸喘則來自心衰竭或肺栓塞。

C. 病童身體檢查有脾臟腫大，或是出現 Roth spots 等栓塞性現象（Embolic phenomena）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：脾臟腫大見於 50% IE 患者，Roth spots（眼底出血伴中心白色浸潤）為經典體徵。splinter hemorrhage、Janeway lesion、Osler node 等栓塞與免疫現象均常見。

D. 病童的實驗室檢查常有白血球低下（Leukopenia）或蛋白尿（Proteinuria）現象

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：IE 導致白血球升高（leukocytosis），而非降低。白血球低下罕見，除非併發脾功能亢進或免疫缺陷。蛋白尿敘述正確，源於免疫複合物腎炎。

第 18 題 [107-1 醫學四 第 30 題]

雖然兒科病童少有心臟腫瘤（cardiac tumors）的發生，但若出現時，常造成心律不整及心衰竭的症狀，下列何種心臟腫瘤最為常見？

- (A) 纖維瘤（fibroma）
- (B) 橫紋肌瘤（rhabdomyoma）
- (C) 黏液瘤（myxoma）
- (D) 淋巴瘤（lymphoma）

答案 B

A. 纖維瘤（fibroma）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：纖維瘤 (fibroma) 是兒童第二常見的心臟腫瘤，佔兒童原發性心臟腫瘤約 24%，次於橫紋肌瘤；可造成心室流出道阻塞及心律不整但非最常見。

B. 橫紋肌瘤 (rhabdomyoma)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：橫紋肌瘤 (rhabdomyoma) 是兒童最常見的心臟腫瘤 (約 45-50%)，常與結節性硬化症 (tuberous sclerosis complex) 相關 (50-80%)；多為良性，可致心律不整、心衰竭，或自發性消退。

C. 黏液瘤 (myxoma)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：黏液瘤 (myxoma) 是成人最常見的心臟腫瘤，但在兒童中罕見，不是兒童原發性心臟腫瘤的首選；易與 rheumatic heart disease 或 endocarditis 混淆。

D. 淋巴瘤 (lymphoma)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：淋巴瘤 (lymphoma) 屬惡性腫瘤，原發性心臟淋巴瘤極罕見，約佔心臟惡性腫瘤 < 5%；不是兒童心臟腫瘤的常見病因。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
110-2	醫學四 Q29	rheumatic fever
114-1	醫學四 Q6	pediatric myocarditis

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
111-2	醫學四 Q29	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童骨骼肌肉與骨科疾病 (Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders)
107-1	醫學四 Q31	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
109-2	醫學四 Q29	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病 (Acyanotic Congenital Heart Disease)
110-1	醫學四 Q27	小兒科・心臟及血管疾病，發紺型與重症先天性心臟病 (Cyanotic and Critical Congenital Heart Disease)
114-2	醫學四 Q8	小兒科・心臟及血管疾病，兒童心律不整與猝死 (Pediatric Arrhythmia and Sudden Cardiac Death)

小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

嬰兒肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic Pyloric Stenosis)

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：107-1、107-2、111-1、112-1、114-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）> 二、新生兒學 > 2.10 先天性異常

肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic Pyloric Stenosis)

- 好發 2-6 週大嬰兒，男嬰 > 女嬰 (4:1)，firstborn 男嬰
- 病理：幽門環狀肌肥厚 → 胃出口阻塞
- 臨床：非膽汁性、噴射性嘔吐 (non-bilious projectile vomiting)、餵食後嘔吐但仍飢餓、olive-shaped mass (右上腹觸診)、visible peristalsis
- 電解質：Hypochloremic, hypokalemic metabolic alkalosis (嘔吐失去 HCl)
- 診斷：腹部超音波
 - Pylorus muscle thickness > 3 mm
 - Pylorus length > 15 mm
- 治療：先矯正電解質與脫水 → Ramstedt pyloromyotomy (幽門肌肉切開術)

★ 國考重點 (本站講義)

- 流行病學與好發對象 [107-2、111-1、112-1、114-2]
- 臨床症狀與體徵 [107-1、107-2、111-1、112-1、114-2]
- 酸鹼與電解質異常 [107-1、114-2]
- 首選診斷工具 [112-1、114-2]
- 影像徵象鑑別 [114-2]
- 治療原則 [107-2、114-2]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	嬰兒肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic Pyloric Stenosis)	胃食道逆流 (Gastroesophageal Reflux) / 其他消化道阻塞
好發性別	男嬰顯著多於女嬰 (約 3-4:1) [107-2]	胃食道逆流無男女性別比差異 [107-2]
嘔吐特性與位置	噴射狀非膽汁性嘔吐 (阻塞於 Ampulla of Vater 前) [107-2、111-1]	十二指腸閉鎖、腸道旋轉不良合併扭轉多為膽汁性嘔吐 [111-1]
病程與體重影響	體重減輕、嚴重嘔吐甚至脫水；確診後需手術或藥物治療 [107-2]	生理性胃食道逆流多不影響體重，12-24 個月隨年齡增長自行改善 [107-2]
診斷影像特徵	腹部超音波 (首選)：假腎徵 (Pseudokidney sign) [114-2]	上消化道顯影檢查 (Upper GI series)：細繩徵 (String sign) [114-2]
治療與處置策略	首選幽門肌切開術 (Pyloromyotomy)；不適手術可用阿托平 (Atropine) [107-2、114-2]	脫水表象 (前囟門凹陷、心搏快) 為代償反應，切勿誤排腦部 CT 或超音波 [112-1]

精選考題 (1/3)

第 1 題 [114-2 醫學四 第 10 題]

關於肥厚性幽門狹窄 (hypertrophic pyloric stenosis)，下列敘述何者最適當？

- (A) 是一種常見造成嬰兒嘔吐的疾病，超過 80% 與其他先天性異常有關
- (B) 典型的病例常見血中呈現低氯代謝性酸中毒
- (C) 超音波檢查為最常用來診斷的工具，可以看到 string sign 或 pseudokidney sign
- (D) 外科手術 (pyloromyotomy) 是有效的治療方法，若不適合手術可以使用 atropine

答案 D

A. 是一種常見造成嬰兒嘔吐的疾病，超過 80% 與其他先天性異常有關

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic pyloric stenosis) 是嬰兒期最常見需要外科手術處理的嘔吐原因，典型發病於出生後 3 至 6 週，表現為非膽汁性的噴射狀嘔吐 (Projectile vomiting)。雖然此病在小兒外科並不罕見，但絕大多數病例屬於孤立發生，合併其他先天性異常的比例僅約 6% 至 12%，並非選項所述的高達 80% 以上，因此該敘述在流行病學統計上並不適當。

B. 典型的病例常見血中呈現低氯代謝性酸中毒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：典型的肥厚性幽門狹窄病例因幽門阻塞導致反覆嘔吐胃液，體內會流失大量的鹽酸 (HCl)，進而引發低氯、低鉀性的代謝性鹼中毒 (Metabolic alkalosis)，而非選項中提到的酸中毒。這是小兒科國考極為經典的電解質考點，患者尿液中也常因為腎臟為了回吸鈉離子與保留鉀離子，而出現 paradoxical aciduria (奇異性酸性尿) 的現象，診斷時需特別留意。

C. 超音波檢查為最常用來診斷的工具，可以看到 string sign 或 pseudokidney sign

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：超音波檢查 (Ultrasonography) 確實是診斷此病的首選工具，診斷標準包含幽門肌肉厚度大於 3-4 mm 或幽門管長度大於 14-16 mm。影像下可觀察到類似腎臟結構的假腎徵 (Pseudokidney sign)，然而細繩徵 (String sign) 則是屬於上消化道顯影檢查 (Upper GI series) 中，狹窄幽門管呈現細絲狀顯影的放射科特徵，並非超音波下的典型描述，兩者檢查原理與影像徵象不應混淆。

D. 外科手術 (pyloromyotomy) 是有效的治療方法，若不適合手術可以使用 atropine

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：幽門肌切開術 (Pyloromyotomy) 是治療肥厚性幽門狹窄最明確且有效的方法，成功率極高，通常在校正脫水與電解質不平衡後即可施行。在臨床實務中，對於極少數因併發症而不適合接受麻醉手術的病兒，或者家長強烈要求非侵入性治療時，可以考慮使用阿托平 (Atropine) 進行內科治療。阿托平可透過抗膽鹼效應鬆弛幽門肌肉以緩解症狀，雖然治療週期較長、需住院監測心率且成功率稍遜於手術，但在現代教科書中仍被視為一種有效的替代療法，故本選項敘述最為適當。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q13	GERD vs hypertrophic pyloric stenosis
112-1	醫學四 Q10	pyloric stenosis

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
107-1	醫學四 Q16	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙 (Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders)
111-1	醫學四 Q15	小兒科・新生兒，先天性消化道阻塞與畸形 (Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations)

腸套疊 (Intussusception)

★ 偶考 考過 4/20 梯次：106-2、107-2、109-2、110-1

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 八、消化系統疾病

8.2 腸套疊 (Intussusception)

- 嬰幼兒最常見腸阻塞原因 (6 個月-3 歲)
- 最常見類型：Ileocolic (回腸套入結腸)
- 多為 idiopathic (可能 Peyer's patches 腫大為 lead point)
- > 2 歲或反覆發作 → 考慮 pathological lead point (Meckel diverticulum、polyp、lymphoma)
- 臨床三典型 (classic triad, 但同時出現 < 50%)：
 1. 陣發性腹痛 (colicky abdominal pain, 嬰兒間歇性哭鬧、拉腿)
 2. 嘔吐
 3. 果醬樣血便 (currant jelly stool) (較晚出現)
- 觸診：right upper quadrant **sausage-shaped mass**
- 診斷：腹部超音波 → **target sign / doughnut sign** (橫切)、**pseudokidney sign** (縱切)
- 治療：
 - **Air enema** (氣體灌腸復位) → 首選 (同時診斷及治療)，成功率 > 80%
 - 禁忌：peritonitis、perforation、shock
 - 手術：灌腸失敗、lead point、壞死穿孔

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 項目	好發年齡	臨床疼痛與伴隨特徵	背部轉移痛	診斷與鑑別關鍵
腸 套 疊 (Intussusception)	6 個月~3 歲 (頂峰 12-18 個月)	間歇性陣發腹痛 (間隙期可緩解)、嘔吐、草莓醬樣血便、右上腹腫塊、嗜睡	極少發生	90% 為原發性 (無引導點)；灌腸復位後復發率約 10%
急性 闌 尾 炎 (Acute appendicitis)	常見於 > 5-6 歲	發燒、疼痛位置固定；後位闌尾 (Retrocecal appendix) 可刺激後腹腔結構	可有 (後位闌尾)	9 個月大嬰兒極罕見
嬰兒腸絞痛 (Infantile colic)	2 週~3 至 4 個月	排除性診斷，無發燒、嘔吐、血便或影像異常	無	9 個月大已過發病高峰期
腸 道 旋 轉 不 良 (Intestinal malrotation)	多於新生兒期發病	膽汁樣嘔吐、病情急速惡化	-	常於新生兒期發作
胰 臟 炎 (Pancreatitis)	-	後腹腔器官發炎、上腹痛	典型 (輻射至背部)	-
腸 阻 塞 (Intestinal obstruction)	-	嚴重腸道擴張牽涉腸繫膜	常見	-

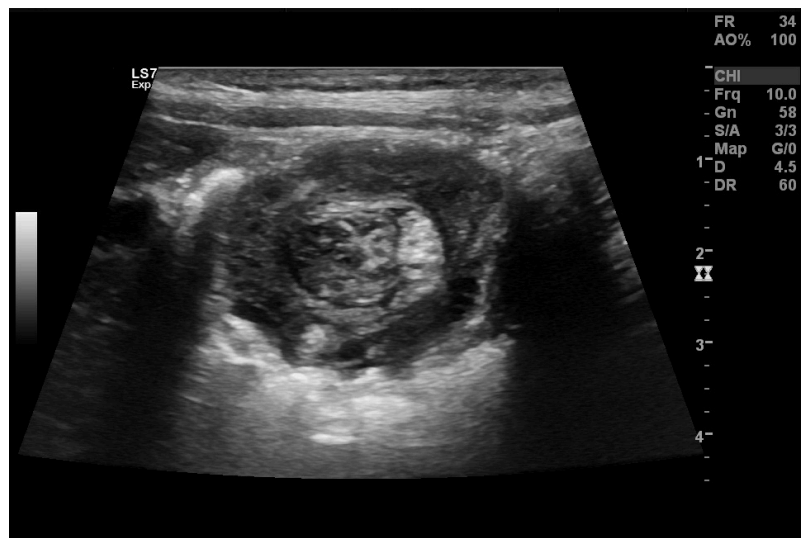
精選考題 (2/4)

第 2 題 [110-1 醫學四 第 15 題]

9 個月大男嬰發生一陣陣無法安撫的哭鬧，時間持續 3 小時，有嘔吐 3 次，但沒有發燒和腹瀉症狀。腹部 X 光 (圖一)



圖一



圖二

和腹部超音波 (圖二)，最有可能的診斷為何？

- (A) 急性闌尾炎 (Acute appendicitis)
- (B) 嬰兒腸絞痛 (Infantile coli)
- (C) 腸套疊 (Intussusception)
- (D) 腸道旋轉不良 (Intestinal malrotation)

答案 C

A. 急性闌尾炎 (Acute appendicitis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：9 個月大闌尾炎罕見 (闌尾炎常見於 > 5-6 歲)；臨床表現不符 (通常有發燒、疼痛位置固定，無陣發性特徵)。

B. 嬰兒腸絞痛 (Infantile coli)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Infantile coli 典型年齡為 2 週至 3-4 個月，9 個月已過高峰期；coli 為診斷性排除，當有影像學發現時不應診斷為 coli。

C. 腸套疊 (Intussusception)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Intussusception 經典年齡 6 個月至 3 歲；陣發性腹痛、嘔吐、無發燒、無腹瀉符合典型表現；影像學 target sign / doughnut sign (X 光) 或 pseudokidney sign (超音波) 為 intussusception 病理特徵。

D. 腸道旋轉不良 (Intestinal malrotation)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Intestinal malrotation 常於新生兒期發病，症狀包括膽汁樣嘔吐與急速惡化；題目臨床與影像表現更符合 intussusception。

第 3 題 [107-2 醫學四 第 14 題]

關於兒童腸套疊 (Intussusception) 的表現，下列何者最為典型？

- (A) 通常在 1 至 2 歲腸套疊的病童，大都可問到在發病前有受到病毒感染，以致於淋巴增生產生引導點 (Leading point)
- (B) 病童多為急性持續性腹痛，中間不停歇，膝蓋彎曲朝向腹部，臉色蒼白表情痛苦
- (C) 除了腹痛嘔吐和草莓醬樣大便 (Currant jelly stool) 之外，在病童右上腹可能會摸到硬塊，且在腹痛病程之間可能有嗜睡的現象
- (D) 以顯影劑或生理食鹽水或空氣從肛門端導入大腸回灌將腸套疊灌通後，復發的機率為 20% 以上

答案 C

A. 通常在 1 至 2 歲腸套疊的病童，大都可問到在發病前有受到病毒感染，以致於淋巴增生產生引導點 (Leading point)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腸套疊 90-95% 屬 idiopathic (原因不明)，僅 5-10% 有明確引導點。雖病毒感染與淋巴增生可能為誘因，但「大都可問到」病毒感染並產生淋巴引導點不符臨床事實。

B. 病童多為急性持續性腹痛，中間不停歇，膝蓋彎曲朝向腹部，臉色蒼白表情痛苦

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腸套疊典型為間歇性腹痛 (intermittent, colicky pain)，不是持續性。小孩在腹痛間隙期會短暫緩解甚至玩耍，然後再次哭鬧。選項「中間不停歇」描述錯誤。

C. 除了腹痛嘔吐和草莓醬樣大便 (Currant jelly stool) 之外，在病童右上腹可能會摸到硬塊，且在腹痛病程之間可能有嗜睡的現象

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：列舉腸套疊四項經典表現：(1) 腹痛、嘔吐；(2) currant jelly stool (血便) 因腸系膜缺血；(3) RUQ 硬塊 (sausage-like mass) 為經典檢查發現；(4) 嗜睡 (lethargy) 為腸系膜血流受阻引發全身反應。

D. 以顯影劑或生理食鹽水或空氣從肛門端導入大腸回灌將腸套疊灌通後，復發的機率為 20% 以上

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：水力灌腸 (hydrostatic) 或空氣灌腸 (pneumatic) 後的復發率約 10% (8-15% 依文獻)，不是 20% 以上。選項數值高估。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q19	intussusception
109-2	醫學四 Q10	pediatric acute abdominal pain referred pain

先天性巨結腸症 (Hirschsprung Disease)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：108-1、109-1、111-1、111-2、112-1、113-1

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科 (上) > 二、新生兒學 > 2.10 先天性異常

先天性巨結腸症 (Hirschsprung Disease)

- 病因：腸壁神經節細胞缺乏 (aganglionosis)，從肛門向上延伸

- 最常見影響部位：**rectosigmoid (75%)**
- 病理：缺乏 ganglion cell → 無法放鬆 → 功能性阻塞
- 臨床：出生後 **48 小時內未排胎便**（正常嬰兒 24–48 hr 內應排胎便）、腹脹、嘔吐
 - 直腸指診：排出大量糞便和氣體（explosive stool after digital exam）
 - 可致 **enterocolitis**（Hirschsprung-associated enterocolitis, HAEC）→ 敗血症、shock → 最危險的併發症
- 相關疾病：**唐氏症（Down syndrome）**（約 10%）
- 診斷：
 - 鋇劑灌腸：transition zone（正常擴張的近端 → 痙攣縮小的遠端）
 - 確診：直腸吸引切片（rectal suction biopsy）→ **無 ganglion cells + nerve fiber hypertrophy + AChE ↑**
- 治療：手術切除無神經節段 → pull-through procedure

★ 國考重點（本站講義）

- 致病機轉（Pathogenesis）〔113-1〕
- 臨床表現（Clinical Manifestations）
- 出生後 48 小時未排出胎便（Delayed Meconium Passage）〔109-1、113-1〕
- 腹脹（Abdominal Distention）〔108-1、111-2、113-1〕
- 不會出現肚臍周圍膚色發紺（Periumbilical Cyanosis）〔112-1〕
- 診斷工具（Diagnosis）
- 直腸指診（Rectal Examination）〔111-2〕
- 直腸內壓測定（Anorectal Manometry）〔111-2〕
- 鋇劑灌腸檢查（Barium Enema Examination）〔111-2〕
- 直腸組織切片（Rectal Biopsy）〔111-2、113-1〕
- 併發症與治療原則（Complications & Treatment）
- 小腸結腸炎（Hirschsprung Enterocolitis）〔108-1〕
- 手術治療〔113-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	先天性巨結腸症（Hirschsprung Disease, HD）	功能性便秘（Functional Constipation, FC）
大便失禁（Encopresis）	罕見（以梗阻排便困難為主）	常見（因糞便嵌塞導致溢流性失禁 Overflow Incontinence）
生長遲緩（Failure to Thrive）	較常見（長期腸梗阻影響營養吸收）	罕見（通常不影響全身發育）
小腸結腸炎（Enterocolitis）	可能發生（重大併發症，發生率 25-50%）	不會發生
腹脹（Abdominal Distention）	明顯且持續	較輕微
出生 48 小時未排胎便	常見（屬器質性病變紅旗徵象）	通常正常（多於嬰幼兒飲食轉變期發病）
直腸指診結果	常呈空腔，指診後出現爆發式排泄	直腸內存有大量糞便（屬 Rome IV 診斷標準特徵）

精選考題 (3/4)

第 4 題 [113-1 醫學四 第 9 題]

關於先天性巨大結腸症，下列敘述何者最適當？

- (A) 致病機轉為在脹大的結腸黏膜下層 (submucosal) 和肌間層 (myenteric plexus) 缺少神經節細胞 (ganglion cells)
- (B) 早產兒胎便超過 48 小時未解，可診斷此疾病
- (C) 腹脹是最常見症狀，嘔吐、生長不良、腹瀉都可能發生
- (D) 手術治療唯一方法要先做腸造瘻口 (ostomy)，等嬰兒營養狀態改善後再做一次確切 (definite) 的手術

答案 C

A. 致病機轉為在脹大的結腸黏膜下層 (submucosal) 和肌間層 (myenteric plexus) 缺少神經節細胞 (ganglion cells)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hirschsprung disease 的致病機轉正確為神經節細胞缺失 (aganglionosis)，但缺失發生在無神經節段 (通常直腸-乙狀結腸)，而非「脹大的結腸」。脹大的結腸反而保有正常神經節，因被遠端痙攣無神經節段堵住而擴張。敘述因果顛倒。

B. 早產兒胎便超過 48 小時未解，可診斷此疾病

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：胎便延遲 > 48 小時是臨床線索，但非診斷標準。診斷需要鋇灌腸 (transition zone) 及直腸黏膜活檢 (確認神經節缺失)。胎便延遲也可見於其他原因 (如 meconium ileus、immature motility)。

C. 腹脹是最常見症狀，嘔吐、生長不良、腹瀉都可能發生

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Hirschsprung disease 臨床表現確實包含腹脹、嘔吐、生長不良。腹瀉多與 enterocolitis 併發症相關。本選項涵蓋主要症狀，描述最完整且符合臨床實況。

D. 手術治療唯一方法要先做腸造瘻口 (ostomy)，等嬰兒營養狀態改善後再做一次確切 (definite) 的手術

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：手術策略非「唯一方法」。分階段手術 (先腸造瘻後拉門式手術) 是一種做法，但對診斷明確、無 enterocolitis 的患者，可直接一期拉門式手術 (Soave 等術式)。選項過度絕對化。

第 5 題 [111-2 醫學四 第 11 題]

下列有關先天性巨結腸症 (Hirschsprung disease) 的敘述，何者錯誤？

- (A) 直腸內壓測定 (anorectal manometry) 時肛門括約肌壓力下降
- (B) 直腸指診時會有爆發式排泄 (explosive stools) 的情形
- (C) 可用直腸組織切片 (rectal biopsy) 來做為輔助診斷的工具
- (D) 鋇劑灌腸檢查 (barium enema examination) 可見病變處狹窄

答案 A

A. 直腸內壓測定 (anorectal manometry) 時肛門括約肌壓力下降

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：先天性巨結腸症缺乏直腸肛門禁止反射 (RAIR)。Anorectal manometry 檢查時，直腸充盈應引起內肛門括約肌壓力下降，但 Hirschsprung 病患者因缺乏神經節細胞，肛門括約肌壓力無法下降。選項敘述與病理相反。

B. 直腸指診時會有爆發式排泄 (explosive stools) 的情形

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：直腸指診或溫度刺激時，被阻擋的糞便會突然排出，稱爆發式排泄 (explosive stools)。此為先天性巨結腸症的典型臨床表現，常於新生兒期首次就診時被發現。

C. 可用直腸組織切片 (rectal biopsy) 來做為輔助診斷的工具

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：直腸組織切片 (rectal biopsy) 是診斷先天性巨結腸症的黃金標準。組織學可直接證實神經節細胞缺乏 (aganglionosis)，確認診斷。

D. 鋇劑灌腸檢查 (barium enema examination) 可見病變處狹窄

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：鋇劑灌腸檢查顯示轉變區 (transition zone)：無神經節細胞區域呈狹窄，近端正常腸道代償性擴張，形成典型「漏斗狀」或階梯狀外觀。

第 6 題〔108-1 醫學四 第 10 題〕

比較先天性巨結腸症 (Hirschsprung disease, HD) 和功能性便秘 (Functional constipation, FC) 各種症狀出現之機率，下列敘述何者錯誤？

- (A) 大便失禁 (Encopresis)：HD > FC
- (B) 生長遲緩 (Failure to thrive)：HD > FC
- (C) 小腸結腸炎 (Enterocolitis)：HD > FC
- (D) 腹漲 (Abdominal distention)：HD > FC

答案 A**A. 大便失禁 (Encopresis)：HD > FC**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：大便失禁在功能性便秘中遠比巨結腸症常見。FC 引起 fecal impaction 導致 overflow incontinence；HD 主症狀為梗阻相關便秘而非失禁。陳述應為 FC > HD，不是 HD > FC。

B. 生長遲緩 (Failure to thrive)：HD > FC

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：未診斷的 HD 會導致長期腸道梗阻，嚴重影響營養吸收與發育；FC 通常不引發 failure to thrive。故 HD > FC 成立。

C. 小腸結腸炎 (Enterocolitis)：HD > FC

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Hirschsprung enterocolitis 是 HD 重要併發症，發生率 25-50%；FC 不會導致 enterocolitis。故 HD > FC 成立。

D. 腹漲 (Abdominal distention)：HD > FC

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：HD 的 aganglionosis (無神經節細胞) 區域引起持續梗阻，導致明顯腹脹；FC 的腹脹通常較輕微。故 HD > FC 成立。

本考點其他考題 (1 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-1	醫學四 Q15	pediatric constipation red flags

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
112-1	醫學四 Q4	小兒科・新生兒・新生兒壞死性腸炎 (Necrotizing Enterocolitis)
111-1	醫學四 Q15	小兒科・新生兒・先天性消化道阻塞與畸形 (Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations)

膽道閉鎖與新生兒膽汁滯留 (Biliary Atresia and Neonatal Cholestasis)

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：106-1、107-2、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、112-1、112-2、114-1、115-2

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- 延長性黃疸評估與膽汁滯留診斷：足月兒黃疸持續超過 2 週稱為延長性黃疸 (Prolonged Jaundice)，需抽血檢測直接與總膽紅素 (Direct and Total Bilirubin)。當直接膽紅素佔總膽紅素比例 (Direct-to-total Bilirubin Ratio) 大

於 20% 時即診斷為膽汁滯留 (Cholestasis)，無論總膽紅素數值高低皆應儘快轉診或住院評估〔107-2、111-1〕。絕不可直接停哺母乳觀察而延誤診治〔107-2、111-1〕。

• **高膽紅素血症之機轉分型：**

- **直接型高膽紅素血症 (Conjugated Hyperbilirubinemia)**：膽汁排出障礙引起，常見於膽道閉鎖 (Biliary Atresia)、新生兒肝炎 (Neonatal Hepatitis)、全靜脈營養相關膽汁滯留 (Total Parenteral Nutrition-associated Cholestasis, TPN-associated Cholestasis) 及阿拉吉歐症候群 (Alagille Syndrome，因 JAG1 基因突變致膽管發育不良 Bile Duct Paucity)〔109-1、112-1、114-1〕。
- **非直接型高膽紅素血症 (Unconjugated Hyperbilirubinemia)**：由溶血或葡萄糖醛酸化障礙引起，常見於 ABO 血型不合溶血 (ABO Incompatibility Hemolysis)、溶血性尿毒症 (Hemolytic-Uremic Syndrome, HUS，含割裂球 Schistocytes) 及吉伯特氏症候群 (Gilbert Syndrome，因 UGT1A1 酵素活性降低所致，膽紅素通常小於 4 mg/dL，肝酵素與糞便顏色皆正常)〔109-1、114-1〕。

• **肝外 vs 肝內膽汁滯留鑑別：**

- **肝外膽汁滯留 (Extrahepatic Cholestasis)**：以膽道閉鎖最常見，病變源於肝外膽管系統阻塞與發育異常〔112-1〕。
- **肝內膽汁滯留 (Intrahepatic Cholestasis)**：包含新生兒肝炎、阿拉吉歐症候群及拜勒病 (Byler Disease / 進行性家族性肝內膽汁滯留 Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis, PFIC)〔112-1〕。

• **膽道閉鎖之診斷、病理與手術治療：**

- **臨床表現與篩檢**：患兒常解灰白色或淡黃色糞便、茶色尿及肝腫大〔111-1、112-2、114-1〕。衛福部「嬰兒糞便顏色辨識圖」可用於篩檢肝膽阻塞疾病，但糞便顏色正常者仍無法完全排除早期膽道閉鎖〔110-2〕。
- **診斷金標準**：剖腹探查及直接膽道攝影 (Laparotomy and Direct Cholangiography) 為確診金標準〔112-2〕。肝臟切片無法獨立確診膽道閉鎖〔112-2〕，但切片中的膽管增生 (Bile Ductular Proliferation) 仍是最重要的病理特徵〔115-2〕。
- **病理與預後因子**：病理呈現肝外膽管纖維化伴小膽管增生 (Bile Ductular Proliferation)〔110-1、112-2〕。若顯微鏡下膽小管管徑小於 100 μm 代表膽管發育不全，為預後較差的病理指標〔106-1〕。
- **流行病學**：東亞地區 (East Asian Countries) 膽道閉鎖發生率 (約 1/5,000 至 1/10,000) 顯著高於西方國家 (約 1/15,000 至 1/20,000)〔115-2〕。
- **手術處置與時機**：採葛西氏手術 (Kasai Procedure / Portoenterostomy)，黃金手術時間為出生後 8 週 (56 天) 以前，越早越好〔106-1、110-1、112-2〕；多數指引建議應把握出生 60 天內完成手術 (與 8 週之標準相近，皆屬同一黃金期概念)〔115-2〕；若延至 4 個月大才手術則預後較差〔106-1、110-1、112-2〕。術後 4 週糞便恢復深黃色代表膽汁排泄成功，為良好預後指標〔106-1〕。
- **新生兒肝炎之病理與病因**：病理切片可見發炎細胞浸潤及局部肝細胞壞死 (Focal Hepatocellular Necrosis)〔110-1〕。其病毒性病因中最常見者為巨細胞病毒 (Cytomegalovirus, CMV)，而非 B 型肝炎病毒 (HBV)〔110-1〕。治療以內科保守治療為主〔110-1〕。
- **全靜脈營養相關膽汁滯留 (TPN-Associated Cholestasis)**：
 - **危險因子與機轉**：主要危險因子為早產、敗血症、短腸症候群 (Short Bowel Syndrome) 及長期無口進食〔109-2、114-1〕。脂肪乳劑 (Lipid Emulsion) 的形式 (如大豆油 vs 魚油) 及高劑量給予與發生率密切相關〔109-2〕。
 - **時程與藥物**：典型膽汁滯留與肝功能異常通常在接受 TPN 治療 2-4 週或更久後才發生 (非 1 週內)〔109-2〕。可給予熊去氧膽酸 (Ursodeoxycholic Acid, UDCA，劑量 20-30 mg/kg/day) 促進膽汁分泌以改善黃疸〔109-2〕。

⚠ **易混與陷阱**

疾病名稱	滯留部位與黃疸分型	核心病理 / 機轉特徵	關鍵臨床與診斷特徵
膽道閉鎖 (Biliary Atresia)	肝外 (Extrahepatic) 直接型高膽紅素血症	肝外膽管纖維化阻塞；切片見小膽管增生 (Bile Ductular Proliferation)，管徑小於 100 μm 預後差	灰白便、茶色尿；剖腹探查及膽道攝影為確診金標準；黃金手術期為 8 週 (約 60 天) 內施作葛西氏手術 (Kasai Procedure)；東亞發生率顯著高於西方國家 [115-2]
新生兒肝炎 (Neonatal Hepatitis)	肝內 (Intrahepatic) 直接型高膽紅素血症	肝細胞發炎浸潤與局部壞死；最常見病毒病因為巨細胞病毒 (CMV)	臨床以內科治療為主；發生率與膽道閉鎖相近或稍高
全靜脈營養相關膽汁滯留 (TPN-Associated Cholestasis)	肝內 (Intrahepatic) 直接型高膽紅素血症	與早產、敗血症、短腸症及高劑量脂肪給予有關	通常使用 TPN 達 2-4 週後才發病；可給予熊去氧膽酸 (UDCA 20-30 mg/kg/day) 治療
阿拉吉歐症候群 (Alagille Syndrome)	肝內 (Intrahepatic) 直接型高膽紅素血症	JAG1 基因突變導致膽管發育不良 (Bile Duct Paucity)	膽汁排出障礙導致直接型高膽紅素血症
吉伯特氏症候群 (Gilbert Syndrome)	非膽汁滯留非直接型高膽紅素血症	UGT1A1 酵素活性降低致膽紅素葡萄糖醛酸化障礙	膽紅素通常小於 4 mg/dL；無膽汁滯留，糞便顏色與肝酵素 (ALT/AST) 皆正常

精選考題 (3/5)

第 7 題 [112-2 醫學四 第 9 題]

4 週大足月男嬰無特殊病史，全母乳哺餵。因持續黃疸與解灰白色糞便就診。身體診察無生長遲滯，體溫、活動力正常，鞏膜與皮膚黃，並有輕度肝腫大、茶色尿。檢驗結果：total bilirubin 15 mg/dL、direct bilirubin 12.7 mg/dL、ALT 45 U/L、AST 52 U/L、ALP 600 U/L。下列敘述何者最不適當？

- (A) 剖腹探查及膽道攝影 (laparotomy and direct cholangiography) 是主要的診斷方式
- (B) 肝切片組織病理顯示廣泛性發炎細胞浸潤、肝細胞壞死、肝內膽管無明顯異常，可以確診肝外膽道閉鎖 (biliary atresia)
- (C) 膽道閉鎖 (biliary atresia) 的手術方式稱為葛西氏手術 (Kasai procedure)
- (D) 膽道閉鎖 (biliary atresia) 手術的黃金時間為 8 週大以前

答案 B

A. 剖腹探查及膽道攝影 (laparotomy and direct cholangiography) 是主要的診斷方式

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：剖腹探查加直接膽道攝影是膽道閉鎖 (biliary atresia) 的診斷金標準，可直接顯示膽管結構與閉鎖情況。超音波、肝切片為輔助檢查，但確診仍需膽道攝影。

B. 肝切片組織病理顯示廣泛性發炎細胞浸潤、肝細胞壞死、肝內膽管無明顯異常，可以確診肝外膽道閉鎖 (biliary atresia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肝切片無法確診膽道閉鎖；它只能顯示肝內膽汁淤積與發炎，但膽外膽道的閉鎖狀態需要膽道攝影才能確認。另膽道閉鎖的肝切片通常有膽管增生 (bile duct proliferation)，而非「無明顯異常」。

C. 膽道閉鎖 (biliary atresia) 的手術方式稱為葛西氏手術 (Kasai procedure)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：葛西氏手術 (Kasai portoenterostomy) 是膽道閉鎖的標準術式，將肝門與空腸直接吻合，繞過閉鎖膽管，建立膽汁流向腸道的通道。

D. 膽道閉鎖 (biliary atresia) 手術的黃金時間為 8 週大以前

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：膽道閉鎖手術的黃金期為 8 週內進行，越早手術預後越好；超過 3 個月手術成功率明顯下降，長期肝內膽汁淤積會導致進展性肝硬化。

第 8 題〔112-1 醫學四 第 11 題〕

下列嬰兒膽汁滯留症（cholestasis）中，何者屬於肝外（extrahepatic）膽汁滯留？

- (A) 膽道閉鎖（biliary atresia）
- (B) 拜勒病（Byler disease）
- (C) 阿拉吉歐症候群（Alagille syndrome）
- (D) 新生兒肝炎（neonatal hepatitis）

答案 A**A. 膽道閉鎖（biliary atresia）**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：膽道閉鎖是最常見的肝外膽汁滯留原因，是膽管先天性發育異常或消失導致肝外膽管系統阻塞，病理問題在肝外膽管，不在肝實質。

B. 拜勒病（Byler disease）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：拜勒病（Byler disease）屬進行性肝內膽汁滯留（PFIC），由基因突變導致肝細胞膽汁分泌缺陷，是肝內（intrahepatic）膽汁滯留，非肝外。

C. 阿拉吉歐症候群（Alagille syndrome）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：阿拉吉歐症候群是肝內膽汁滯留，特徵為膽管形成不全（膽管數目減少），問題在肝實質內膽管系統，非肝外膽管阻塞。

D. 新生兒肝炎（neonatal hepatitis）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：新生兒肝炎屬肝內膽汁滯留，由感染或代謝異常導致肝細胞功能異常，問題在肝實質而非肝外膽管系統。

第 9 題〔109-2 醫學四 第 12 題〕

關於全靜脈營養合併膽汁滯留（Total parenteral nutrition (TPN) -associated cholestasis）的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 危險因子包括早產、敗血症與短腸症候群（Short bowel syndrome）
- (B) 脂肪給與的形式和劑量與 TPN-associated cholestasis 的發生有關
- (C) 典型症狀通常在接受 TPN 治療的一個星期內發生
- (D) Ursodeoxycholic acid (UDCA) 對改善黃疸可能有助益

答案 C**A. 危險因子包括早產、敗血症與短腸症候群（Short bowel syndrome）**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項實際正確。早產、敗血症與短腸症候群確為 TPN-associated cholestasis 的主要危險因子，符合臨床表現。

B. 脂肪給與的形式和劑量與 TPN-associated cholestasis 的發生有關

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：此選項實際正確。脂肪乳劑的形式（soybean oil vs fish oil）與輸注劑量皆與膽汁滯留發生相關；高劑量脂肪輸注與膽汁滯留風險增加明確相關。

C. 典型症狀通常在接受 TPN 治療的一個星期內發生

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：此選項是錯誤敘述。TPN-associated cholestasis 的典型症狀（黃疸、肝功能異常）通常在接受 TPN 2–4 週或更久後才發生，而非一週內；一週內出現不符合典型臨床時間表。

D. Ursodeoxycholic acid (UDCA) 對改善黃疸可能有助益

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：此選項實際正確。UDCA（ursodeoxycholic acid）劑量 20–30 mg/kg/day 為 TPN-associated cholestasis 的標準治療，可促進膽酸分泌，改善黃疸。

本考點其他考題（2 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q18	biliary atresia
115-2	醫學四 Q15	biliary atresia

也考本考點的題目（6 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
107-2	醫學四 Q15	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
109-1	醫學四 Q11	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
110-1	醫學四 Q13	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
110-2	醫學四 Q5	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
111-1	醫學四 Q18	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
114-1	醫學四 Q5	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）

美克爾憩室（Meckel's Diverticulum）

★ 偶考 考過 2/20 梯次：107-1、112-2

TWMLE・小兒科中＞小兒科（中）＞八、消化系統疾病

8.3 梅克爾憩室（Meckel Diverticulum）

- 最常見消化道先天異常
- 胚胎學：卵黃管（omphalomesenteric / vitelline duct）殘餘
- Rule of 2's：
 - 佔人口約 2%
 - 距離迴盲瓣 2 feet（60 cm）
 - 長約 2 inches（5 cm）
 - 2 種異位組織（gastric mucosa 最常見 → 可致出血；pancreatic tissue）
 - 2 歲以下最常出現症狀
 - 男：女 ≈ 2：1
- 最常見表現：無痛性下消化道出血（brick-red or maroon stool）→ 異位胃黏膜分泌 HCl → 鄰近迴腸潰瘍出血
- 診斷：Technetium-99m pertechnetate scan（Meckel scan）→ 偵測異位胃黏膜
- 治療：手術切除（有症狀者）

★ 國考重點（本站講義）

- 解剖位置〔107-1〕
- 異位性組織（ectopic tissue）〔107-1〕

- 臨床表現與年齡差異〔107-1、112-2〕
- 診斷黃金標準〔112-2〕
- 其他檢查之限制〔112-2〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確觀念 / 首選表現	易混陷阱 / 錯誤選項
異位組織類型	胃黏膜 (gastric mucosa, 最常見, 50-60%)	胰臟組織 (pancreatic tissue, 次常見, 非最常見)〔107-1〕
年齡與表現	幼童多呈無痛性血便或腸阻塞	憩室炎 (diverticulitis) 較常發生於成人或較大兒童, 非幼童〔107-1〕
首選診斷工具	Meckel scan + cimetidine (敏感性 85-95%)	腹部血管攝影 (需出血量達 0.5 mL/min, 敏感性僅 60-75%)〔112-2〕
內視鏡極限	上消化道內視鏡無法到達迴腸末端病灶	褐紅色下消化道出血無法靠上消化道內視鏡診斷〔112-2〕

精選考題 (2/2)

第 10 題〔112-2 醫學四 第 11 題〕

1 歲 6 個月大男童，無特殊病史，解大量褐紅色血便被送到急診。最近 2 週無發燒、嘔吐、腹痛、皮膚疹或服用藥物。男童平時每日解一次成形軟便，未曾發生血便。身體診察顯示略顯蒼白、心搏快、腹部軟、沒有壓痛 (tenderness) 或反彈痛 (rebound tenderness)。血紅素值 10.8 g/dL、糞便潛血反應呈陽性。下列何項檢查對於確定診斷的敏感性最高？

- (A) 腹部血管攝影 (abdominal angiography)
- (B) 肝膽道閃爍攝影 (hepatobiliary scintigraphy)
- (C) 梅克爾憩室檢查 (Meckel scan enhanced with cimetidine)
- (D) 上消化道內視鏡檢查 (upper GI panendoscopy)

答案 C

A. 腹部血管攝影 (abdominal angiography)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：腹部血管攝影診斷下消化道出血需要主動出血且血流達 0.5 mL/min 以上，sensitivity 僅 60-75%，且需要全身麻醉與導管置入風險，低於 Meckel scan。

B. 肝膽道閃爍攝影 (hepatobiliary scintigraphy)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肝膽道閃爍攝影 (hepatobiliary scintigraphy) 用於評估膽道與肝功能，與異位胃黏膜無關，與 Meckel's diverticulum 診斷完全無關。

C. 梅克爾憩室檢查 (Meckel scan enhanced with cimetidine)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Meckel scan (99mTc-pertechnetate) 可標記異位胃黏膜；cimetidine 減少胃酸分泌並降低 pertechnetate washout，增強 sensitivity 至 85-95%、specificity 95-98%，為 Meckel's diverticulum 診斷的黃金標準檢查。

D. 上消化道內視鏡檢查 (upper GI panendoscopy)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：上消化道內視鏡評估上消化道出血源；題幹明確為下消化道出血（褐紅色血便），Meckel's diverticulum 位於迴腸末端 (distal ileum)，上內視鏡無法到達。

第 11 題〔107-1 醫學四 第 20 題〕

關於梅克爾憩室（Meckel diverticulum），下列敘述何者錯誤？

- (A) 最常見的臨床表現為無痛性出血，其次為腸阻塞
- (B) 通常位於離迴盲瓣（ileocecal valve）50～75 公分內的迴腸端
- (C) 可能含有異位性組織（ectopic tissue），胃組織比胰組織常見
- (D) 年紀小的幼童比年紀大的孩童，更易發生憩室炎（diverticulitis）

答案 D

A. 最常見的臨床表現為無痛性出血，其次為腸阻塞

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此為常見臨床表現，尤其在幼童因異位胃黏膜分泌胃酸導致潰瘍出血，其次為腸套疊等腸阻塞。

B. 通常位於離迴盲瓣（ileocecal valve）50～75 公分內的迴腸端

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：根據梅克爾「2」法則，憩室通常位於距迴盲瓣（ileocecal valve）約 60 公分（即 2 英尺）內的迴腸端。

C. 可能含有異位性組織（ectopic tissue），胃組織比胰組織常見

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：異位組織中最常見為胃黏膜（約佔 50-60%），其次為胰臟組織。胃組織分泌胃酸導致憩室潰瘍出血。

D. 年紀小的幼童比年紀大的孩童，更易發生憩室炎（diverticulitis）

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：敘述錯誤。憩室炎（diverticulitis）臨床上較常發生於成人或較大兒童，幼童多以無痛性血便或腸阻塞表現。

兒童腹瀉與吸收不良（Pediatric Diarrhea and Malabsorption）

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：107-1、107-2、109-1、110-1、110-2、114-1

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中）> 八、消化系統疾病

8.6 乳糜瀉（Celiac Disease）

- 自體免疫性腸病，對 **gluten**（麩質，存在於小麥、大麥、黑麥）過敏
- 好發：有 HLA-DQ2/DQ8 者；與 **T1DM**、自體免疫甲狀腺炎、唐氏症、**Turner syndrome**、**IgA deficiency** 相關
- 臨床：慢性腹瀉（脂肪便）、腹脹、FTT、鐵缺乏貧血、易怒
- 皮膚：**Dermatitis herpetiformis**（搔癢性水泡性皮炎，肘/膝/臀部）
- 診斷：
 - 血清學：**anti-tTG IgA + total IgA**（若 IgA 缺乏 → 改測 IgG 如 anti-DGP IgG）
 - 檢驗前須維持含麩質飲食，否則偽陰性
 - 小腸切片：villous atrophy + crypt hyperplasia + intraepithelial lymphocytes
- 治療：終生無麩質飲食（**gluten-free diet**）
- 合併症：淋巴瘤（小腸 T-cell lymphoma）、骨質疏鬆、其他自體免疫病

★ 國考重點（本站講義）

- 滲透性與分泌性腹瀉機轉區分〔107-1、109-1〕
- 近端小腸吸收之營養素〔107-2、110-2〕
- 末端迴腸特異性吸收之物質〔107-2、110-2〕
- 慢性腹瀉診斷與營養評估〔110-1〕
- 常見兒童感染性腹瀉鑑別〔107-1、114-1〕

⚠ 易混與陷阱

營養素主要吸收位置對照

營養素 (Nutrient)	主要吸收位置 (Main Absorption Site)	關鍵吸收機制 / 載體
鈣 (Calcium)	十二指腸與近端空腸	鈣結合蛋白、1,25-二羥維生素 D 受體
鐵 (Iron)	十二指腸與近端空腸	酸性環境、二價金屬運輸體 1 (DMT1)
葉酸 (Folic acid)	十二指腸與近端空腸	特異性運輸蛋白 (PCFT、RFC)
鎂 (Magnesium)	十二指腸與近端空腸	被動擴散與主動運輸 (吸收率 30-40%)
膽汁酸 (Bile acid)	末端迴腸 (Terminal ileum)	鈉依賴性膽汁酸運輸體 (ASBT)，回收 95%
維生素 B12 (Vitamin B12)	末端迴腸 (Terminal ileum)	需結合內因子 (Intrinsic factor)

腹瀉類型與機轉鑑別

腹瀉類型 (Type)	代表疾病 / 病因	禁食改善與臨床檢驗特徵
滲透性腹瀉 (Osmotic diarrhea)	乳糖耐受不良、乳糜瀉	禁食可改善；糞便離子間距大於 100-150 mOsm/kg；糞便還原物質陽性；吐氣氫氣升高
分泌性腹瀉 (Secretory diarrhea)	先天性氯化物性腹瀉	禁食無法改善；氯化物/碳酸氫鹽交換體缺陷致離子滯留腸腔
動力性腹瀉 (Motility diarrhea)	腸躁症 (IBS)	腸道動力異常與內臟敏感性增加

兒童急性腸道感染病原鑑別

病原體 (Pathogen)	臨床表現與糞便特徵	關鍵鑑別 / 危險因子
志賀氏桿菌 (Shigella)	高燒、陣發性腹絞痛、血絲黏糊便	細菌性痢疾典型表現
輪狀病毒 / 諾羅病毒	水瀉、嘔吐	無血便、無黏液便
困難梭狀桿菌 (C. difficile)	感染性腸炎、糞便有白血球	必備抗生素使用史 (無使用史機率極低)

精選考題 (3/6)**第 12 題** [110-2 醫學四 第 12 題]

下列何種營養素，不是主要在十二指腸 (Duodenum) 和近端空腸 (Proximal jejunum) 被吸收？

- (A) 鎂 (Magnesium)
- (B) 鐵 (Iron)
- (C) 葉酸 (Folic acid)
- (D) 維生素 B12 (Vitamin B12)

答案 D**A. 鎂 (Magnesium)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：鎂 (Magnesium) 主要在十二指腸和近端空腸經被動擴散與主動運輸吸收，約 30-40% 吸收率。選項敘述不符題意。

B. 鐵 (Iron)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：鐵 (Iron) 在十二指腸和近端空腸吸收。非血紅素鐵由 DCT1 蛋白運輸，在酸性環境易吸收；血紅素鐵整個小腸均可吸收但此區效率最高。

C. 葉酸 (Folic acid)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：葉酸 (Folic acid) 主要在十二指腸和空腸上半部經主動運輸吸收。這是生育期婦女與孕婦營養補充的基本常識。

D. 維生素 B12 (Vitamin B12)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：維生素 B12 (Vitamin B12) 需要內因子 (intrinsic factor) 結合，主要吸收位置在迴腸末端 (Terminal ileum)，不在十二指腸或近端空腸。這是 B12 特異性吸收的關鍵特徵。

第 13 題〔107-1 醫學四 第 19 題〕

一位兒童因腹瀉求診，他排的糞便為稀水便，糞便檢驗並無白血球 (leukocytes)，臨床上呈現因禁食而改善症狀，下列那一種檢查結果最為吻合？

- (A) 糞便檢查中無還原物質 (reducing substances)
- (B) 吐氣中氫氣濃度降低 (decreased breath hydrogen)
- (C) 困難梭狀桿菌 (Clostridium difficile) 毒素檢測為陽性
- (D) 糞便離子間距 (ion gap) 大於 200 mOsm/kg

答案 D**A. 糞便檢查中無還原物質 (reducing substances)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Osmotic diarrhea (滲透性腹瀉) 中，未被吸收的醣類在糞便中累積。檢查應該顯示有還原物質 (reducing substances)，不是無。選項描述反向。

B. 吐氣中氫氣濃度降低 (decreased breath hydrogen)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hydrogen breath test 在碳水化合物吸收不良時，未被吸收的醣類被腸道菌發酵，應產生大量氫氣，呼氣中濃度升高。選項說「降低」是錯的。

C. 困難梭狀桿菌 (Clostridium difficile) 毒素檢測為陽性

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Clostridium difficile 感染導致感染性腸炎，糞便中通常有白血球。題目明確記載「糞便檢驗並無白血球」，排除發炎性病因，此選項不符。

D. 糞便離子間距 (ion gap) 大於 200 mOsm/kg

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：禁食改善 + 無白血球 = osmotic diarrhea 的典型特徵。Fecal osmotic gap (滲透壓 - $2 \times (\text{Na} + \text{K})$) > 100-150 mOsm/kg 診斷滲透性腹瀉；> 200 表示更明顯的滲透負荷，符合本病例。

第 14 題〔110-1 醫學四 第 11 題〕

下列何項不是逐步式鑑別診斷 (Stepwise diagnostic approach) 兒童慢性腹瀉 (Chronic diarrhea) 的建議？

- (A) 感染性檢查如糞便細菌培養需考慮
- (B) 可安排前白蛋白 (Prealbumin) 檢驗
- (C) 糖化血色素 (HbA1c) 是有效判讀營養不良程度的生物標記
- (D) 過敏性評估 (Allergic workup) 在兒童慢性腹瀉有其角色

答案 C**A. 感染性檢查如糞便細菌培養需考慮**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：感染性原因 (細菌、寄生蟲) 確實是慢性腹瀉重要鑑別診斷，糞便細菌培養為 stepwise approach 建議項目。

B. 可安排前白蛋白 (Prealbumin) 檢驗

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：前白蛋白為營養狀態敏感指標，半衰期短 (2-3 天)，特別適合評估慢性腹瀉引起的營養不良程度。

C. 糖化血色素 (HbA1c) 是有效判讀營養不良程度的生物標記

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：HbA1c (糖化血色素) 評估血糖控制與糖尿病診斷，與營養不良程度無關。營養評估應用 prealbumin、albumin、total protein。

D. 過敏性評估 (Allergic workup) 在兒童慢性腹瀉有其角色

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：食物過敏 (牛奶蛋白過敏、乳糖不耐症) 是兒童慢性腹瀉常見病因，過敏評估在鑑別診斷中確有角色。

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q11	intestinal absorption sites
109-1	醫學四 Q12	secretory diarrhea
114-1	醫學四 Q11	pediatric bloody diarrhea pathogens

兒童胃腸肝膽與胰腸疾病 (Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases)

★★★ 常青必掃 考過 15/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、108-1、108-2、109-1、109-2、111-1、111-2、112-2、113-1、114-1、115-1、115-2

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中)

八、消化系統疾病

8.1 胃食道逆流 (GER / GERD)

- 嬰兒 GER 極常見 (生理性)，多在 12-18 個月自行改善
- GERD (病理性)：影響生長、食道炎、apnea、反覆吸入性肺炎
- 治療：
 - 姿勢調整 (餵食後直立、head elevation)
 - 濃稠配方
 - 藥物：PPI (Omeprazole) 或 H₂ blocker (severe GERD)
 - 手術 (Nissen fundoplication)：藥物無效或嚴重併發症

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 八、消化系統疾病

8.5 發炎性腸道疾病 (IBD)

特徵	Crohn Disease (CD)	Ulcerative Colitis (UC)
侵犯範圍	口腔到肛門 (任何位置)，最常 terminal ileum	限於大腸 (colon + rectum)，由直腸向上連續延伸
深度	全層 (transmural)	黏膜層/黏膜下層
特徵性病理	Non-caseating granulomas、skip lesions	Crypt abscess、pseudopolyps
直腸侵犯	常不侵犯	幾乎都有
肛門周圍病 灶	常見 (fistula、abscess、tag)	少見
出血	少	常見 (血性腹瀉)
併發症	Fistula、stricture、abscess、kidney stone (oxalate)、B12 deficiency	Toxic megacolon、大腸癌風險↑ (> 10 年病史)
腸外表現	Erythema nodosum、arthritis、oral ulcer、uveitis、kidney stones	Primary sclerosing cholangitis (PSC)、pyoderma gangrenosum

- 兒童 IBD 特別考量：生長遲緩 (尤其 Crohn) 可能是首發表現
- 治療：5-ASA (UC 為主)、corticosteroid (急性發作)、immunomodulators (Azathioprine/6-MP、MTX)、biologics (Infliximab = anti-TNF)
- UC 根治性手術：Total proctocolectomy

★ 國考重點 (本站講義)

- 門脈高壓 (Portal Hypertension) 預後 [106-1]
- 食道弛緩不能 (Achalasia) [106-1]
- 幽門桿菌 (Helicobacter Pylori, H. pylori) 檢驗 [106-2]
- 非酒精性脂肪肝疾病 (Nonalcoholic Fatty Liver Disease, NAFLD) [107-1]
- 胃食道逆流 (GER) 與肥厚性幽門狹窄 (HPS) 鑑別 [107-2]
- 先天性巨結腸症 (HD) 與功能性便秘 (FC) 鑑別 [108-1]

- 消化道息肉與癌變風險〔108-1、111-1〕
- 猛爆性肝衰竭 (Fulminant Liver Failure) 處置〔108-1〕
- 次發性消化性潰瘍 (Secondary Peptic Ulcers)〔108-2〕
- 兒童便秘紅旗徵象 (Red-flags)〔109-1〕
- 小腸營養素吸收部位〔109-2〕
- 急性膽囊水腫 (Acute Hydrops of the Gallbladder)〔111-2〕
- 吉伯特氏症候群 (Gilbert Syndrome)〔111-2〕
- Doxycycline 誘發之食道炎〔112-2〕
- 急性胰臟炎 (Acute Pancreatitis)〔113-1、115-1〕
- 威爾森氏病 (Wilson Disease)〔111-2、114-1〕
- 嬰兒腸絞痛 (Infantile Colic)〔115-1〕
- 腸道胚胎發展 (Gut Embryology)〔115-2〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	先天性巨結腸症 (HD)	功能性便秘 (FC)	胃食道逆流 (GER)	肥厚性幽門狹窄 (HPS)
主要機制	無神經節細胞致持續梗阻	糞便滯留致溢出性失禁	生理性反流 (12-24 月改善)	幽門肌肉肥厚致出口梗阻
性別與生長	生長遲緩 (HD > FC)	大便失禁常見 (FC > HD)	無性別差，極少影響生長	男嬰居多 (3-4:1)，嚴重脫水與體重減輕
特徵與併發症	48 小時無胎便、小腸結腸炎、腹脹	腸道溢出性失禁、糞便滯留	嘔吐物不含膽汁	不含膽汁噴射性嘔吐
處置原則	外科手術切除段腸道	飲食調節、軟便劑	支持治療、衛教	幽門肌切開術 (Pyloromyotomy)

疾病 / 檢驗項目	關鍵診斷或病理特徵	臨床易錯與陷阱觀念
FAP vs PJS 息肉症	FAP：APC 突變，大腸數百個腺瘤，癌症風險最高 (~100%) PJS：STK11 突變自體顯性，小腸錯構瘤 (70-90%)，唇部粘膜黑斑	FAP 需預防性切除全結腸；PJS 息肉好發於小腸非大腸，幼兒期即出現黑斑，多器官罹癌率高〔108-1、111-1〕
Wilson Disease vs Gilbert Syndrome	Wilson：隱性 ATP7B 突變，<10 歲多肝臟型 (肝衰竭/凝血異常)；神經型較晚出現 Gilbert：UDPGT 降，無溶血間接黃疸 (<6 mg/dL)，感冒誘發	癲癇非 Wilson 典型神經症狀；Ceruloplasmin 受發炎影響會假性升高；Gilbert 肝功能完全正常〔111-2、114-1〕
小腸營養素吸收部位	鐵 (Fe ²⁺)、葉酸：十二指腸與近端空腸蛋白質：小腸前段 100-200 cm 膽酸：遠端迴腸 (ASBT 主動運輸)	鐵吸收需要酸性環境與 DMT1，遠端迴腸不吸收鐵；膽酸在遠端迴腸進行腸肝循環〔109-2〕
H. pylori 活動性感染診斷	胃切片培養 (金標準)、碳-13 尿素吹氣檢查、糞便抗原檢驗	血中抗體陽性在清除後仍可持續存在數年，最無法確定現階段是否有活動性感染〔106-2〕
急性胰臟炎處置與診斷	早期積極輸液、鎮痛、止吐後恢復進食；Lipase 特異性高	兒童最常見藥物為 L-asparaginase 與 Valproic acid (非 Ibuprofen)；常規預防性廣效抗生素為不適當處置〔113-1、115-1〕

精選考題 (5/16)

第 15 題 [111-2 醫學四 第 10 題]

15 歲女童，每當感冒或月經來潮時，就會出現輕微黃疸，其總膽紅素（bilirubin）介於 3~5 mg/dL，屬間接型。無溶血現象，其餘肝功能檢查都正常，約 5 天就緩解。最可能的疾病是：

- (A) Wilson's disease
- (B) Gilbert syndrome
- (C) Dubin-Johnson syndrome
- (D) Autoimmune hepatitis

答案 B

A. Wilson's disease

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Wilson's disease（威爾森氏病）會因銅積累導致溶血性貧血，檢查應見 hemolysis 徵象（LDH ↑、haptoglobin ↓），肝功能亦嚴重異常。題目明確無溶血且肝功能正常，不符。

B. Gilbert syndrome

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Gilbert syndrome 因 UDP-glucuronosyltransferase（UDPGT）活性降低，導致間接膽紅素升高（通常 <6 mg/dL）。特徵：無溶血、肝功能正常、應激（感冒、月經）誘發黃疸、短期自限性—完全符合題目所有描述。

C. Dubin-Johnson syndrome

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Dubin-Johnson syndrome 為 conjugated（直接型）膽紅素升高，肝臟因色素沉著呈黑色。題目明確是『間接型』膽紅素，型別相反，直接排除。

D. Autoimmune hepatitis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Autoimmune hepatitis 會導致肝酶異常（AST/ALT 升高）及免疫標記陽性。題目強調『其餘肝功能檢查都正常』，不符合自身免疫肝炎的病理改變。

第 16 題 [108-1 醫學四 第 11 題]

下列何種腸胃道息肉（Polyps）發生大腸癌（Colon cancer）的風險最高？

- (A) 幼年性息肉症（Juvenile polyposis）
- (B) 家族性結直腸息肉症（Familial adenomatous polyposis）
- (C) Peutz-Jeghers 症候群（Peutz-Jeghers syndrome）
- (D) Cowden 症候群（Cowden syndrome）

答案 B

A. 幼年性息肉症（Juvenile polyposis）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：幼年性息肉為良性錯構瘤，雖屬遺傳性息肉綜合症但腺瘤轉化風險低；結直腸癌終身風險僅約 6-17%，遠低於其他高風險綜合症。

B. 家族性結直腸息肉症（Familial adenomatous polyposis）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：FAP (Familial adenomatous polyposis) 由 APC 基因突變引起，患者發展數百至數千個腺瘤性息肉，未治療者幾乎 100% 進展為結直腸癌（通常 40-50 歲），是所有息肉綜合症中癌變風險最高者，需預防性全結腸直腸切除術。

C. Peutz-Jeghers 症候群（Peutz-Jeghers syndrome）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Peutz-Jeghers 症候群（PJS）由 STK11 基因突變引起，息肉為錯構瘤；結直腸癌終身風險約 39%，雖增加多種癌症風險但不及 FAP。

D. Cowden 症候群（Cowden syndrome）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Cowden 症候群由 PTEN 基因突變引起，主要息肉為錯構瘤；增加乳腺、甲狀腺、子宮內膜等癌症風險，結直腸癌風險相對最低。

第 17 題 [115-1 醫學四 第 14 題]

關於急性胰臟炎 (acute pancreatitis) 的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 造成孩童急性胰臟炎的主因，包括外傷、感染及膽道或胰管結構異常
- (B) 引起兒童急性胰臟炎最常見的藥物是 ibuprofen
- (C) 嚴重急性胰臟炎身體診察時，肚臍周圍皮膚可能有藍紫色瘀血出現 (Cullen sign)
- (D) 實驗室血液檢驗中，脂肪酶 (lipase) 的特異性 (specificity) 比澱粉酶 (amylase) 高

答案 B

A. 造成孩童急性胰臟炎的主因，包括外傷、感染及膽道或胰管結構異常

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：兒童急性胰臟炎主要原因確實包括鈍性外傷（特別常見）、感染、膽道結構異常及胰管異常；此四類佔兒童胰臟炎病因多數。

B. 引起兒童急性胰臟炎最常見的藥物是 ibuprofen

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：在兒童藥物性胰臟炎中，最常見的藥物應為 L-asparaginase（化療藥、兒童白血病患者發生率 5-18%）或 valproic acid（抗癲癇藥），而非 ibuprofen。NSAIDs 致胰臟炎風險相對低，此選項誤導。

C. 嚴重急性胰臟炎身體診察時，肚臍周圍皮膚可能有藍紫色瘀血出現 (Cullen sign)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Cullen sign（肚臍周圍藍紫色瘀血）確實是出血性胰臟炎的經典體徵，常見於嚴重急性胰臟炎；Grey Turner sign（腹側瘀血）同樣是警訊。

D. 實驗室血液檢驗中，脂肪酶 (lipase) 的特異性 (specificity) 比澱粉酶 (amylase) 高

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：在胰臟炎診斷中，lipase 特異性 (≥97%) 確實高於 amylase (70-85%)，因 amylase 亦存在於唾液腺、胃腸道等；lipase 為更特異的胰臟損傷標誌。

第 18 題 [106-1 醫學四 第 19 題]

下列導致兒童患門脈高壓 (portal hypertension) 的疾病，何者預後最差？

- (A) 肝外門靜脈栓塞 (extrahepatic portal vein obstruction)
- (B) 新生兒曾插入臍靜脈管 (catheterization of umbilical vein)
- (C) 硬化性膽管炎 (sclerosing cholangitis)
- (D) 脾臟動靜脈瘻管 (splenic arteriovenous fistula)

答案 C

A. 肝外門靜脈栓塞 (extrahepatic portal vein obstruction)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：肝外門靜脈栓塞是兒童門脈高壓最常見原因，肝細胞功能通常正常保留。主要併發症食道靜脈曲張可內視鏡治療控制，長期生存率較好，預後相對佳。

B. 新生兒曾插入臍靜脈管 (catheterization of umbilical vein)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：臍靜脈導管相關血栓可導致門靜脈血栓或 Budd-Chiari syndrome，若演變為肝外門脈血栓則預後與 A 類似。若發生肝靜脈血栓導致肝衰竭預後較差，但選項設定含糊。

C. 硬化性膽管炎 (sclerosing cholangitis)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：硬化性膽管炎是膽管進行性炎症纖維化疾病，導致膽汁淤積與肝實質損傷。逐漸進展到肝硬化與肝功能衰竭，預後最差，中位生存期短，多數最終需肝移植。

D. 脾臟動靜脈瘻管 (splenic arteriovenous fistula)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：脾臟動靜脈瘻管是脾臟血管異常連接，可通過介入治療（栓塞）有效控制。預後相對良好，不如其他選項預後差。

第 19 題 [115-2 醫學四 第 13 題]

有關正常腸道發展，下列敘述何者最不適當？

- (A) 食道、胃及前段十二指腸是由前腸 (foregut) 發展而成
- (B) 降結腸及上段肛管是由後腸 (hindgut) 發展而成
- (C) 神經嵴 (neural crest) 細胞的遷移是由顱部至尾部
- (D) 小腸及全段橫結腸是由中腸 (midgut) 發展而成

答案 D**A. 食道、胃及前段十二指腸是由前腸 (foregut) 發展而成**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述適當。Foregut (前腸) 胚胎發育為食道、胃、近端十二指腸 (至大十二指腸乳頭)，以及肝、膽、胰器官。

B. 降結腸及上段肛管是由後腸 (hindgut) 發展而成

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述適當。Hindgut (後腸) 發育為遠端 1/3 橫結腸、降結腸、乙狀結腸、直腸及 Pectinate Line (齒狀線) 以上之上段肛管。

C. 神經嵴 (neural crest) 細胞的遷移是由顱部至尾部

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述適當。Neural Crest (神經嵴) 細胞遷移方向為 Craniocaudal (顱部至尾部)，形成腸神經系統；失敗會導致 Hirschsprung Disease (先天性巨結腸症)。

D. 小腸及全段橫結腸是由中腸 (midgut) 發展而成

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：敘述不適當，為本題答案。Midgut (中腸) 僅發育至橫結腸近端 2/3；橫結腸遠端 1/3 是由 Hindgut (後腸) 發展而成，非全段。

本考點其他考題 (11 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q20	achalasia
106-2	醫學四 Q18	h pylori detection
107-1	醫學四 Q18	pediatric NAFLD risk factors
108-2	醫學四 Q12	secondary peptic ulcer in children
109-2	醫學四 Q11	small intestine absorption sites
111-1	醫學四 Q43	Peutz-Jeghers syndrome
111-2	醫學四 Q9	acute hydrops of gallbladder
112-2	醫學四 Q10	doxycycline-induced esophagitis adolescent
113-1	醫學四 Q10	pediatric pancreatitis
114-1	醫學四 Q31	Wilson disease in children
115-1	醫學四 Q12	infantile colic diagnosis

也考本考點的題目 (4 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
108-1	醫學四 Q26	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
107-2	醫學四 Q13	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，嬰兒肥厚性幽門狹窄（Hypertrophic Pyloric Stenosis）
108-1	醫學四 Q10	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，先天性巨結腸症（Hirschsprung Disease）
109-1	醫學四 Q15	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，先天性巨結腸症（Hirschsprung Disease）

兒童急性腹症與外科急症（Pediatric Acute Abdomen and Surgical Emergencies）

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：108-1、109-2、110-1、110-2、112-1、115-1

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中） > 八、消化系統疾病

8.4 闌尾炎（Appendicitis）

- 兒童最常見需手術的急性腹痛
- 好發年齡：10-20 歲（學齡兒童/青少年）
- 臨床：
 - 典型順序：periumbilical pain → 轉移至 **RLQ（McBurney's point）** → 噁心嘔吐 → 發燒
 - Rovsing sign、Psoas sign、Obturator sign
 - 穿孔風險：< 5 歲兒童因表達不清、延遲就醫 → 穿孔率高
- 診斷：
 - 兒童首選影像：超音波（非壓縮性管狀結構 > 6 mm）
 - 不確定時：CT with contrast
- 治療：Appendectomy（laparoscopic preferred）+ perioperative antibiotics
 - 穿孔合併膿瘍：先 IV antibiotics ± percutaneous drainage → interval appendectomy（6-8 週後）

★ 國考重點（本站講義）

- 腸道旋轉不良併中腸扭結（**Malrotation with midgut volvulus**）〔110-2、115-1〕
- 肥厚性幽門狹窄（**Hypertrophic pyloric stenosis, HPS**）與中腸扭結之鑑別〔110-2、115-1〕
- 早產兒與新生兒急性腹症鑑別〔112-1、115-1〕
- 急性闌尾炎（**Acute appendicitis**）〔109-2、110-1〕
- 兒童急性腹痛與背部轉移痛（**Radiating pain to back**）〔109-2〕
- 睪丸扭轉（**Testicular torsion**）〔108-1〕
- 鈍器腹部外傷與肝臟血管傷害〔108-1〕

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 檢查項目	好發年齡 / 病因機轉	嘔吐類型 / 臨床特徵	酸鹼與電解質狀態 / 疼痛輻射	首選處置或診斷工具
中腸扭結 (Midgut volvulus)	嬰幼兒 (多見於 3 個月內或新生兒), 腸道旋轉不良引發腸軸轉	膽汁性嘔吐 (綠色); 腹脹、腸絞窄缺血	代謝性酸中毒 (metabolic acidosis)	首選上消化道攝影 (Upper GI series); 緊急實施 Ladd 手術
肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic pyloric stenosis)	2-8 週 (或 3-5 週) 嬰兒, 幽門肌肉肥厚梗阻	非膽汁性嘔吐 (噴射性嘔吐)	低氯低鉀代謝性鹼中毒	幽門切開術 (Pyloromyotomy)
先天性巨腸症 (Hirschsprung disease)	新生兒期發病, 無遠端腸道神經節導致功能性梗阻	無胎便排出、腹脹; 不起腸壁缺血發紺	平時每日正常排便者可排除; 無肚臍周圍發紺	腸道切片與手術矯正
腸套疊 (Intussusception)	嬰幼兒, 腸管套疊	陣發性腹絞痛、嘔吐、果醬般血便	極少出現背部轉移痛	氣體/鋇劑灌腸復位或手術
胰臟炎 / 後位闌尾炎	學齡兒童 / 青少年, 發炎刺激後腹腔結構	腹痛、嘔吐	常伴隨背部轉移痛 (radiating pain to back)	針對性藥物或闌尾切除術
睪丸扭轉 (Testicular torsion)	青少年突發單側睪丸劇痛	精索扭轉致精巢血管缺血 (非感染性)	無 (6 小時內手術可保留 90% 睪丸)	無需等超音波, 立即行雙側睪丸探查手術減捻與固定
肝臟血管外傷 (腹部鈍傷)	腹部外傷、血液動力學穩定者	上腹痛、心跳加快、低血容血壓改變	顯示活動性出血 (arterial extravasation)	首選對比劑電腦斷層掃描 (CT); 血管攝影僅用於後續栓塞

精選考題 (1/1)

第 20 題 [110-1 醫學四 第 12 題]

關於兒童急性闌尾炎 (Acute appendicitis) 之敘述, 下列何者正確?

- (A) 大部分病童之腹部 X 光片可見右下腹糞石 (Fecalith)
- (B) 非傷寒沙門氏桿菌 (Nontyphoidal Salmonella) 感染性腸炎不會引起急性闌尾炎
- (C) 典型 (Typical) 的急性闌尾炎病童, 臨床表現通常為先腹痛後嘔吐
- (D) 病童身體檢查時若無腹部肌肉僵直 (Muscle guarding), 可排除急性闌尾炎破裂

答案 C

A. 大部分病童之腹部 X 光片可見右下腹糞石 (Fecalith)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: 腹部 X 光片在兒童闌尾炎中可見糞石的比例約 25-40%, 不是「大部分」。糞石雖為闌尾炎的重要病因, 但其檢出率遠低於 50%。

B. 非傷寒沙門氏桿菌 (Nontyphoidal Salmonella) 感染性腸炎不會引起急性闌尾炎

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: 非傷寒沙門氏菌 (Nontyphoidal Salmonella) 感染性腸炎可引起闌尾炎及其併發症。此選項絕對化敘述「不會引起」錯誤。

C. 典型 (Typical) 的急性闌尾炎病童, 臨床表現通常為先腹痛後嘔吐

✓ 正確 [P1 夯]

詳解: 典型急性闌尾炎病童臨床表現順序為「先模糊腹痛 (圍臍部) → 嘔吐 → 腹痛轉移至右下腹」。此順序為教科書標準表現, 敏感度高。

D. 病童身體檢查時若無腹部肌肉僵直 (Muscle guarding), 可排除急性闌尾炎破裂

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: 缺乏肌肉僵直 (muscle guarding) 不能排除闌尾炎破裂。兒童臨床表現多不典型, 破裂時可能無明顯腹膜刺激徵象。腹膜刺激徵象缺乏不代表無破裂。

也考本考點的題目 (7 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
108-1	醫學四 Q33	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
108-1	醫學四 Q76	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
112-1	醫學四 Q4	小兒科・新生兒，新生兒壞死性腸炎（Necrotizing Enterocolitis）
110-2	醫學四 Q11	小兒科・新生兒，先天性消化道阻塞與畸形（Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations）
115-1	醫學四 Q13	小兒科・新生兒，先天性消化道阻塞與畸形（Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations）
115-1	醫學四 Q74	小兒科・新生兒，先天性消化道阻塞與畸形（Congenital Gastrointestinal Obstruction and Malformations）
109-2	醫學四 Q10	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，腸套疊（Intussusception）

小兒科・腎臟疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

小兒夜尿症 (Pediatric Nocturnal Enuresis)

★ 偶考 考過 3/20 梯次：112-2、113-2、115-1

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下） > 十、腎臟與泌尿系統

10.5 夜尿症 (Nocturnal Enuresis)

- 定義：≥ 5 歲兒童仍有夜間不自主排尿，≥ 2 次/週持續 ≥ 3 個月
- 病因：夜間 ADH 分泌不足、膀胱功能性容量小、覺醒障礙、遺傳
- 評估：病史 + 排尿日記 + UA（排除 UTI、DM、腎臟濃縮功能異常）
- 治療：
 - 衛教與行為治療（限制睡前水分、規律排尿、正向鼓勵，**避免處罰**）
 - **Enuresis alarm（尿床警報器）**：長期成功率最高
 - **Desmopressin（DDAVP）**：夜間 ADH 不足者效果佳；見效快但停藥復發率高

★ 國考重點（本站講義）

- 診斷定義與年齡門檻〔113-2、115-1〕
- 流行病學與遺傳傾向〔112-2、113-2、115-1〕
- 繼發性病因而排除〔112-2、113-2、115-1〕
- 過夜禁食尿液滲透壓〔112-2〕
- 第一線治療原則〔112-2、115-1〕
- 藥物治療定位〔112-2、115-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確規範與鑑別重點	常見考題陷阱
診斷年齡門檻	大於等於 5 歲（≥5 歲）兒童	誤認為「4 歲以上」即符合診斷標準
治療階層順序	第一線首選 ：行為療法（水分限制、定時排尿）與尿濕警報器（Alarm Therapy） 二線/輔助 ：藥物治療（Desmopressin Acetate、三環抗憂鬱藥）	誤將藥物治療或 Desmopressin 敘述為「第一線」或「首選治療方式」
流行病學性別	男生發生率高於女生（男女比約 2:1）	誤記為女性較多或男女無顯著差異
遺傳發生風險	雙親皆有病史：約 70-77% 單親有病史：約 30-43%	混淆單雙親遺傳機率或忽視家族史診斷價值

精選考題 (2/3)

第 1 題〔115-1 醫學四 第 17 題〕

關於夜尿（nocturnal enuresis），下列敘述何者最不適當？

- (A) 依照臨床上的定義，「夜尿」是指大於 5 歲的小孩在睡眠期間膀胱發生不自主排尿
- (B) 口服或鼻噴（nasal spray）抗利尿激素（ADH）的類似物如 desmopressin acetate，是夜尿的首選治療方式
- (C) 兒童夜尿宜詳細病史詢問、理學檢查與實驗學檢查來排除器質性的疾病如糖尿病、尿崩症、慢性腎臟病
- (D) 導致孩童夜尿的原因很多，包括生理、心理或遺傳等因素

答案 B

A. 依照臨床上的定義，「夜尿」是指大於 5 歲的小孩在睡眠期間膀胱發生不自主排尿

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Nocturnal enuresis 國際定義為≥5 歲兒童在睡眠期間發生不自主排尿，是標準臨床診斷準則。

B. 口服或鼻噴（nasal spray）抗利尿激素（ADH）的類似物如 desmopressin acetate，是夜尿的首選治療方式

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Desmopressin acetate 是首選藥物治療而非首選治療方式。行為療法（尿濕警報器、限制液體、膀胱訓練）才是一線治療，desmopressin 用於行為療法效果不佳或需快速改善時。

C. 兒童夜尿宜詳細病史詢問、理學檢查與實驗學檢查來排除器質性的疾病如糖尿病、尿崩症、慢性腎臟病

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：詳細病史、理學檢查、實驗室檢查確實必要，以排除器質性原因如糖尿病、中樞尿崩症（central DI）、慢性腎臟病等造成的 polyuria。

D. 導致孩童夜尿的原因很多，包括生理、心理或遺傳等因素

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：夜尿病因多元：生理（nocturnal polyuria、低膀胱容量、覺醒障礙）、心理（壓力焦慮）、遺傳（一親有病 77%；雙親 77-77%）都是重要因素。

第 2 題〔112-2 醫學四 第 13 題〕

關於小兒夜間遺尿症（nocturnal enuresis），下列敘述何者最不適當？

- (A) 如果父母其中之一在小時候有夜間遺尿症，則其子女有夜間遺尿症的風險會提高
- (B) 要先排除尿崩症、糖尿病和慢性腎臟疾病造成的次發性夜間遺尿症
- (C) 應評估過夜禁食之尿液滲透壓，以排除多尿造成的次發性夜間遺尿症
- (D) 因為藥物治療效果很好，應列為第一線治療

答案 D**A. 如果父母其中之一在小時候有夜間遺尿症，則其子女有夜間遺尿症的風險會提高**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：遺傳因素在夜間遺尿症中扮演重要角色。父母任一人有病史，子女風險顯著提高（約 70-75% 父母都有、30-40% 單親有）。家族史是重要診斷線索。

B. 要先排除尿崩症、糖尿病和慢性腎臟疾病造成的次發性夜間遺尿症

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：排除繼發性原因是診斷流程首要步驟。尿崩症、第 1 型糖尿病、慢性腎臟疾病都會導致多尿和夜間尿量增加，造成次發性遺尿。診斷標準明確要求排除。

C. 應評估過夜禁食之尿液滲透壓，以排除多尿造成的次發性夜間遺尿症

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：評估過夜禁食後尿液滲透壓用於判斷夜間尿液濃縮能力。正常情況下夜間 ADH 升高使滲透壓升高；低滲透壓代表多尿型遺尿症，需排除病因。此為標準評估。

D. 因為藥物治療效果很好，應列為第一線治療

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：藥物治療雖然有效，但絕非第一線。國際指引（ICCS/AAP）明確列舉：第一線為 alarm therapy 和行為療法（fluid restriction、scheduled voiding）。藥物（desmopressin、tricyclics）僅在行為療法失敗後考慮，因有依賴性和停藥復發風險。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
113-2	醫學四 Q12	nocturnal enuresis

尿路感染與先天性尿路異常 (Urinary Tract Infection and Congenital Urinary Tract Anomalies)

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-1、106-2、107-1、109-1、109-2、110-2、112-1、114-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症

4.5 泌尿道感染

- 嬰幼兒最常見嚴重細菌感染之一
- 最常見菌種：**E. coli** (佔 80%)
- 女嬰 > 男嬰 (1 歲後)；未割包皮男嬰風險較高 (1 歲內)
- 臨床：
 - 嬰兒：非特異性 → 發燒 (可能唯一表現)、irritability、餵食差、嘔吐
 - 較大兒童：頻尿、尿急、排尿疼痛、腰痛 (上泌尿道)
- 診斷：
 - 尿液檢體收集：2 歲以下 → catheterization 或 suprapubic aspiration (SPA)
 - UA：pyuria (WBC > 5/HPF)、nitrite (+)、leukocyte esterase (+)
 - **Urine culture (確診)**：catheter ≥ 50,000 CFU/mL；SPA ≥ any growth
 - 抗生素前務必先留尿液培養
- 影像學：
 - **Renal ultrasound**：2 歲以下首次發燒性 UTI 即做，評估結構異常/水腎
 - **VCUG (Voiding Cystourethrography)**：若 US 異常、反覆發燒性 UTI、非典型 UTI (非 E. coli、治療反應差) 時施行，評估 VUR (膀胱輸尿管逆流)
 - **Tc-99m DMSA renal scan**：感染後 4-6 個月追蹤，評估腎皮質瘢痕
- 治療：
 - 上泌尿道 (pyelonephritis)：IV antibiotics (Ceftriaxone / Ampicillin + Gentamicin) → 改口服共 10-14 天
 - 下泌尿道 (cystitis)：口服抗生素 3-5 天

★ 國考重點 (本站講義)

- 隱睪症 (Cryptorchidism) 影像評估 [115-2]
- 多囊性腎發育不全 (Multicystic Dysplastic Kidney, MCDK) [115-2]

⚠ 易混與陷阱

檢查項目	臨床適應症與功能	執行時機與考點陷阱
腎臟超音波 (Renal ultrasonography)	首選評估上尿路結構、水腎與膀胱壁厚度	無輻射、非侵襲性，為 UTI 初始評估第一步 [110-2、114-2]
排尿中膀胱尿道造影 (VCUG)	確診膀胱輸尿管逆流 (VUR) 及後尿道瓣	2-24 個月大發燒型 UTI 於超音波異常或反覆感染時安排 [109-1、110-2、114-2]
鎝-99m-DMSA 腎皮質掃描 (Tc-99m-DMSA scan)	評估腎實質受損與腎疤痕 (Scarring)	不可於急性期立即施作 (發炎會造成假缺損)，應於感染 3-6 個月後評估 [109-1、110-2、114-2]
靜脈腎盂造影 (IVP)	傳統尿路造影	具輻射與腎毒性，已被取代，為現代 UTI 評估最無價值檢查 [110-2]；於嬰幼兒阻塞性尿路疾病影像檢查中亦最不适合 [115-2]
超音波 (隱睪症評估) (Testicular ultrasonography)	隱睪症最先施行的影像工具，評估腹股溝管區域未降睪丸	非侵入性、無輻射；CT 輻射高、MRI 昂貴需鎮靜，均非首選 [115-2]

疾病名稱	臨床特徵與抗生素反應	電腦斷層 (Contrast CT) 影像特徵
急性腎盂腎炎 (Acute pyelonephritis)	發燒、腰痛、膿尿	條紋狀顯影 (Striated nephrogram) 或邊界模糊之顯影缺損 [106-2]
急性大葉性腎盂腎炎 (Acute lobar nephronia, ALN)	發燒 > 72 小時 (經驗抗生素反應慢)、膿尿	局部界限不清晰之塊狀低密度區，病灶內仍有微弱顯影 (尚未液化) [114-1]
急性腎膿瘍 (Acute renal abscess)	發燒、對經驗抗生素產生抵抗	界限清楚、中央無顯影液化區、具環狀顯影邊緣 (Rim enhancement) [114-1]
腎動脈栓塞/梗塞 (Renal artery embolism/infarction)	突發劇烈腰痛、發燒 (少見膿尿)	邊界銳利之楔形無顯影區 (Wedge-shaped non-enhancing area) [106-2、114-1]

精選考題 (3/13)

第 3 題 [115-2 醫學四 第 16 題]

有關嬰幼兒阻塞性尿路疾病 (obstructive uropathy) 之影像學檢查，下列何者最不適合？

- (A) 靜脈注射腎盂攝影 (intravenous pyelogram)
- (B) 排尿時膀胱尿道攝影術 (voiding cystourethrogram)
- (C) 前行性腎盂攝影 (antegrade pyelogram)
- (D) 核醫掃描 (renal scintigraphy)

答案 A

A. 靜脈注射腎盂攝影 (intravenous pyelogram)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：IVP (Intravenous Pyelogram，靜脈注射腎盂攝影) 因嬰幼兒腎功能未成熟、濃縮能力差導致顯影不佳，且具高劑量輻射與含碘對比劑腎毒性風險，已被超音波與核醫掃描取代，最不適合。

B. 排尿時膀胱尿道攝影術 (voiding cystourethrogram)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：VCUG (Voiding Cystourethrogram，排尿時膀胱尿道攝影術) 為評估嬰幼兒 VUR (Vesicoureteral Reflux，膀胱輸尿管逆流) 與 PUV (Posterior Urethral Valves，後尿道瓣膜) 之標準必備檢查。

C. 前行性腎盂攝影 (antegrade pyelogram)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Antegrade Pyelogram (前行性腎盂攝影) 可用於經皮腎臟造瘻或穿刺注入對比劑，在嚴重阻塞解剖定位困難或需要處置引流時為適當之解剖檢查。

D. 核醫掃描 (renal scintigraphy)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Renal Scintigraphy (核醫掃描，如 Tc-99m MAG3 配合 Lasix) 為評估嬰幼兒分腎功能與輸尿管阻塞引流狀況之首選動態功能性檢查。

第 4 題〔114-2 醫學四 第 13 題〕

8 個月大男嬰因發燒住院，實驗室檢查結果如下：WBC 18600/ μ L，Seg 89%，Lym 10%，Mono 1%，反應性蛋白（CRP）8.6 mg/dL，urine routine WBC > 100/HPF，尿液培養長出 E. coli，colony count > 10 /mL，下列 處置何者最不適當？

- (A) 抗生素治療要 7～14 天
- (B) 應安排腎臟超音波檢查
- (C) 立即腎臟皮質攝影（Tc-99m-DMSA renal cortical scan）是必要的檢查
- (D) 根據 American Academy of Pediatrics guidelines，2～24 月大的病童於腎臟超音波檢查異常或反覆泌尿道感染時，應考慮 voiding cystourethrogram（VCUG）檢查

答案 C**A. 抗生素治療要 7～14 天**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：確診泌尿道感染伴發燒，屬 pyelonephritis，抗生素療程應 7-14 天（通常 10-14 天）。短療程 3-5 天僅適用於無症狀下泌尿路感染。

B. 應安排腎臟超音波檢查

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：AAP guidelines 建議所有確診 UTI 患者均應進行腎臟及膀胱超音波檢查，評估腎臟構造、大小、積水、膀胱厚度等異常。是初始必要檢查。

C. 立即腎臟皮質攝影（Tc-99m-DMSA renal cortical scan）是必要的檢查

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：DMSA scan（Tc-99m-DMSA renal cortical scan）不應在急性感染期「立即」進行，因急性炎症導致虛假缺陷。應在感染 3-6 個月後進行，評估疤痕；且非初始必要檢查，而是高危險群的後續評估工具。

D. 根據 American Academy of Pediatrics guidelines，2～24 月大的病童於腎臟超音波檢查異常或反覆泌尿道感染時，應考慮 voiding cystourethrogram（VCUG）檢查

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：AAP 2011 guidelines 明確建議 2-24 月大 febrile UTI 患者若超音波異常或反覆感染時應考慮 VCUG 檢查，評估膀胱輸尿管反流（VUR）；男性患者更應優先考慮。

第 5 題 [114-1 醫學四 第 14 題]

5 歲女童高燒 3 日及膿尿 (pyuria ; WBC 100~150/HPF) , 住院接受抗生素治療。經投與經驗性抗 生素治療 3 日後, 高燒並沒有改善。腹部電腦斷層 (有注射顯影劑) 檢查顯示如圖, 女童最可能的 診斷為 :



- (A) 急性腎絲球腎炎 (acute glomerulonephritis)
- (B) 急性大葉性腎盂腎炎 (acute lobar nephronia)
- (C) 急性腎膿瘍 (acute renal abscess)
- (D) 急性腎梗塞 (acute renal infarction)

答案 B

A. 急性腎絲球腎炎 (acute glomerulonephritis) - × 錯誤 [P1 劣] - 詳解: Acute Glomerulonephritis (急性腎絲球腎炎) 屬於免疫反應誘發的非感染性腎臟疾病, 其典型臨床表現包括 Hematuria (血尿)、Proteinuria (蛋白尿)、高血壓及水腫。此類患者通常不會出現本題所述的持續高燒與顯著 Pyuria (膿尿) 等泌尿道感染徵象, 且影像學檢查通常呈現腎臟瀰漫性腫大而非侷限性的低密度病灶, 故可排除。

B. 急性大葉性腎盂腎炎 (acute lobar nephronia) - ✓ 正確 [P1 劣] - 詳解: Acute Lobar Nephronia (急性大葉性腎盂腎炎) 是介於急性腎盂腎炎與腎膿瘍之間的臨床中間型態, 為兒科泌尿道感染併發腎實質發炎的常見診斷。病童常表現為持續高燒與 Pyuria (膿尿), 且對經驗性抗生素的反應通常較慢, 發燒持續超過 72 小時在臨床並不少見。電腦斷層影像特徵為局部界限不清晰的塊狀低密度區域, 且病灶內仍有微弱顯影, 尚未出現明顯液化或壁部增厚的膿瘍特徵, 與本題所述情境最為符合。

C. 急性腎膿瘍 (acute renal abscess) - × 錯誤 [P2 頂級] - 詳解: Acute Renal Abscess (急性腎膿瘍) 為腎實質受感染後進一步液化壞死的結果。雖然膿瘍同樣會對初期抗生素產生抵抗性並造成持續高燒, 但其電腦斷層影像特徵通常會觀察到界限清楚、具有「環狀顯影邊緣」(Rim enhancement) 的空腔, 且中央呈現不顯影的液化區。本案例影像描述較傾向於實質性發炎塊而非液化後的膿瘍空腔, 故在診斷順序上應優先考慮尚未液化的 ALN (急性大葉性腎盂腎炎)。

D. 急性腎梗塞 (acute renal infarction) - × 錯誤 [P2 頂級] - 詳解: Acute Renal Infarction (急性腎梗塞) 多由血管栓塞或血栓引起, 患者通常會出現突發性的側腰痛與血尿, 但較少伴隨高燒或大量的 Pyuria (膿尿) 等嚴重發炎表現。影像學上雖可見低顯影區, 但典型的梗塞區域邊界較為銳利且呈現楔形分布, 有時可見到腎皮質邊緣仍有血流供應的 Cortical rim sign (皮質邊緣徵象), 與本案強烈暗示感染的病史脈絡不符。

本考點其他考題 (10 題, 未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q21	urinary tract infection pathogens
106-2	醫學四 Q76	acute pyelonephritis
107-1	醫學四 Q5	posterior urethral valves
109-1	醫學四 Q17	vesicoureteral reflux vcug
109-2	醫學四 Q13	pediatric UTI risk factors
110-2	醫學四 Q14	urinary tract infection imaging
112-1	醫學四 Q27	pediatric bacterial infections
115-2	醫學四 Q17	multicystic dysplastic kidney
115-2	醫學四 Q18	pediatric urinary tract infection risk factors
115-2	醫學四 Q75	cryptorchidism imaging workup

兒童腎病症候群 (Pediatric Nephrotic Syndrome)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：108-1、111-1、111-2、112-1、112-2、115-2

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科 (下) > 十、腎臟與泌尿系統

10.1 腎病症候群 (Nephrotic Syndrome)

- 特徵：大量蛋白尿 ($> 40 \text{ mg/m}^2/\text{hr}$) + 低白蛋白血症 ($< 2.5 \text{ g/dL}$) + 水腫 + 高血脂

微小變化腎病 (Minimal Change Disease, MCD)

- 兒童最常見腎病症候群 (80%)
- 好發 2-6 歲
- 特徵：高度選擇性蛋白尿 (主要漏 albumin)
- 病理：光學顯微鏡正常，電子顯微鏡：足突融合 (podocyte foot process effacement)
- 治療：Corticosteroid (Prednisolone) → 90% 在 4 週內反應 (steroid-responsive)
- 復發：加用 Cyclophosphamide、Cyclosporine 或 Levamisole
- 預後良好，不進展至 ESRD
- 併發症：感染 (免疫球蛋白流失，最常見菌 *S. pneumoniae*)、血栓 (凝血因子改變 + AT-III 流失)、急性腎損傷 (hypovolemia)

其他類型

- FSGS (focal segmental glomerulosclerosis)：兒童第二常見；steroid-resistant 多；可進展至 ESRD
- Membranous nephropathy：兒童少見 (成人 NS 最常見)

★ 國考重點 (本站講義)

- 診斷標準 [108-1、111-2]
- 初處置與預後 [108-1]
- 高血脂處置 [108-1]
- 病理生理與凝血狀態 [111-1、111-2]
- 併發症與抽搐鑑別 [111-1]
- 感染易感性機轉 [112-2]
- 腎移植復發率 [112-1]
- 家長拒絕必要透析治療之倫理與法律處置 [115-2]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確觀念與機轉	常考錯誤陷阱與對照
凝血狀態與併發症	高凝狀態 (Hypercoagulability)：流失 Antithrombin III / Protein C / S，易致腎靜脈血栓或腦靜脈竇血栓。	誤以為低凝狀態 (Hypocoagulability) 或易致顱內出血 (Intracranial hemorrhage)。
高血脂處置	次發性機轉：優先治療腎病症候群本身，蛋白尿改善後血脂會自然下降。	誤以為要「立即」使用 Statin 類降血脂藥物 (僅用於抗藥或頻繁復發者)。
感染易感原因	蛋白質流失：流失 IgG (低免疫球蛋白血症) 及補體 C3、C5、Factor B、Factor D。	誤以為是低白血球症 (Leukopenia) 引起。
移植後復發率	先天性腎病症候群復發率最低 (幾乎 0%)：屬接收者基因突變 (NPHS1/2)。	誤與高復發率疾病混淆：MPGN II (60-90%)、FSGS (30-50%)。
抽搐 (Seizure) 原因	可能原因：低血鈉 (Hyponatremia)、PRES (類固醇脈衝所致)、腦靜脈竇血栓。	最不可能原因：顱內出血 (Intracranial hemorrhage)。

精選考題 (3/5)

第 6 題 [108-1 醫學四 第 16 題]

3 歲的女童因全身水腫，體重增加 2 公斤就診。體表面積 Body surface area (BSA) 為 0.5m²，實驗檢查發現蛋白尿 4+，24 小時蛋白尿為 3.3gm，單次尿液檢查：尿蛋白 (Urine protein) 250 mg/dL，尿肌酸酐 (Urine creatinine) 50 mg/dL，血中白蛋白為 1.5 gm/dL，膽固醇：420 mg/dL，三酸甘油酯：248 mg/dL，下列相關敘述何者錯誤？

- (A) 應立即以 Statin 類降血脂藥物治療高血脂
- (B) 一般是原發性，不用腎臟切片，可先用類固醇治療
- (C) 蛋白尿的量已達到 Nephrotic range proteinuria 的定義
- (D) 若患者對類固醇反應良好則預後好，很少會進展到慢性腎臟病而須透析治療

答案 A

A. 應立即以 Statin 類降血脂藥物治療高血脂

× 錯誤 [P1 劣]

詳解：敘述錯誤。兒童 nephrotic syndrome 的高血脂是 secondary，應優先治療 nephrotic syndrome 本身而非『立即』用 statin。高血脂通常隨蛋白尿改善而自然緩解，兒童不建議首先藥物治療，statin 僅用於 steroid-resistant 或頻繁復發個案。

B. 一般是原發性，不用腎臟切片，可先用類固醇治療

✓ 正確 [P1 劣]

詳解：敘述正確。兒童 nephrotic syndrome 大多數原發性 (minimal change disease 占 85-90%)，對於典型 presentation (<10 歲、無血尿、血壓正常) 可不作腎臟切片，直接以類固醇治療是標準治療方案。

C. 蛋白尿的量已達到 Nephrotic range proteinuria 的定義

✓ 正確 [P1 劣]

詳解：敘述正確。Nephrotic range proteinuria 兒童定義為 >40 mg/kg/day 或 >3.5 g/1.73m²/24h。患者 24 小時蛋白尿 3.3 g，標準化至 1.73 m²為 3.3×(1.73/0.5)=11.4 g/1.73m²/24h，明確符合定義。

D. 若患者對類固醇反應良好則預後好，很少會進展到慢性腎臟病而須透析治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：敘述正確。對類固醇反應良好的患者 (尤其 minimal change disease) 預後極佳，很少進展至終末期腎臟病。Steroid-responsive nephrotic syndrome 患者長期腎功能保留率 >95%。

第 7 題〔111-1 醫學四 第 20 題〕

6 歲女童為原發性微小腎病變患者，對類固醇反應不好，此次因復發住院，正接受類固醇脈衝治療，今突然發生「泛發性強直-陣攣發作（Generalized tonic-clonic seizures）」，其抽搐原因最不可能是下列何者？

- (A) 顱內出血（Intracranial hemorrhage）
- (B) 低血鈉（Hyponatremia）
- (C) 可逆性後腦病變症候群（Posterior reversible encephalopathy syndrome, PRES）
- (D) 腦部血管栓塞（Cerebral venous sinus thrombosis）

答案 A**A. 顱內出血（Intracranial hemorrhage）**

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：難治型微小腎病變患者的凝血異常主要表現為低凝傾向（蛋白質喪失止血因子），顱內出血不是該族群癲癇發作的典型原因。此外，類固醇治療通常能改善基礎凝血異常。

B. 低血鈉（Hyponatremia）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：低血鈉是腎病症候群患者最常見的誘發癲癇代謝原因。腎素-血管緊張素系統啟動、抗利尿激素分泌增加、膠滲透壓下降導致自由水重吸收增加，致使血鈉 < 125 mEq/L 引起癲癇。

C. 可逆性後腦病變症候群（Posterior reversible encephalopathy syndrome, PRES）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：PRES（posterior reversible encephalopathy syndrome）是類固醇脈衝治療的已知併發症，由高血壓超越自動調節導致腦血管內皮損傷與血腦屏障破壞。臨床表現包括癲癇、頭痛、視覺異常，MRI 可見後腦葉白質水腫。

D. 腦部血管栓塞（Cerebral venous sinus thrombosis）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：腎病症候群患者因蛋白質喪失凝血因子（如 protein C、protein S、antithrombin）導致高凝狀態，增加腦靜脈竇血栓風險。難治型患者此風險尤其提高，可引發癲癇。

第 8 題〔112-2 醫學四 第 12 題〕

有關腎病症候群（nephrotic syndrome）患者容易受到感染的原因，下列何者最不適當？

- (A) 源於低免疫球蛋白血症（hypoglobulinemia）
- (B) 源於低白血球症（leukopenia）
- (C) 源於尿液流失補體 C3 與 C5
- (D) 源於尿液流失 alternative pathway 的 factor B 與 factor D

答案 B**A. 源於低免疫球蛋白血症（hypoglobulinemia）**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腎病症候群患者大量尿蛋白流失，包括 IgG（免疫球蛋白 G）等抗體成分，導致低免疫球蛋白血症，這是已確立的感染易感機轉，故此選項適當。

B. 源於低白血球症（leukopenia）

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：腎病症候群並無低白血球症的典型表現。患者易感染主要源於蛋白尿流失，而非白血球減少。低白血球症不是腎病症候群的感染易感機轉，故本選項最不適當。

C. 源於尿液流失補體 C3 與 C5

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：補體成分 C3、C5 隨蛋白尿流失，導致補體缺乏，是腎病症候群易感染的重要機轉，尤其易受莢膜菌（如肺炎球菌）感染，故此選項適當。

D. 源於尿液流失 alternative pathway 的 factor B 與 factor D

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Alternative pathway 的 Factor B 與 properdin 隨尿液流失，導致補體 alternative pathway 缺乏，增加感染風險，故此選項適當。

本考點其他考題（2 題，未收錄）

梯次	題目	主題
111-2	醫學四 Q13	idiopathic nephrotic syndrome
112-1	醫學四 Q14	kidney transplant disease recurrence

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
115-2	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救）、兒童虐待與疏忽（Child Abuse and Neglect）

腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）

★★ 穩定考點 考過 12/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-1、108-2、109-2、111-2、112-1、112-2、113-2、114-1、114-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下） > 十、腎臟與泌尿系統

10.2 腎炎症候群（Nephritic Syndrome）

・特徵：血尿（cola-colored urine）、蛋白尿（但非腎病等級）、高血壓、水腫、GFR ↓

急性鏈球菌感染後腎絲球腎炎（PSGN）

- ・兒童最常見腎炎
- ・病因：GAS 感染後 1–3 週（pharyngitis 後）或 3–6 週（skin infection / impetigo 後）
- ・機制：免疫複合物沉積（Type III hypersensitivity）
- ・臨床：突發 gross hematuria、水腫（periorbital）、高血壓、oliguria
- ・實驗室：
 - C3 ↓（通常在 8 週內恢復）、C4 正常
 - ASO ↑（pharyngitis 後）、anti-DNase B ↑（skin infection 後）
 - UA：RBC casts（nephritic hallmark）、proteinuria
- ・病理：diffuse proliferative GN；IF：granular（starry sky）IgG + C3 沉積；EM：subepithelial humps
- ・治療：支持性（控制高血壓、限鹽限水、利尿劑）→ 多數自限（self-limited）
- ・預後：兒童預後極佳（> 95% 完全恢復）
- ・注意：治療 GAS 咽炎可預防風濕熱但不能預防 PSGN

IgA Nephropathy（Berger Disease）

- ・全世界最常見原發性腎絲球腎炎
- ・臨床：上呼吸道感染後 1–2 天內出現 gross hematuria
- ・病理：Mesangial IgA 沉積
- ・C3 通常正常（與 PSGN 不同）
- ・治療：多數輕微 → 觀察；蛋白尿明顯 → ACEi/ARB；嚴重 → corticosteroid、immunosuppression
- ・HSP / IgA Vasculitis：為 IgA nephropathy 的全身性表現

★ 國考重點（本站講義）

- ・血尿來源與尿液鏡檢鑑別〔109-2、114-2〕
- ・蛋白尿臨床表現與常見原因〔106-1、114-2〕
- ・兒童次發性高血壓病因〔113-2〕

- 急性鏈球菌感染後腎絲球腎炎 (APSGN) [107-1、111-2、114-1]
- IgA 腎病變 (IgA nephropathy, IgAN) [106-2、107-1、112-1]
- 紫斑性腎炎 (Henoch-Schönlein purpura nephritis, HSPN) [108-2、112、113-2]
- Alport 症候群 (Alport syndrome) [108-1、113-2]
- 紅斑性狼瘡腎炎 (Lupus nephritis, LN) [107-1、112-2、114-1]
- 橫紋肌溶解症 (Rhabdomyolysis) 之假性血尿 [106-2]
- 腎臟移植後復發率比較 [112-1]

⚠ 易混與陷阱

腎絲球腎炎主要疾病鑑別

疾病名稱	補體 (C3/C4) 變化	前驅症狀與發病潛伏期	臨床與病理特徵 / 處置重點
急性鏈球菌感染後腎絲球腎炎 (APSGN)	C3 單獨下降 (80-90%)，C4 正常	咽喉炎後 1-2 週；皮膚感染後 3-4 週	少尿、高血壓、水腫、血尿。早期抗生素無法預防腎炎；高血壓一線給予利尿劑。
IgA 腎病變 (IgAN)	C3 與 C4 均正常	上呼吸道感染後 1-2 天內	亞洲兒童最常見原發性 GN。血清 IgA 診斷價值低；可有半月型增生；移植後有復發率但仍建議移植。
紫斑性腎炎 (HSPN)	C3 與 C4 均正常	常有上呼吸道感染史	病理與 IgAN 無法區分，靠全身紫斑、關節炎、腹痛鑑別。早期類固醇無預防效果；尿蛋白大於 1 克需切片。
紅斑性狼瘡腎炎 (LN)	C3 與 C4 常同時下降	系統性紅斑性狼瘡病史	兒童 SLE 常合併腎炎 (40-90%)。Class III-IV+ 才需類固醇脈衝與免疫抑制劑。
Alport 症候群 (Alport syndrome)	C3 與 C4 均正常	家族性漸進性血尿與 ESRD	第四型膠原突變 (多為 X-linked)。三聯徵：血尿/ESRD + 感音性聽力障礙 + 前圓錐形晶狀體。

血尿與蛋白尿來源鑑別

臨床表現 / 檢查項目	腎絲球來源 (Glomerular)	下泌尿道或非腎絲球來源 (Non-glomerular)
尿液顏色與外觀	茶色、可樂色 (Tea/Cola-colored)，無血塊	亮紅色 (Bright red)，可伴隨血塊 (Blood clots) 或末段血尿
尿液鏡檢紅血球形態	變形紅血球 (Dysmorphic RBC)、棘紅細胞 (Acanthocyte)	形態正常紅血球 (Isomorphic RBC)
蛋白尿主要成分	白蛋白 (Albumin) 為主	近端腎小管受損時為低分子量蛋白質 (如 β_2 -microglobulin)
學齡兒童無症狀原因	少見	最常見為良性直立性蛋白尿 (Orthostatic proteinuria)

精選考題 (3/14)

第 9 題 [113-2 醫學四 第 13 題]

關於兒童紫斑性腎炎 (Henoch-Schönlein purpura nephritis)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 腎臟切片的適應症包括：每日尿中蛋白質流失大於 1 克、高血壓、腎功能惡化
- (B) 約 50% 的兒童紫斑症會侵犯腎臟，其腎臟的病理變化幾乎與 IgA 腎病變相同，無法區分
- (C) 出現紫斑的初期立即使用類固醇，可以預防日後腎炎的發生或減輕其嚴重度
- (D) 大多數起始表現為血尿合併輕微蛋白尿或無蛋白尿，無需治療而自動痊癒

答案 C

A. 腎臟切片的適應症包括：每日尿中蛋白質流失大於 1 克、高血壓、腎功能惡化

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：IgA 腎病變 (IgA nephropathy) 進展風險高者應行腎切片評估以指導預後與治療策略。每日尿蛋白 >1 g、高血壓、腎功能惡化都是切片適應症，符合臨床指引。

B. 約 50% 的兒童紫斑症會侵犯腎臟，其腎臟的病理變化幾乎與 IgA 腎病變相同，無法區分

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：紫斑症患者約 40-50% 會侵犯腎臟，病理特色為 IgA dominant glomerulonephritis。組織學上 HSP 腎炎與原發性 IgA 腎病變幾乎無法區分，皆以 IgA 沈積為主。

C. 出現紫斑的初期立即使用類固醇，可以預防日後腎炎的發生或減輕其嚴重度

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：早期類固醇主要控制全身症狀（皮膚癢、關節痛、腹痛），不能預防腎炎發生或減輕嚴重度。腎臟保護策略應根據腎受累程度（如大量蛋白尿、腎功能惡化）才考慮免疫抑制劑，無預防效果。

D. 大多數起始表現為血尿合併輕微蛋白尿或無蛋白尿，無需治療而自動痊癒

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：紫斑性腎炎初期表現多為孤立性血尿或輕微蛋白尿 (ISKDC I-II)，約八成患兒預後良好，無需特殊治療，自動解決。

第 10 題 [107-1 醫學四 第 22 題]

關於兒童急性鏈球菌感染後腎臟發炎 (acute poststreptococcal glomerulonephritis) 的治療，下列敘述何者正確？

- (A) 由於為鏈球菌感染所引起的，因此給與適當的抗生素治療可以縮短病程
- (B) 高血壓的治療包括給與鈣離子抑制劑 (calcium channel antagonists) 或利尿劑 (diuretics)
- (C) 限制鈉離子的攝取，主要是針對慢性腎臟病的預防
- (D) 類固醇為首選的治療藥物

答案 B

A. 由於為鏈球菌感染所引起的，因此給與適當的抗生素治療可以縮短病程

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：APSGN 是免疫複合體介導的腎炎，抗生素治療可消除鏈球菌感染本身但無法縮短已形成的免疫腎炎病程。患者診斷時鏈球菌通常已清除，抗生素作用是預防其他菌株再感染，非改善腎炎。

B. 高血壓的治療包括給與鈣離子抑制劑 (calcium channel antagonists) 或利尿劑 (diuretics)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：APSGN 高血壓 (50-60% 患者) 來自液體過負荷與腎功能減退。一線治療為利尿劑管理液體；鈣離子通道阻斷劑 (如 nifedipine) 為次選血管擴張劑。二者皆為適當的降壓策略。

C. 限制鈉離子的攝取，主要是針對慢性腎臟病的預防

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：限制鈉離子攝取的主要目的是急性期液體過負荷與高血壓管理，非針對慢性腎臟病預防。APSGN 是自限型病，預防長期不良後果是次要考量。選項重點倒置。

D. 類固醇為首選的治療藥物

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：APSGN 為自限型疾病，大多患者數週內自行緩解，治療重點為支持性療法（液體限制、鹽分限制、血壓監測）。皮質類固醇非 routine treatment，僅用於急進型腎炎或嚴重全身症狀。

第 11 題〔114-2 醫學四 第 12 題〕

學校尿液篩檢診斷了許多兒童期血尿與蛋白尿的孩童，關於其鑑別診斷，下列敘述何者最不適當？

- (A) 尿液鏡檢下有棘紅細胞 (acanthocyte) 通常代表腎絲球來源的血尿
- (B) 學齡期持續性蛋白尿，大部分為腎絲球或腎小管的病變
- (C) 血尿合併血塊，或血尿只發現在末段尿液者，較可能為下泌尿道所引起的原因
- (D) 腎小管性蛋白尿為低分子量蛋白質 (low-molecular-weight protein)，而非白蛋白 (albumin)

答案 B

A. 尿液鏡檢下有棘紅細胞 (acanthocyte) 通常代表腎絲球來源的血尿

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：棘紅細胞 (acanthocyte) 為腎絲球來源紅血球之典型特徵，因通過腎絲球基底膜受損而變形，具有高度特異性。

B. 學齡期持續性蛋白尿，大部分為腎絲球或腎小管的病變

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：學齡兒童無症狀蛋白尿最常見為直立性蛋白尿 (orthostatic proteinuria)，其為良性而非腎絲球或腎小管病變，稱「大部分」為病變不適當。

C. 血尿合併血塊，或血尿只發現在末段尿液者，較可能為下泌尿道所引起的原因

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：血尿合併血塊 (blood clots) 或只出現在末段尿液 (terminal hematuria) 者，常源於下泌尿道 (如膀胱、尿道) 出血，非腎絲球來源。

D. 腎小管性蛋白尿為低分子量蛋白質 (low-molecular-weight protein)，而非白蛋白 (albumin)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：腎小管性蛋白尿主要為低分子量蛋白質 (如 β_2 -microglobulin)，因為近端腎小管再吸收功能受損，而非白蛋白 (Albumin)。

本考點其他考題 (11 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q7	pediatric renal disease signs
106-2	醫學四 Q5	iga nephropathy
107-1	醫學四 Q6	crescentic glomerulonephritis
108-1	醫學四 Q15	Alport syndrome
108-2	醫學四 Q15	henoch schonlein purpura nephritis
109-2	醫學四 Q15	pediatric hematuria
111-2	醫學四 Q12	post-streptococcal glomerulonephritis
112-2	醫學四 Q14	pediatric lupus nephritis
113-2	醫學四 Q14	alport syndrome
113-2	醫學四 Q8	pediatric secondary hypertension
114-1	醫學四 Q13	acute poststreptococcal glomerulonephritis

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q21	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童骨骼肌肉與骨科疾病 (Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders)
112-1	醫學四 Q14	小兒科・腎臟疾病，兒童腎病症候群 (Pediatric Nephrotic Syndrome)

腎小管與遺傳性腎臟病 (Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases)

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：106-1、106-2、108-1、108-2、109-1、111-1、113-1、113-2、114-1、114-2、115-1

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科 (下) > 十、腎臟與泌尿系統

10.4 遺傳性腎病

ADPKD (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease)

- 最常見遺傳性腎病
- 基因：PKD1 (polycystin 1, 85%)、PKD2 (polycystin 2)
- 臨床：
 - 雙側腎臟多發性囊腫，通常成人發病
 - 高血壓 (常為最早表現)、腰痛、血尿、UTI、腎結石
- 腎外表現：肝臟囊腫 (最常見)、腦動脈瘤 (berry aneurysm)、MVP、大腸憩室
- 診斷：腎臟超音波
- 治療：控制血壓 (ACEi/ARB)、Tolvaptan (V2 receptor antagonist, 延緩囊腫進展)
- 多數於 50-60 歲進展至 ESRD

ARPKD (Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease)

- 基因：PKHD1 (fibrocystin)
- 新生兒/嬰兒期發病，雙側腎臟顯著腫大
- 合併先天性肝纖維化 (congenital hepatic fibrosis)
- 嚴重者：胎兒期少尿 → 羊水過少 → Potter sequence (肺發育不全、肢體變形、特殊面容)
- 治療：支持性

Alport Syndrome

- X-linked dominant (最常見)
- Type IV collagen 缺陷 (COL4A5)
- 臨床三聯症：
 1. 進行性腎炎 → ESRD
 2. 感音性聽障 (sensorineural hearing loss)
 3. 眼睛異常 (anterior lenticonus)
- 電子顯微鏡：GBM 變薄及分裂 (lamellation, basket-weave pattern)

★ 國考重點 (本站講義)

- 腎臟疾病臨床表徵與鑑別 [106-1]
- 代謝性酸中毒與陰離子間隙 (Anion gap, AG) [106-2、108-2]
- 近端腎小管病變 (Fanconi 症候群) [111-1]
- 遠端小管與粗上升肢電解質異常疾病 (Bartter vs Gitelman 症候群) [109-1、115-1]
- Alport 症候群 (Alport syndrome) [108-1、113-2]
- 多囊腎疾病 (ADPKD vs ARPKD) [114-1、114-2]
- 先天性腎源性尿崩症 (Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus, CNDI) [113-1]
- 兒童佝僂症 (Rickets) 機轉鑑別 [109-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	巴特氏症候群 (Bartter syndrome)	吉特曼症候群 (Gitelman syndrome)
突變位置	亨利氏環上升肢粗段 (TAL)	遠曲小管 (DCT)
發病年齡	嬰幼兒期、早產兒	較年長兒童或青少年
電解質表現	低血鉀、低血氯、代謝性鹼血症	低血鉀、低血氯、代謝性鹼血症
尿鈣濃度	高尿鈣症 (Hypercalciuria)	低尿鈣症 (Hypocalciuria, 尿鈣/肌酸酐比小於 0.2)
其他特徵	易併發腎鈣化、結石與生長遲滯	常伴隨低血鎂 (Hypomagnesemia)

比較項目	自體顯性多囊腎 (ADPKD)	自體隱性多囊腎 (ARPKD)
基因位置	第 16 對 (PKD1, 85%)、第 4 對 (PKD2, 15%)	第 6 對 (PKHD1)
好發年齡	成年期 (20-50 歲)	新生兒期或嬰兒期
超音波影像	雙側可見明確大囊泡 (Renal cysts)	雙側腎臟增大、瀰漫性高回音，未見明顯大囊泡
腎外表徵	肝臟 (75%)、脾臟、胰臟、卵巢囊泡	產前羊水過少、新生兒肺部發育不全 (Potter sequence)

比較項目	Alport 症候群 (Alport syndrome)	家族性薄基底膜疾病 (FTBMD)
致病機轉	第四型膠原 (Type IV collagen) 基因突變	腎絲球基底膜變薄
遺傳模式	主要為 X-連鎖遺傳 (X-linked, 85%)	自體顯性遺傳為主
預後	進行性腎炎，會逐漸進展至末期腎臟病 (ESRD)	良好，極少進展至 ESRD
腎外表徵	感音性聽力障礙、前圓錐形晶狀體 (Anterior lenticonus)	通常無聽力或眼科異常

精選考題 (3/7)

第 12 題 [109-1 醫學四 第 16 題]

10 歲女童突發四肢無力至急診。血壓 100/60 mmHg，血液檢查：肌酸酐 (Creatinine) 0.6 mg/dL，鉀離子為 2.2 mmol/L，鈉離子為 138 mmol/L，氯離子為 96 mmol/L，鎂離子為 1.3 mg/dL (正常值為 1.6~2.4 mg/dL)，血中 pH 值為 7.56，重碳酸根離子 (HCO_3^-) 為 30 mmol/L。尿鈣與尿肌酸酐比值 (Urine Ca/Cr) 為 0.1，女童最可能的診斷為：

- (A) 第一型腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis, type I)
- (B) 吉特曼症候群 (Gitelman syndrome)
- (C) Bartter 氏症候群 (Bartter syndrome)
- (D) Fanconi 症候群 (Fanconi syndrome)

答案 B

A. 第一型腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis, type I)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：第一型腎小管酸血症 (Renal tubular acidosis, type I) 特徵為代謝性酸血症 ($\text{pH} < 7.35$)；本案例 pH 7.56 為鹼血症，與其相反。RTA I 無法調節尿 pH，不導致低氯鹼血症。

B. 吉特曼症候群 (Gitelman syndrome)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：吉特曼症候群 (Gitelman syndrome) 為 DCT (遠曲小管) Na-Cl 運輸蛋白突變。經典表現：低鉀、低氯、代謝性鹼血症、低鎂、尿鈣低。本案例尿鈣/肌酸酐比 0.1 符合低鈣尿，為決定性鑑別特徵。

C. Bartter 氏症候群 (Bartter syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Bartter 症候群 (Bartter syndrome) 為 TAL (上升肢粗段) 基因突變。雖有相似電解質異常，但尿鈣高 (hypercalciuria)，易腎鈣化與結石。本案例尿鈣低，不符。Bartter 通常新生兒期發病。

D. Fanconi 症候群 (Fanconi syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Fanconi 症候群 (Fanconi syndrome) 由近端小管功能障礙引起，表現為磷尿、葡萄糖尿、胺基酸尿等，而非特異性低鉀低氯鹼血症。不符本案例臨床表現。

第 13 題 [114-2 醫學四 第 14 題]

38 歲的孕婦，在懷孕期間被診斷有羊水過少，男嬰出生後即發現有呼吸窘迫，腎臟超音波檢查發現雙側腎臟均呈現高回音 (hyperechogenic)，且腎臟體積均較正常新生兒大，但未見到明顯的囊泡 (renal cysts)。下列何者為男嬰最可能的診斷？

- (A) 顯性遺傳之多囊性腎病變 (autosomal dominant polycystic kidney disease)
- (B) 隱性遺傳之多囊性腎病變 (autosomal recessive polycystic kidney disease)
- (C) 多囊性腎發育不全 (multicystic dysplastic kidney)
- (D) 後尿道瓣 (posterior urethral valves)

答案 B

A. 顯性遺傳之多囊性腎病變 (autosomal dominant polycystic kidney disease)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：ADPKD 典型發病年齡為 20-50 歲，新生兒期少見。最關鍵的是，ADPKD 超音波應見明顯囊泡，但本題「未見明顯囊泡」，不符合 ADPKD 特徵。

B. 隱性遺傳之多囊性腎病變 (autosomal recessive polycystic kidney disease)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：ARPKD (autosomal recessive polycystic kidney disease) 新生兒期雙側腎臟增大、瀰漫性高回音為典型表現。其囊泡微小 (< 1-2 mm)，超音波呈高回音而非明顯囊泡。產前羊水過少、新生兒呼吸窘迫 (Potter sequence 由巨大腎臟壓迫肺部) 為其特徵，符合所有臨床表現。

C. 多囊性腎發育不全 (multicystic dysplastic kidney)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：MCDK (multicystic dysplastic kidney) 超音波應見多個明顯囊泡排列，本題「未見明顯囊泡」不符。且 MCDK 通常單側，雙側罕見且致命。

D. 後尿道瓣 (posterior urethral valves)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：PUV (posterior urethral valves) 是尿路梗阻，導致膀胱增大、雙側 hydronephrosis。腎臟表現為腎盂擴張，而非單純高回音無囊泡。題目未提及膀胱或 hydronephrosis 特徵。

第 14 題 [113-1 醫學四 第 13 題]

關於先天性腎源性尿崩症 (congenital nephrogenic diabetes insipidus, CNDI)，下列敘述何者最不適 當？

- (A) 最常見的遺傳模式是 X-linked recessive
- (B) 大多數的 CNDI 是因 AQP2 基因突變引起
- (C) CNDI 的治療包括要限制鈉的攝取量
- (D) 藥物治療上建議使用 thiazide 類的利尿劑

答案 B

A. 最常見的遺傳模式是 X-linked recessive

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：X-linked recessive (由 AVPR2 基因突變) 是 CNDI 最常見的遺傳模式，占 50-90% 個案。其他包括 autosomal recessive (AQP2) 與罕見 autosomal dominant 型式。

B. 大多數的 CNDI 是因 AQP2 基因突變引起

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：大多數 CNDI (50-90%) 源自 AVPR2 基因突變，而非 AQP2。AQP2 (aquaporin-2) 突變僅占 10-50%，多為 autosomal recessive 型式。選項顛倒了相對比例。

C. CNDI 的治療包括要限制鈉的攝取量

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：低鈉飲食是 CNDI 重要治療策略之一，可減少尿液排出量。與充足水分、NSAIDs（如 indomethacin）或 thiazide 類併用效果更佳。

D. 藥物治療上建議使用 thiazide 類的利尿劑

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Thiazide 類在 CNDI 治療中確實有效：雖然本身利尿，但在限制鈉攝取下導致低容血症狀態，增加近端腎單位對水的重吸收，最終減少尿量。常與 amiloride 併用。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q4	inborn error of metabolism
111-1	醫學四 Q21	renal tubular acidosis chemotherapy
114-1	醫學四 Q12	polycystic kidney disease ADPKD ARPKD
115-1	醫學四 Q15	Bartter syndrome

也考本考點的題目（5 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
108-2	醫學四 Q13	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
109-1	醫學四 Q20	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）
106-1	醫學四 Q7	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）
108-1	醫學四 Q15	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）
113-2	醫學四 Q14	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）

水電解質與酸鹼失衡（Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances）

★★ 穩定考點 考過 12/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、112-2、113-1、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **血氣分析與酸鹼代償：**腹瀉流失重碳酸根離子 (HCO_3^-) 會引起正常陰離子間隙 (Anion Gap, AG) 代謝性酸中毒 (Metabolic Acidosis)。代謝性酸中毒的呼吸代償預期 PCO_2 可依 Winter's formula 計算：預期 $\text{PCO}_2 = 1.5 \times \text{HCO}_3^- + 8 \pm 2 \text{ mmHg}$ 。若實際 PCO_2 顯著高於預期值 (例如 $\text{PCO}_2 = 50 \text{ mmHg}$)，代表合併呼吸性酸中毒 (Respiratory Acidosis)。陰離子間隙公式為 $\text{Na}^+ - (\text{Cl}^- + \text{HCO}_3^-)$ ，正常值約 8–16 mEq/L [106-1]。
- **嘔吐與酸鹼失衡：**嬰幼兒肥厚性幽門狹窄 (Hypertrophic Pyloric Stenosis) 大量嘔吐胃液 (HCl)，流失 H^+ 與 Cl^- ，典型血液表現為低氯低鉀性代謝性鹼中毒 (Metabolic Alkalosis) [107-1]。
- **心電圖與電解質異常：**低血鉀症 (Hypokalemia)、低血鎂症 (Hypomagnesemia) 與低血鈣症 (Hypocalcemia，血鈣小於 7.5 mg/dL) 均會導致心電圖 QT 間期延長 (QT Prolongation)；低血鈉症 (Hyponatremia) 主要引起神經系統症狀 (如痙攣、意識混亂)，不會造成 QT 間期延長 [106-1]。
- **多尿之電解質與疾病鑑別：**中樞型尿崩症 (Central Diabetes Insipidus, CDI)、原發性多渴症 (Primary Polydipsia) 與第 1 型糖尿病 (Type 1 Diabetes Mellitus) 均會引起多尿 (Polyuria)；低血鈣症主要表現為神經肌肉過度興奮與 QT 間期延長，不會引起多尿 [112-2]。
- **高血鉀症的臨床變化與治療：**
 - 血鉀 5.5–6.5 mEq/L 時心電圖先出現高尖 T 波 (Peaked T Waves)，進一步升高可出現 PR 間期延長、QRS 波變寬與 ST 節段改變 [106-2、113-1]。
 - 首要處置為停止所有鉀離子補充；靜脈注射葡萄糖酸鈣 (Calcium Gluconate) 可快速穩定心肌細胞膜預防心律不整，但無降低血鉀濃度的功能 [106-2、113-1]。
 - 靜脈注射胰島素 (Regular Insulin) 促進鉀離子進入細胞內，必須同時搭配葡萄糖 (Dextrose) 靜脈滴注以防止低血糖 (Hypoglycemia) [106-2]。
 - 腎衰竭 (Renal Failure)、橫紋肌溶解症 (Rhabdomyolysis) 與環孢素 (Cyclosporine) 會引起高血鉀；而呋塞米 (Furosemide) 為環利尿劑，促進鉀排出導致低血鉀，不會引起高血鉀 [113-1]。
 - 若高血鉀對藥物反應不佳且伴隨腎衰竭，應考慮透析治療 (Dialysis) [106-2]。
- **兒童急性腎損傷 (Acute Kidney Injury, AKI) 處置：**在體液充足前提下對利尿劑 (Furosemide) 無反應者，應立即停用利尿劑並限水。不建議例行性積極補充碳酸氫鈉 (NaHCO_3) 來維持 HCO_3^- 於 20–26 mEq/L 正常範圍，過度矯正易致鹼中毒、低鈣血症與高鈉血症 [113-1]。
- **低血鈉的機轉分類：**
 - 血液稀釋型低血鈉：肝硬化 (Liver Cirrhosis)、鬱血性心臟衰竭 (Congestive Heart Failure)、SIADH 均因抗利尿激素 (Antidiuretic Hormone, ADH) 激活或分泌過多致自由水重吸收大於鈉重吸收，屬血液稀釋型低血鈉 [107-1]。(⚠考選部 107-1 Q21 該題以「肝硬化」為答案、即視其低血鈉與血液稀釋無關，作答以官方為準；惟醫學實證肝硬化低血鈉屬高血容量/稀釋型 [OE]。)
 - 腎鹽耗盡型低血鈉：腎病症候群 (Nephrotic Syndrome) 因蛋白尿致膠體滲透壓下降與腎小管鈉重吸收異常，引起腎鹽耗盡 (Renal Salt Wasting)，屬低血容量性低血鈉而非血液稀釋型 [107-1]。
- **SIADH 與 CSW 之診斷鑑別：**
 - SIADH 診斷要點：低血滲透壓 (小於 280 mOsm/kg)、低血鈉 (小於 135 mEq/L)、高尿滲透壓 (大於 100 mOsm/kg)、高尿鈉 (大於 20 mEq/L)，且血管內容積正常 (Euvolemic)。限水治療可改善低血鈉。確診前必須排除心臟衰竭、肝硬化、腎衰竭、甲狀腺及腎上腺功能不全 [109-2、110-2]。
 - 腦鹽耗盡症 (Cerebral Salt Wasting, CSW) 與 SIADH 同樣表現為低血鈉與高尿鈉，但關鍵差異在於 CSW 伴隨血管內容積減少 (Hypovolemic) 與脫水症狀 [110-2]。
- **失鹽型先天性腎上腺增生症 (Salt-wasting CAH)：**醛固酮 (Aldosterone) 缺乏導致遠端小管無法重吸收鈉與排鉀，急性發病時表現為低血鈉、高血鉀 (非低血鉀) 與代謝性酸中毒；皮質醇 (Cortisol) 不足則導致低血糖 (Hypoglycemia) [113-1]。
- **急性腎損傷之尿鈉鑑別：**腎前性急性腎損傷 (Pre-renal AKI，如腸胃炎脫水) 因腎小管重吸收功能完整，代償性保鈉致尿鈉濃度顯著降低 (小於 20 mEq/L)、鈉排泄分數 (FENa) 小於 1%；而內因性 AKI (如急性腎小管壞死 ATN) 與腎後性 AKI (如泌尿道阻塞) 因腎小管受損失能，尿鈉濃度升高 (大於 40 mEq/L) [110-2]。
- **腎小管疾病 (RTA / Fanconi / Bartter / Gitelman) 判讀：**

- 跨腎小管鉀離子濃度梯度 (Trans-tubular Potassium Gradient, TTKG) 計算公式：(尿鉀 / 血鉀) / (尿滲透壓 / 血滲透壓)。低血鉀患者若 TTKG 大於 4，代表腎臟過度排鉀〔107-2〕。
- 范可尼症候群 (Fanconi Syndrome)：化療藥物 (如 Ifosfamide、鉑類藥物) 損傷近端小管，表現為第 2 型 RTA (正常 AG 代謝性酸中毒、低血鉀)、蛋白尿與尿糖〔110-1、111-1〕。
- 巴特氏症候群 (Bartter Syndrome)：亨利氏環粗上升肢 (TAL) 轉運體基因突變，多於早產兒或嬰幼兒發病，表現為生長遲滯、低血鉀低氯性代謝性鹼中毒、高腎素、高醛固酮與高尿鈣症 (Hypercalciuria)〔109-1、115-1〕。
- 吉特曼症候群 (Gitelman Syndrome)：遠曲小管 (DCT) NCCT 轉運體突變，多見於較大兒童，表現為低血鉀低氯性代謝性鹼中毒、高醛固酮、低鎂血症 (Hypomagnesemia) 與低尿鈣症 (Hypocalciuria，尿鈣/尿肌酸酐比值小於 0.2)〔109-1、115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	巴特氏症候群 (Bartter Syndrome)	吉特曼症候群 (Gitelman Syndrome)	范可尼症候群 (Fanconi Syndrome)
主要病變部位	亨利氏環粗上升肢 (TAL)	遠曲小管 (DCT)	近端小管 (Proximal Tubule)
發病年齡類型	早產兒、嬰幼兒 (伴生長遲滯)	年長兒童、青少年	兒童 (常為化療藥物誘發)
酸鹼狀態	代謝性鹼中毒 (pH 高、HCO ₃ ⁻ 高)	代謝性鹼中毒 (pH 高、HCO ₃ ⁻ 高)	代謝性酸中毒 (第 2 型 RTA，pH 低)
血鉀與血鎂	低血鉀、鎂離子多正常	低血鉀、低血鎂	低血鉀
尿鈣特徵	高尿鈣症 (Hypercalciuria)	低尿鈣症 (Hypocalciuria)	常伴隨蛋白尿與尿糖

比較項目	抗利尿激素不適當分泌症候群 (SIADH)	腦鹽耗盡症 (CSW)	腎病症候群 (Nephrotic Syndrome)
低血鈉機轉	ADH 過量致自由水重吸收 (血液稀釋型)	腎臟排鈉增加 (腎鹽耗盡)	膠體滲透壓下降致腎鹽耗盡 (低血容量型)
血管內容積	正常 (Euvolemic)	下降 (Hypovolemic，伴脫水)	下降 (Hypovolemic，伴浮腫/低血容)
尿鈉濃度	升高 (大於 20 mEq/L)	顯著升高 (大於 20–80 mEq/L)	降低
主要治療原則	限制水分 (Fluid restriction)	補充水分與鈉鹽	處理蛋白尿與補充白蛋白

急性腎損傷 (AKI) 類型	病因範例	腎小管重吸收功能	尿鈉濃度 (Urine Na)	鈉排泄分數 (FENa)
腎前性 (Pre-renal AKI)	急性腸胃炎脫水	完整 (代償性保鈉保水)	小於 20 mEq/L	小於 1%
內因性 / 腎後性 (Intrinsic / Post-renal AKI)	急性腎小管壞死 (ATN)、泌尿道阻塞	受損 (無法有效重吸收鈉)	大於 40 mEq/L	大於 2%

高血鉀緊急處置藥物	主要作用機轉	是否具有降血鉀功能	注意事項 / 合併處置
葡萄糖酸鈣 (Calcium Gluconate)	穩定心肌細胞膜電位，預防心律不整	無 (不改變血鉀濃度)	作用最快速，為心電圖異常時首選
胰島素 + 葡萄糖 (Insulin + Dextrose)	促進細胞外鉀離子進入細胞內	有 (暫時降低血鉀)	必須同時給予葡萄糖以防低血糖

精選考題 (3/5)

第 15 題 [110-2 醫學四 第 19 題]

接受 hypothalamic-pituitary 手術的病童，一星期後發現血鈉 125 mmol/L，尿鈉 80 mmol/L，血中滲透壓低，尿中滲透壓高，且血管內容積 (intravascular volume) 正常，下列何者為最可能之診斷？

- (A) Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion (SIADH)
- (B) Cerebral salt wasting
- (C) Central diabetes insipidus
- (D) Adrenal crisis

答案 A

A. Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion (SIADH)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：SIADH (抗利尿激素分泌不當症候群) 在頭部手術後很常見。本題四大關鍵 — 低血鈉、高尿鈉、低血滲透壓、高尿滲透壓 — 加上血管內容積正常，完全符合 SIADH 典型表現。ADH 過度分泌導致腎臟重吸水，尿濃但體液容積維持穩定。

B. Cerebral salt wasting

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Cerebral salt wasting (腦鹽耗盡症) 表現似 SIADH (高尿鈉、低血鈉)，但關鍵差異是血管內容積應下降，導致低血壓、心跳加速等低血量症狀。本題明確說 intravascular volume 正常，排除 CSW。

C. Central diabetes insipidus

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Central diabetes insipidus (中樞性尿崩症) 機轉相反：ADH 分泌不足 → 尿滲透壓低、尿量多、血鈉高 (高滲透壓)。本題是低血鈉、高尿滲透壓，與 CDI 表現完全相反，可排除。

D. Adrenal crisis

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：Adrenal crisis (腎上腺危象) 可能發生於 pituitary 手術後 (ACTH 不足)，但通常伴隨 hypotension、shock、高血鉀等急性症狀。本題未提及這些典型腎上腺危象表現，且低血鈉原因主要來自 mineralocorticoid 不足，不如 SIADH 直接符合。

第 16 題 [112-2 醫學四 第 23 題]

下列何種病因在兒童族群當中，最不會出現多尿 (polyuria) 症狀？

- (A) 中樞型尿崩症 (central diabetes insipidus)
- (B) 低血鈣症 (hypocalcemia)
- (C) 原發性多渴症 (primary polydipsia)
- (D) 第 1 型糖尿病 (type 1 diabetes mellitus)

答案 B

A. 中樞型尿崩症 (central diabetes insipidus)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：中樞型尿崩症 (central diabetes insipidus) 由 ADH (抗利尿激素) 分泌缺乏導致，腎臟無法濃縮尿液，排出大量稀尿，多尿是其核心症狀。

B. 低血鈣症 (hypocalcemia)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：低血鈣症主要表現為神經肌肉過度興奮 (tetany、痙攣) 和心律不整 (延長 QT)，不會導致多尿。多尿通常由 ADH 缺乏、滲透壓升高或 nephrogenic DI 引起，與低血鈣機轉無關。

C. 原發性多渴症 (primary polydipsia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：原發性多渴症 (primary polydipsia) 患者因心理因素過度飲水，導致大量尿液排出，多尿是必然表現。

D. 第 1 型糖尿病 (type 1 diabetes mellitus)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：第 1 型糖尿病患者高血糖超過腎糖閾值時，葡萄糖進入尿液形成滲透性利尿，導致多尿和口渴，是典型臨床表現。

第 17 題〔107-2 醫學四 第 16 題〕

女童突發四肢無力至急診。血壓 100/60 mmHg，血液檢查發現：肌酸酐 0.6 mg/dL，鈉離子濃度 136 mmol/L，鉀離子濃度 2.2 mmol/L，滲透壓 293 mOsmol/kgH₂O。尿液檢查發現：肌酸酐 98.5 mg/dL，鈉離子濃度 30 mmol/L，鉀離子濃度 37 mmol/L，滲透壓 370 mOsmol/kgH₂O，女童 Trans-tubular potassium gradient (TTKG) 數值為何？

- (A) 0.075
- (B) 13.3
- (C) 9.76
- (D) 0.1024

答案 B**A. 0.075**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：0.075 為錯誤計算結果。可能是血鉀值本身或某些中間步驟的誤讀；正確 TTKG 公式必須先計算尿鉀/血鉀與尿滲透壓/血滲透壓的比值。

B. 13.3

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：TTKG (Trans-tubular potassium gradient) 公式： $(\text{尿 K}/\text{血 K}) / (\text{尿滲透壓}/\text{血滲透壓}) = (37/2.2) / (370/293) = 16.82 / 1.263 = 13.3$ 。TTKG > 4 表腎臟過度排鉀，符合此低鉀血症病童的病理。

C. 9.76

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：9.76 為另一組計算錯誤，可能涉及選擇性數值或分子分母倒置；注意 $D = 1/C \approx 0.1024$ ，暗示 C 和 D 為相關的運算誤解。

D. 0.1024

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：0.1024 約等於 $1/9.76$ ，屬於選項 C 的倒數，進一步遠離正確 TTKG 公式應得之結果。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-2	醫學四 Q14	SIADH diagnostic criteria
110-2	醫學四 Q15	acute kidney injury urine sodium

也考本考點的題目 (12 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-1	醫學四 Q22	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
106-2	醫學四 Q20	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
107-1	醫學四 Q16	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
107-1	醫學四 Q21	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
110-1	醫學四 Q16	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
113-1	醫學四 Q12	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
113-1	醫學四 Q14	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
113-1	醫學四 Q24	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
106-1	醫學四 Q30	小兒科・心臟及血管疾病，兒童心律不整與猝死（Pediatric Arrhythmia and Sudden Cardiac Death）
109-1	醫學四 Q16	小兒科・腎臟疾病，腎小管與遺傳性腎臟病（Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases）
111-1	醫學四 Q21	小兒科・腎臟疾病，腎小管與遺傳性腎臟病（Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases）
115-1	醫學四 Q15	小兒科・腎臟疾病，腎小管與遺傳性腎臟病（Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases）

急性慢性腎損傷與腎臟替代治療（Acute and Chronic Kidney Injury）

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、110-1、110-2、113-1、115-1

10.3 溶血性尿毒症候群（HUS）

- 兒童急性腎衰竭最常見原因
- 病因：EHEC（*E. coli* O157:H7）→ Shiga toxin → 腎臟微血管內皮損傷
- 臨床：血性腹瀉 → 5–10 天後出現 HUS triad：
 1. **Microangiopathic hemolytic anemia (MAHA)**：schistocytes、LDH ↑、haptoglobin ↓、indirect bilirubin ↑、Coombs test (–)
 2. **Thrombocytopenia**
 3. **Acute renal failure**：oliguria、BUN/Cr ↑
- PT/aPTT 正常（與 DIC 鑑別關鍵）
- 禁用抗生素（增加 Shiga toxin 釋放 → 加重 HUS）
- 禁用 anti-motility agents；避免預防性血小板輸注（除非嚴重出血）
- 治療：支持性（IV fluid、控制高血壓、透析 if needed、輸血）
- 非典型 HUS（aHUS）：Complement dysregulation → Eculizumab（anti-C5）

★ 國考重點（本站講義）

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目 / 機轉比較	關鍵特徵與臨床診斷	易混淆概念與排除依據
AKI 尿鈉與 FENa 分型	腎前性（脫水）：腎小管重吸收功能完整，表現為保鈉（尿鈉小於 20 mEq/L，FENa 小於 1%）。	內因性（ATN/腎絲球炎）與腎後性（阻塞）：腎小管受損喪失重吸收能力，表現為漏鈉（尿鈉大於 40 mEq/L，ATN 之 FENa 大於 2%）。
AKI 高血鉀與電解質處置	葡萄糖酸鈣（Calcium gluconate）：快速穩定心肌細胞膜預防心律不整，無降血鉀作用。Furosemide：體液充足但無反應時應即停用並限水。NaHCO ₃ ：不應常規補充維持 HCO ₃ ⁻ 於 20–26 mEq/L。	混淆觀念：誤以為鈣劑可降低血鉀濃度；誤以為需積極常規補充 NaHCO ₃ 補滿碳酸氫鹽（過度矯正易致鹼中毒、低鈣與高鈉血症）。
CKD 身材矮小機轉	正確生理機轉：生長激素抗性（GH resistance）、代謝性酸中毒、腎骨失養症、貧血與營養不良。	常考錯誤選項：生長激素（GH）或 IGF-1 分泌缺乏（實際上 GH 濃度正常或升高，係靶細胞反應性受損）。
腰痛發燒之腎臟 CT 影像	腎動脈栓塞：邊界銳利之楔形無顯影區。急性腎盂腎炎：條紋狀顯影（striated nephrogram）或邊界模糊顯影缺損。水腎：腎盂與腎盞擴張、腎實質變薄。	診斷陷阱：症狀（發燒+腰痛）極像急性腎盂腎炎，但必須靠 CT 特殊邊界銳利楔形缺損確診動脈栓塞。
Crescentic GN 與補體	IgA 腎炎：C3/C4 正常，螢光染色見免疫複合體沈積。ANCA 介導腎絲球腎炎：少免疫沈積（pauci-immune）。	PSGN / Lupus Class IV：通常伴隨補體 C3（或 C4）下降，若題目註明 C3/C4 正常即可排除。

精選考題 (3/4)

第 18 題 [115-1 醫學四 第 16 題]

關於兒童慢性腎臟病 (chronic kidney disease, CKD)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 小於 5 歲的孩童，發生的主因為先天腎臟與尿路異常 (congenital abnormalities of kidney and urinary tract)
- (B) 身材矮小是兒童慢性腎臟病的重要表現，主因生長激素 (growth hormone) 與胰島素樣生長因子 1 (insulin-like growth factor 1) 缺乏導致
- (C) CKD 病童高血壓的首選藥為血管張力素轉化酶抑制劑 (ACEI) 或血管張力素受體阻斷劑 (ARB)
- (D) 鈣、磷電解質失調與 CKD 病童的血管鈣化有關

答案 B

A. 小於 5 歲的孩童，發生的主因為先天腎臟與尿路異常 (congenital abnormalities of kidney and urinary tract)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：CAKUT (先天腎臟與尿路異常) 確實是兒童 CKD 主要病因，約佔 40-50%，尤其在幼齡兒童。包括腎發育不全、尿路重複、逆流性腎病變等。

B. 身材矮小是兒童慢性腎臟病的重要表現，主因生長激素 (growth hormone) 與胰島素樣生長因子 1 (insulin-like growth factor 1) 缺乏導致

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：身材矮小雖是兒童 CKD 重要表現，但主因非 GH/IGF-1 缺乏。實際主因為營養不良、代謝酸中毒、腎性骨病 (secondary hyperparathyroidism) 與蛋白質攝取不足，GH 缺乏只是次要因素，過度簡化。

C. CKD 病童高血壓的首選藥為血管張力素轉化酶抑制劑 (ACEI) 或血管張力素受體阻斷劑 (ARB)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：ACEI/ARB 為 CKD 高血壓首選，不僅降血壓也提供腎臟保護作用，對蛋白尿患者尤其重要。符合 KDIGO 兒童 CKD 指引。

D. 鈣、磷電解質失調與 CKD 病童的血管鈣化有關

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：鈣磷失調導致的繼發性副甲狀腺機能亢進是 CKD-MBD 特徵，高磷血症與高鈣磷乘積促進血管與軟組織鈣化，造成心血管併發症。

第 19 題 [110-2 醫學四 第 13 題]

7 歲男童因肺炎住院，身體診察發現臉色蒼白、呼吸急促；血液尿素氮 (BUN) 90 mg/dL、肌酐酸 (Creatinine) 7.8 mg/dL、血紅素 (hemoglobin) 4.5 g/dL、血小板 (platelet) 50,000/ μ L，血液抹片 發現有許多破碎的紅血球。下列何者為最可能的診斷？

- (A) 急性白血病 (Acute leukemia)
- (B) 原發性血小板低下 (Idiopathic thrombocytopenia)
- (C) 溶血性尿毒症候群 (Hemolytic uremic syndrome)
- (D) 伊凡斯症候群 (Evans syndrome)

答案 C

A. 急性白血病 (Acute leukemia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：急性白血病可導致貧血與血小板低下，但血液抹片不會呈現碎裂紅血球 (schistocytes)，且不會同時出現急性腎功能惡化 (BUN 90、Creatinine 7.8)。

B. 原發性血小板低下 (Idiopathic thrombocytopenia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：ITP (Idiopathic thrombocytopenia) 為純粹免疫介導的血小板破壞，僅導致血小板低下，不會出現溶血性貧血、碎裂紅血球或腎功能異常。

C. 溶血性尿毒症候群 (Hemolytic uremic syndrome)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：HUS (Hemolytic uremic syndrome) 三聯症：(1) 微血管病性溶血貧血 (MAHA) — 碎裂紅血球 + 低 Hgb 4.5；(2) 血小板低下 50,000/ μ L；(3) 急性腎損傷 — BUN 90、Creatinine 7.8。典型於兒童感染後發生，是兒童 AKI 最常見原因。

D. 伊凡斯症候群 (Evans syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Evans syndrome (自身免疫溶血貧血 + ITP) 可有貧血與血小板低下，但其溶血為免疫介導而非微血管病性，血液抹片無 schistocytes，且不導致急性腎衰竭。

第 20 題 [107-2 醫學四 第 17 題]

臨床上最廣泛使用來估算兒童腎絲球過濾率 (Estimated GFR) 的公式或指標為何？

- (A) Modification of Diet in Renal Disease (MDRD) 公式
- (B) Schwartz formula
- (C) Cockcroft-Gault equations
- (D) 血中肌酸酐濃度 (Creatinine)

答案 B

A. Modification of Diet in Renal Disease (MDRD) 公式

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：MDRD (Modification of Diet in Renal Disease) 是為成人開發的 eGFR 公式，基於年齡、性別、種族。在兒童族群（特別是年幼兒童）準確度差，不適用於小兒科臨床。

B. Schwartz formula

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Schwartz formula 是兒童 eGFR 估算的金標準，公式為 $eGFR = k \times \text{身高} / \text{血肌酸酐}$ (k 值因年齡、性別、肌肉質量而異)。臨床廣泛用於兒童腎功能評估。

C. Cockcroft-Gault equations

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Cockcroft-Gault 方程式主要用於成人肌酸酐廓清率 (creatinine clearance) 估算，用於藥物劑量調整；不為兒童量身打造，臨床上不用於小兒 GFR 評估。

D. 血中肌酸酐濃度 (Creatinine)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：血中肌酸酐濃度是單一參數，受年齡、性別、肌肉質量、營養狀態等多重因素影響。單獨濃度值無法準確推估腎功能，必須搭配公式調整。

本考點其他考題 (1 題，未收錄)

梯次	題目	主題
110-1	醫學四 Q17	ckd growth failure

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
113-1	醫學四 Q14	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
106-2	醫學四 Q76	小兒科・腎臟疾病，尿路感染與先天性尿路異常（Urinary Tract Infection and Congenital Urinary Tract Anomalies）
106-1	醫學四 Q7	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）
107-1	醫學四 Q6	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）
110-2	醫學四 Q15	小兒科・腎臟疾病，水電解質與酸鹼失衡（Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances）

小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

異位性皮膚炎 (Atopic Dermatitis)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、107-1、108-1、110-1、111-1、111-2、112-2、113-1、113-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中) > 五、免疫缺損與過敏 > 5.2 過敏性疾病

異位性皮膚炎 (Atopic Dermatitis / Eczema)

- 最常見兒童慢性皮膚病
- Atopic march：AD → allergic rhinitis → asthma
- 分佈：
 - 嬰兒：臉頰、頭皮、四肢伸側
 - 兒童/成人：四肢屈側 (antecubital、popliteal fossa)
- 特徵：搔癢、乾燥、慢性反覆、lichenification
- 治療：
 - 保濕劑 (最基本)
 - 外用 corticosteroid (急性發作)
 - Calcineurin inhibitors (Tacrolimus、Pimecrolimus) → 臉部/皮膚薄處
 - 嚴重：Dupilumab (anti-IL-4Rα)

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確觀念 / 典型特徵	常考易混陷阱 / 錯誤選項
好發與豁免部位	嬰幼兒好發兩頰/頭皮/伸側；兒童好發屈側	包尿布區域為豁免部位，非好發處；非一出生即發病
續發細菌感染病原	金黃色葡萄球菌 (Staphylococcus aureus)	誤寫為鏈球菌 (Streptococcus)
典型皮損類型	搔癢、乾燥、脫屑、苔癬化	風疹塊 (wheal) 為蕁麻疹特徵，非 AD 診斷皮損
基因與免疫表現	FLG 基因突變僅占約 20-30%；Th2 驅動致 IgE 上升	誤以為所有 AD 病童皆有 Filaggrin 基因缺損
外用藥物階層	一線：局部類固醇二線：Tacrolimus / Pimecrolimus	誤將 Tacrolimus / Pimecrolimus 列為 FDA 建議首選一線藥物
先天免疫異常鑑別	AD 樣皮疹 + 血小板低下 → Wiskott-Aldrich syndrome	誤診為 Hyper-IgE syndrome (後者以膿瘍、肺炎為主)

精選考題 (3/8)

第 1 題 [111-2 醫學四 第 24 題]

有關異位性皮膚炎 (Atopic dermatitis) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 異位性皮膚炎診斷之依據包括皮疹是否呈現典型分布以及是否有慢性、復發性瘙癢
- (B) 第一代口服抗組織胺可能會導致嗜睡，因此考慮夜間睡前使用
- (C) 異位性皮膚炎病童皮膚傷口最常會受到鏈球菌感染，發生時可使用局部抗生素治療
- (D) 異位性皮膚炎如果使用局部型類固醇效果不好者，可考慮使用 topical calcineurin inhibitors 來治療

答案 C

A. 異位性皮膚炎診斷之依據包括皮疹是否呈現典型分布以及是否有慢性、復發性瘙癢

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：異位性皮膚炎診斷依據為臨床診斷，包括皮疹典型分布（嬰幼兒臉頸、兒童屈側）、慢性復發性瘙癢、個人或家族特應症病史等，符合 Hanifin-Rajka criteria 或 UK working party criteria。

B. 第一代口服抗組織胺可能會導致嗜睡，因此考慮夜間睡前使用

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：第一代抗組織胺（如 diphenhydramine）會通過血腦屏障導致嗜睡，臨床上考慮夜間睡前使用以減少日間困擾並改善夜間癢感。此為合理臨床做法。

C. 異位性皮膚炎病童皮膚傷口最常會受到鏈球菌感染，發生時可使用局部抗生素治療

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：異位性皮膚炎續發細菌感染最常見病原體為金黃色葡萄球菌 (Staphylococcus aureus)，特別是 MRSA，而非鏈球菌。選項將最常見病原體敘述錯誤。

D. 異位性皮膚炎如果使用局部型類固醇效果不好者，可考慮使用 topical calcineurin inhibitors 來治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Topical calcineurin inhibitors（如 tacrolimus、pimecrolimus）為 steroid-sparing 選項，用於局部類固醇效果不佳或患者對類固醇有顧慮的中等至重度異位性皮膚炎治療，為主流指引推薦。

第 2 題 [113-1 醫學四 第 17 題]

有關嬰兒異位性皮膚炎 (atopic dermatitis)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 大部分患童在一出生即有皮膚炎表現
- (B) 長大後較易罹患氣喘及過敏性鼻炎
- (C) 嬰兒期好發於兩頰、頭皮與四肢伸側
- (D) 具家族史及血中極高的 IgE 為預後不佳之指標

答案 A

A. 大部分患童在一出生即有皮膚炎表現

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：異位性皮膚炎通常在嬰幼兒期（多於 2-6 個月後）才發作，絕非大部分患童「一出生即有」表現。新生兒期發病者罕見。此敘述違背臨床事實，最不適當。

B. 長大後較易罹患氣喘及過敏性鼻炎

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：正確敘述。AD 患者確有高風險發展氣喘、過敏性鼻炎等過敏疾病，此現象稱為「異位性行進」(atopic march)，為公認臨床事實。

C. 嬰兒期好發於兩頰、頭皮與四肢伸側

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：正確敘述。嬰兒期 AD 典型好發部位即為兩頰、頭皮及四肢伸側；與年長兒童/成人好發屈側部位不同。此乃經典臨床表現。

D. 具家族史及血中極高的 IgE 為預後不佳之指標

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：主要敘述成立。家族史為重要風險因子。高 IgE 雖為 AD 特徵，但作為獨立預後指標的準確性有限；更重要的預後指標為發病年齡早、皮損嚴重程度、瘙癢度等。但此選項並非「最不適當」。

第 3 題〔112-2 醫學四 第 15 題〕

兒童異位性皮膚炎的好發位置，下列何者最不可能？

- (A) 嬰幼兒臉部
- (B) 青少年四肢屈側
- (C) 嬰幼兒包尿布區域
- (D) 幼兒四肢伸側

答案 C**A. 嬰幼兒臉部**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：嬰幼兒異位性皮膚炎最典型位置就是臉部（特別是頰部），常見於出生 2-3 月後出現紅疹、滲出、結痂，是此年紀 AD 的標誌性分布。

B. 青少年四肢屈側

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：青少年時期隨著年紀增長，AD 症狀逐漸轉向四肢屈側（肘窩、膝窩、踝部），成為 6 歲以上兒童和青少年的最常見部位。

C. 嬰幼兒包尿布區域

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：包尿布區域是 AD 的典型豁免區域（spared area），因濕潤、溫暖、被遮蔽，該處症狀通常不出現；若嬰幼兒尿布區有炎症，更可能是尿布疹或念珠菌感染。

D. 幼兒四肢伸側

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：幼兒四肢伸側可受影響，雖然隨年紀增長屈側逐漸優先受累，但伸側在幼兒期並非完全免疫。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q26	atopic dermatitis pediatric
108-1	醫學四 Q38	atopic dermatitis in child
110-1	醫學四 Q24	atopic dermatitis pediatric
111-1	醫學四 Q27	pediatric atopic dermatitis care
113-2	醫學四 Q15	pediatric atopic dermatitis

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q39	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童皮膚疾病（Pediatric Dermatology）

兒童過敏與過敏性休克（Pediatric Allergy and Anaphylaxis）

★★★ 常青必掃 考過 13/20 梯次：106-2、107-1、107-2、108-1、108-2、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、112-2、114-1、115-1

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中）> 五、免疫缺損與過敏 > 5.2 過敏性疾病

食物過敏

- 兒童最常見食物過敏原：牛奶、雞蛋、花生、堅果、大豆、小麥、魚、甲殼類
- 牛奶蛋白過敏（CMPA）：
 - IgE-mediated：蕁麻疹、嘔吐、anaphylaxis

- Non-IgE-mediated：嬰兒腸炎（blood-streaked stool）
- 診斷：skin prick test、specific IgE、oral food challenge
- 多數兒童牛奶/蛋/大豆過敏在學齡前可 outgrow；花生/堅果/海鮮多持續

過敏性休克（Anaphylaxis）

- **Epinephrine IM（大腿前外側）= 最優先治療**（0.01 mg/kg，max 0.3 mg 兒童）
- 確認呼吸道通暢、IV fluid、H₁ + H₂ blocker、corticosteroid（防 late phase）
- 所有有過 anaphylaxis 者需攜帶 Epi-Pen

★ 國考重點（本站講義）

- 預防嬰幼兒過敏之飲食指引〔107-2、108-1、109-1、110-1、111-1〕
- 牛奶蛋白過敏（**Cow Milk Protein Allergy, CMPA**）〔107-1、109-2、110-2、115-1〕
- 食物過敏自然史與預後〔115-1〕
- 雞蛋過敏與疫苗安全〔110-2〕
- 過敏性休克（**Anaphylaxis**）急救〔109-1〕
- 蕁麻疹（**Urticaria**）定義與鑑別〔106-2、108-2、112-2、114-1〕
- 慢性蕁麻疹機轉與治療〔106-2、108-2、114-1〕
- 過敏性鼻炎（**Allergic Rhinitis**）處置陷阱〔107-1〕
- 免疫機轉與細胞因子（**Cytokines**）〔112-2〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	關鍵對照 A	關鍵對照 B	臨床考試重點與錯誤陷阱
蕁麻疹急性慢性定義	急性蕁麻疹：持續 ≤ 6 週	慢性蕁麻疹：反覆或持續 > 6 週	題目常誘答 14 天或 4 週；重複暴露過敏原之反覆急性發作仍屬急性。
慢性蕁麻疹 vs 機轉檢測	多為非 IgE 介導 / 自體免疫（約 50%）	常與甲狀腺疾病（Hashimoto）相關	不需常規驗血清 IgE 或過敏原；應篩檢甲狀腺功能與抗 TPO 抗體。
過敏急救與階梯用藥	蕁麻疹/過敏性休克首選：H1 抗組織胺 / 肌肉注射 Epinephrine	類固醇（Corticosteroids）	類固醇起效需 6-12 小時，非急救首選；慢性蕁麻疹抗組織胺無效時應加大劑量至 2-4 倍。
過敏性鼻炎用藥	類固醇鼻噴劑（Intranasal corticosteroids）	局部鼻用去充血劑（Intranasal decongestant）	鼻用去充血劑連續使用不可超過 3-5 天，否則會引發反彈性鼻炎（絕對禁止用 2-4 週）。
食物過敏自然緩解率	牛奶/蛋/黃豆（約 60-90% 於 3-5 歲緩解）	海鮮/甲殼類（約 85% 持續至成人）	海鮮過敏最不容易隨年齡增長而消失；牛奶過敏預後最好。
牛奶過敏替代配方	水解配方 / 胺基酸配方	羊奶 / 羊奶配方（錯誤選項）	羊奶與牛奶有 80-90% 交叉反應，改喝羊奶無法預防或治療牛奶過敏。
先天淋巴細胞激活	ILC2s ：被 IL-33、IL-25、TSLP 活化	ILC3s ：被 IL-23、IL-1β 活化	ILC2s 負責誘發 Th2 過敏反應，題目常將激活因子錯置給 ILC3s。

精選考題 (5/11)

第 4 題 [107-1 醫學四 第 25 題]

有關牛奶蛋白過敏，下列敘述何者錯誤？

- (A) 通常在一歲之後出現
- (B) 兒童隨著年齡的成長，症狀可能緩解
- (C) 屬於一種 IgE 抗體主導 (IgE-mediated) 的過敏反應
- (D) 對牛奶蛋白過敏的兒童，改用羊奶或羊奶嬰兒配方，並沒有預防過敏的效果

答案 A

A. 通常在一歲之後出現

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：牛奶蛋白過敏 (Cow Milk Protein Allergy, CMPA) 通常在嬰幼兒早期出現，而非一歲之後。IgE-mediated 型症狀可在接觸後數分鐘到 2 小時內出現；non-IgE-mediated 型在進食後數小時到數天內出現。典型首次出現年齡為新生兒期或早期嬰兒期。

B. 兒童隨著年齡的成長，症狀可能緩解

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：CMPA 預後良好，約 80-90% 患者在 3-5 歲時能自然緩解。隨著腸道發育成熟、免疫耐受建立，症狀會逐漸改善或消失，是典型的兒童期食物過敏自然史。

C. 屬於一種 IgE 抗體主導 (IgE-mediated) 的過敏反應

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：CMPA 包含 IgE-mediated (約 30-40%) 和 non-IgE-mediated (約 60-70%) 兩類。IgE-mediated 型確實屬於即時型過敏反應，導致蕁麻疹、血管水腫、氣喘、過敏性休克等症狀。

D. 對牛奶蛋白過敏的兒童，改用羊奶或羊奶嬰兒配方，並沒有預防過敏的效果

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：羊奶蛋白與牛奶蛋白具有 80-90% 的交叉反應 (cross-reactivity)，改用羊奶並無法預防過敏症狀。CMPA 患者應改用水解配方 (hydrolyzed formula) 或胺基酸配方 (amino acid-based formula)。

第 5 題 [115-1 醫學四 第 8 題]

若嬰幼兒時期對下列食物產生過敏，何種食物的過敏最不容易隨年紀增長而消失？

- (A) 牛奶
- (B) 黃豆
- (C) 海鮮
- (D) 蛋

答案 C

A. 牛奶

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：牛奶過敏在嬰幼兒期最常見，但 85-90% 患者於 3-5 歲前自然緩解，少於 10% 持續到成人期。牛奶過敏是食物過敏中預後最好的。

B. 黃豆

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：黃豆過敏自然緩解率約 60-70%，許多患者在幼兒期會隨年紀增長而消失。預後相對較好，非持續性過敏。

C. 海鮮

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：海鮮 (甲殼類) 過敏自然緩解率僅 10-15%，約 85% 患者會持續到成人期終身。是所有食物過敏中最不容易隨年紀增長而消失的。

D. 蛋

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：蛋過敏在嬰幼兒期常見，自然緩解率 70-80%，多數患者於 3-5 歲前消失。預後明顯優於海鮮過敏。

第 6 題〔112-2 醫學四 第 16 題〕

關於過敏機轉，下列敘述何者最不適當？

- (A) Th2 在 IgE 相關過敏性疾病中扮演重要的角色
- (B) Th2 會分泌 IL-4、IL-5、IL-13 等細胞激素 (cytokines)
- (C) innate lymphoid cells (ILC) 目前可分為 ILC1s、ILC2s、ILC3s
- (D) ILC3s 會被 IL-33、IL-25 與 TSLP 活化而誘發過敏反應

答案 D**A. Th2 在 IgE 相關過敏性疾病中扮演重要的角色**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Th2 細胞在 IgE 相關過敏中扮演核心角色。Th2 分泌的細胞激素促進 B 細胞產生 IgE，並活化 mast cell 與 eosinophil，驅動發炎反應。此敘述完全準確。

B. Th2 會分泌 IL-4、IL-5、IL-13 等細胞激素 (cytokines)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Th2 的標誌性細胞激素確為 IL-4、IL-5、IL-13 等。IL-4 與 IL-13 促進 IgE 生成；IL-5 促進 eosinophil 分化與活化。此敘述精確。

C. innate lymphoid cells (ILC) 目前可分為 ILC1s、ILC2s、ILC3s

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：ILC (innate lymphoid cells) 確實分為三類：ILC1s (產 IFN- γ)、ILC2s (產 Th2 細胞激素)、ILC3s (產 IL-17/IL-22)。此分類為國際認可標準。

D. ILC3s 會被 IL-33、IL-25 與 TSLP 活化而誘發過敏反應

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此敘述混淆了 ILC 亞群。IL-33、IL-25 與 TSLP 應激活 **ILC2s** 而非 ILC3s，促發 Th2 過敏反應。ILC3s 應由 IL-23、IL-1 β 激活，產生 Th17 型細胞激素。選項關鍵錯誤。

第 7 題〔111-1 醫學四 第 28 題〕

有關預防嬰幼兒過敏的觀念，下列敘述何者不恰當？

- (A) 孕婦飲食可不需避免高過敏食物 (例如海鮮、花生等)
- (B) 嬰幼兒 6 個月大以後再添加副食品可以預防過敏
- (C) 母乳哺育對於預防氣喘的效果不確定
- (D) 目前國際指引尚未建議嬰幼兒常規性使用益生菌來預防過敏

答案 B**A. 孕婦飲食可不需避免高過敏食物 (例如海鮮、花生等)**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：敘述恰當。孕期限制高過敏食物無預防效果，多項研究及國際指引 (AAP、EAACI) 皆不建議孕婦避免，所以「可不需避免」符合現代指引。

B. 嬰幼兒 6 個月大以後再添加副食品可以預防過敏

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：敘述不恰當。延遲導入副食品無法預防過敏。LEAP study 等研究反而顯示早期導入花生製品可降低花生過敏風險，國際指引建議 4-6 個月開始導入副食品及常見過敏原。

C. 母乳哺育對於預防氣喘的效果不確定

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：敘述恰當。母乳對氣喘預防的作用文獻證據混合，有研究支持也有未發現明確效果，國際指引承認此效果不確定。

D. 目前國際指引尚未建議嬰幼兒常規性使用益生菌來預防過敏

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：敘述恰當。益生菌對過敏預防的證據不足，AAP、EAACI 等國際指引未常規建議所有嬰幼兒使用，僅特定情況下考慮。

第 8 題〔109-1 醫學四 第 23 題〕

10 歲孩童參加喜宴，忽然覺得呼吸困難、眼睛四周及口唇血管水腫、同時全身癢及吞嚥困難，立即轉送至急診室，下列何者是最適合的立即性處置？

- (A) 注射腎上腺素 (Epinephrine)
- (B) 注射類固醇
- (C) 使用升壓劑，如 Dopamine
- (D) 使用抗組織胺

答案 A**A. 注射腎上腺素 (Epinephrine)**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Anaphylaxis 急性期的黃金治療。腎上腺素可立即：(1) α -adrenergic 血管收縮→減輕血管水腫；(2) β_1 -adrenergic 增強心收縮力→維持血壓；(3) β_2 -adrenergic 放鬆氣管平滑肌→快速緩解呼吸困難。肌肉注射劑量 0.01 mg/kg（最大 0.5 mg），國際指引一致推薦。

B. 注射類固醇

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：類固醇是 anaphylaxis 的輔助療法，主要用於預防 biphasic reaction。起效時間 6-12 小時，無法應對分鐘內的呼吸困難及血管水腫。該患者已有致命風險的氣道威脅，無法等待類固醇起效。

C. 使用升壓劑，如 Dopamine

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：升壓劑 (dopamine) 是 anaphylaxis 深度休克無反應時的後線用藥，用於維持血壓，不能逆轉支氣管痙攣或血管水腫。該患者的主要威脅是呼吸道梗阻，需要立即的 β_2 agonist 作用，dopamine 無此效果。

D. 使用抗組織胺

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：抗組織胺起效時間 10-30 分鐘，只能緩解瘙癢，無法快速逆轉呼吸困難或血管水腫。在 anaphylaxis 立即期無法作為首選，主要用於輔助及預防 biphasic reaction。

本考點其他考題 (6 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q27	allergic rhinitis in children
107-2	醫學四 Q23	infant allergy prevention
108-1	醫學四 Q24	infant allergy prevention
109-1	醫學四 Q24	infant allergy prevention
109-2	醫學四 Q9	cow's milk protein allergy infant
110-1	醫學四 Q25	infant allergy prevention

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q26	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童皮膚疾病 (Pediatric Dermatology)
108-2	醫學四 Q24	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童皮膚疾病 (Pediatric Dermatology)
112-2	醫學四 Q17	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童皮膚疾病 (Pediatric Dermatology)
114-1	醫學四 Q17	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童皮膚疾病 (Pediatric Dermatology)
110-2	醫學四 Q24	小兒科・一般兒科學(營養、生長、發展、預防注射、急救)・預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)

川崎病 (Kawasaki Disease)

★★★ 常青必掃 考過 16/20 梯次：106-1、106-2、107-2、108-1、108-2、109-1、110-1、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-2、115-1、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症

4.7 川崎病 (Kawasaki Disease)

- ・ 5 歲以下兒童的急性全身性血管炎
- ・ 亞洲兒童發生率最高 (台灣為好發地區)
- ・ 病因不明 (可能感染觸發之免疫反應)

診斷標準 (發燒 ≥ 5 天 + 以下 5 項中至少 4 項)

1. 雙側非化膿性結膜炎 (bilateral non-exudative conjunctival injection)
2. 口腔黏膜變化：草莓舌、嘴唇紅腫乾裂
3. 四肢末端變化：急性期手足紅腫 (edema/erythema) → 恢復期指尖脫皮 (desquamation)
4. 多形性皮疹 (polymorphous rash) → 無水泡
5. 頸部淋巴結腫大 (≥ 1.5 cm，通常單側) → 5 項中最少見

實驗室

- ・ 急性期：CRP ↑、ESR ↑、WBC ↑ (neutrophilia)、PLT ↑ (亞急性期)、ALT 輕度 ↑、pyuria (sterile pyuria)、hypoalbuminemia、anemia
- ・ PLT 先正常或低 → 第 2-3 週 thrombocytosis

冠狀動脈異常

- ・ **Coronary artery aneurysm** (冠狀動脈瘤)：最嚴重併發症
- ・ 未治療者約 25% 發生冠狀動脈瘤 → 治療後降至 < 5%
- ・ **Echo**：診斷時及追蹤時必做

治療

- ・ **IVIG 2 g/kg single dose** (確診後盡早，最好在發病 10 天內) → 顯著降低冠狀動脈瘤風險
- ・ **Aspirin**：高劑量 (抗發炎) → 退燒後改低劑量 (抗凝血) → 持續 6-8 週 (無冠脈異常) 或更久 (有異常)
- ・ **IVIG-resistant** (36-48 hr 後仍發燒)：第二劑 IVIG 或 Infliximab 或 corticosteroid

★ 國考重點 (本站講義)

- 流行病學與病因〔107-2、111-1、115-1〕
- 發燒特徵〔106-2、109-1、111-2、112-1、112-2、113-1〕
- 五大診斷臨床表徵
- 心血管併發症與檢查〔106-2、112-1、113-1〕
- 腹部併發症〔108-2、109-1、111-2、113-2〕
- 急性期與恢復期藥物治療
- 預防接種時程調整
- 診斷同義詞與其他實驗室特徵〔115-2〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	高劑量阿斯匹靈 (High-dose Aspirin)	低劑量阿斯匹靈 (Low-dose Aspirin)
使用時機	急性發燒期	退燒後 / 恢復期 (持續 6–8 週)
每日劑量	25–30 mg/kg (或 50–100 mg/kg)	3–5 mg/kg
主要作用機轉	抗發炎 (Anti-inflammatory)	抗血栓 / 抗凝血 (Anti-platelet)
臨床目的	控制全身血管發炎與高燒	預防冠狀動脈血栓形成

疾病名稱	川崎病 (Kawasaki Disease)	猩紅熱 (Scarlet Fever)
病因與性質	感染相關之全身性血管炎 (無菌性)	A 群鏈球菌感染 (Group A Streptococcus)
好發年齡	5 歲以下 (高峰 1–2 歲)	5 歲以上 (5–10 歲)
相同症狀	發燒、草莓舌、皮疹、指尖脫屑	發燒、草莓舌、砂紙狀皮疹、指尖脫屑
第一線治療	IVIG (2 g/kg) + 高劑量 Aspirin	抗生素 (Penicillin / Amoxicillin)

疫苗類型	代表疫苗	高劑量 IVIG (2 g/kg) 影響與接種間隔
不活化疫苗 (Inactivated)	肺炎鏈球菌疫苗 (PCV)、流感疫苗、滅活型日本腦炎疫苗	不受干擾，可按原時程如期接種 (服用 Aspirin 者更應接種流感疫苗以防 Reye syndrome)
活性減毒疫苗 (Live attenuated)	麻疹-德國麻疹-腮腺炎疫苗 (MMR)、水痘疫苗、活性日本腦炎疫苗	受到外源抗體顯著干擾，必須延後 11 個月才能施打 (若接種後 14 天內給予 IVIG 需於 11 個月後補種)

精選考題 (4/14)

第 9 題〔115-2 醫學四 第 19 題〕

2 歲男孩發燒 7 天，皮膚有紅疹，身體診察發現雙眼結膜充血、無分泌物，嘴唇乾裂合併草莓舌，右側頸部有 1.8 公分的淋巴結。下列敘述何者最不適當？

- (A) 診斷可能為黏膜皮膚淋巴腺綜合症 (mucocutaneous lymph node syndrome)
- (B) 實驗室檢查常出現高血鈉
- (C) 應進一步安排心臟超音波檢查
- (D) 尿液常規檢查可能出現無菌性膿尿 (sterile pyuria)

答案 B

A. 診斷可能為黏膜皮膚淋巴腺綜合症 (mucocutaneous lymph node syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：KD (Kawasaki Disease, 川崎病) 與 MCLS (Mucocutaneous Lymph Node Syndrome, 黏膜皮膚淋巴腺綜合症) 為同義詞，此敘述適當。

B. 實驗室檢查常出現高血鈉

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：KD (Kawasaki Disease, 川崎病) 常見電解質異常為 Hyponatremia (低血鈉, 常源於 SIADH), 而非高血鈉, 故此敘述最不適當。

C. 應進一步安排心臟超音波檢查

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：KD (Kawasaki Disease, 川崎病) 可能併發 CAA (Coronary Artery Aneurysm, 冠狀動脈瘤), 診斷時需安排 Echocardiography (心臟超音波) 評估, 敘述適當。

D. 尿液常規檢查可能出現無菌性膿尿 (sterile pyuria)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：KD (Kawasaki Disease, 川崎病) 因無菌性尿道炎, 常出現 Sterile Pyuria (無菌性膿尿), 為常見輔助診斷特徵, 敘述適當。

第 10 題 [115-1 醫學四 第 18 題]

有關 A 群鏈球菌感染 (group A streptococcus infection) 的猩紅熱與川崎氏症 (Kawasaki disease), 下列敘述何者最不適當?

- (A) 都會發燒、起疹子、草莓舌
- (B) 都有可能於指尖脫皮 (desquamation)
- (C) 都好發於 5 歲以上病童
- (D) 鏈球菌感染用抗生素治療; 川崎氏症急性期用 intravenous immunoglobulin (IVIG) 與 aspirin

答案 C

A. 都會發燒、起疹子、草莓舌

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兩疾病都可能出現發熱、皮疹、草莓舌。猩紅熱細沙粒狀皮疹配草莓舌為經典表現; 川崎氏症皮疹為多形性、5 個診斷準則之一為草莓舌。此敘述正確。

B. 都有可能於指尖脫皮 (desquamation)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兩疾病都有指尖脫皮 (desquamation)。猩紅熱恢復期可見; 川崎氏症是 5 項診斷準則之一。此敘述正確。

C. 都好發於 5 歲以上病童

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：最不適當之選項。猩紅熱好發 5-10 歲; 川崎氏症卻好發於 5 歲以下 (peak age 1-2 歲), 85% 病例 < 5 歲。說「都好發於 5 歲以上」對川崎氏症流行病學為誤述。

D. 鏈球菌感染用抗生素治療; 川崎氏症急性期用 intravenous immunoglobulin (IVIG) 與 aspirin

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述完全準確。猩紅熱 (A 群鏈球菌) 用 penicillin/amoxicillin 為第一線; 川崎氏症急性期用 IVIG (2 g/kg) + 高劑量 aspirin (30-50 mg/kg/day)。

第 11 題 [113-2 醫學四 第 11 題]

下列何者最不可能合併 hydrops of the gallbladder?

- (A) 川崎氏症 (Kawasaki disease)
- (B) 鏈球菌咽炎 (streptococcal pharyngitis)
- (C) 肥胖 (obesity)
- (D) 全靜脈營養 (total parenteral nutrition)

答案 B、C、D

A. 川崎氏症 (Kawasaki disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非送分採計的答案。川崎氏症 (Kawasaki disease, 黏膜皮膚淋巴結症候群) 為急性全身性血管炎, 膽囊積水 (hydrops of the gallbladder) 是其相對經典的超音波發現, 常伴隨膽囊無結石性腫大與膽汁淤積。因此川崎氏症「最可能」而非「最不可能」合併膽囊積水, 故未被列為本題正解。

B. 鏈球菌咽炎 (streptococcal pharyngitis)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本題為考選部送分更正題，公告「B、C、D 均給分」，作答本選項予以計分。就臨床而言，A 群鏈球菌咽炎 (group A streptococcal pharyngitis) 雖在猩紅熱 (scarlet fever) 等情形偶有膽囊積水的個案報告，但相較於川崎氏症，其與膽囊積水的關聯性遠較薄弱、機轉不明確，可視為「較不可能」的選項之一，故官方一併納入給分。

C. 肥胖 (obesity)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本選項為送分採計的答案之一。肥胖 (obesity) 主要與膽結石 (cholelithiasis) 形成相關，並非急性膽囊積水 (acute hydrops) 的典型誘因；急性膽囊積水多見於川崎氏症、敗血症、長期禁食或 TPN 等狀態。因此肥胖屬「較不可能直接合併膽囊積水」的選項，考選部公告予以計分。

D. 全靜脈營養 (total parenteral nutrition)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本選項亦為送分採計的答案之一。長期全靜脈營養 (total parenteral nutrition, TPN) 缺乏腸道營養刺激、膽囊收縮素 (cholecystokinin) 分泌不足，確實可造成膽汁淤積與膽囊脹大；但相較川崎氏症的「最可能」併發膽囊積水，本選項在本題「最不可能」的極性下被官方一併納入給分範圍。

第 12 題 [113-1 醫學四 第 28 題]

13 個月大的男童發燒、咳嗽、流鼻水、眼睛結膜充血 3 天。入院 2 天後持續發燒，身上出現紅疹。實驗室檢驗 WBC 5,600/ μ L，血清 C-reactive protein 12 mg/L（正常值為 <5 mg/L）、AST 30 U/L、ALT 35 U/L。下列何種處置對臨床診斷最沒有幫助？

- (A) 抽血檢測過敏指數 (IgE)
- (B) 詳細查詢疫苗接種史、接觸史及旅遊史
- (C) 安排心臟超音波檢查，尤其注意冠狀動脈是否異常
- (D) 抽血送細菌培養

答案 A**A. 抽血檢測過敏指數 (IgE)**

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：IgE（免疫球蛋白 E）為過敏發炎標記。此患童臨床表現—發燒 ≥ 3 天、眼結膜充血、皮疹、CRP 升高—符合川崎病或病毒性皮疹，與過敏無關。IgE 檢測對診斷此類感染性疾病無幫助。

B. 詳細查詢疫苗接種史、接觸史及旅遊史

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：詳細疫苗接種史、接觸史、旅遊史對鑑別麻疹、水痘等病毒性皮疹與川崎病至關重要。此病史蒐集直接影響鑑別診斷方向，具高度診斷價值。

C. 安排心臟超音波檢查，尤其注意冠狀動脈是否異常

× 錯誤 [P1 劣]

詳解：臨床表現—發燒 ≥ 3 天、眼結膜充血、皮疹、13 個月齡、CRP 升高—符合川崎病。心臟超音波檢查冠狀動脈瘤是川崎病診斷與監測的標準方法，早期發現冠狀動脈異常對治療與預防致命並發症不可或缺。

D. 抽血送細菌培養

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：細菌培養是發熱患童的標準檢查，可排除菌血症與細菌感染。雖此患童 WBC 正常、臨床更符合病毒感染，細菌培養仍具鑑別診斷價值。

本考點其他考題 (10 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q21	kawasaki disease treatment
108-1	醫學四 Q22	Kawasaki disease
108-2	醫學四 Q9	hydrops of gallbladder kawasaki
109-1	醫學四 Q13	hydrops gallbladder
109-1	醫學四 Q21	kawasaki disease
111-1	醫學四 Q26	Kawasaki disease
111-2	醫學四 Q28	Kawasaki disease criteria
112-1	醫學四 Q28	Kawasaki disease
112-2	醫學四 Q7	kawasaki disease
114-2	醫學四 Q6	Kawasaki disease management

也考本考點的題目（6 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-1	醫學四 Q3	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)
106-2	醫學四 Q12	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)
110-1	醫學四 Q2	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)
113-1	醫學四 Q26	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)
115-2	醫學四 Q6	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮 (Vaccination Contraindications and Special Considerations)
111-2	醫學四 Q9	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，兒童胃腸肝膽與胰腸疾病 (Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases)

Henoch-Schönlein 紫斑症 (Henoch-Schönlein Purpura)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、108-1、108-2、109-1、109-2、110-1、113-2、114-1、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下）> 十三、風濕免疫疾病

13.1 過敏性紫斑 (Henoch-Schönlein Purpura / IgA Vasculitis)

- ・ 兒童最常見血管炎
- ・ 好發：3-10 歲，常在 URI 後發生
- ・ 病理：小血管 IgA 沉積

- 臨床四特徵：
 - Palpable purpura (可觸性紫斑)**：下肢 + 臀部 (重力依賴區)；為診斷必要條件
 - 關節痛/關節炎**：膝、踝 (不造成永久損害)
 - 腹痛**：colicky、可致腸套疊 (多為 ileoileal 型 → 鉚劑/空氣灌腸無法復位)
 - 腎臟侵犯 (IgA nephropathy)**：血尿 ± 蛋白尿 → 決定長期預後 (可延遲至 6 個月後才出現)
- 實驗室：PLT 正常或 ↑ (與 ITP 鑑別)、PT/aPTT 正常、IgA 可 ↑
- 治療：支持性 (多數 self-limited, 4-6 週)；關節痛/腹痛 → NSAID/steroid；嚴重腎臟 → steroid/immunosuppression
- 預後：90% 完全恢復；5% 進展至慢性腎病

★ 國考重點 (本站講義)

- 流行病學與致病機轉 [106-2、108-2、109-1、114-1]
- 皮疹特徵與臨床四大表現 [106-2、108-1、114-1、115-2]
- 血液檢驗與鑑別關鍵 [106-2、109-2、110-1、114-1、115-2]
- 腹部與膽囊併發症 [108-2、109-1]
- 腎臟侵犯 (**HSP Nephritis**) 與預後 [106-2、108-2、113-2、114-1]
- 治療原則與類固醇角色 [108-1、109-2、113-2、114-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	Henoch-Schönlein 紫斑症 (HSP)	易混淆概念 / 對照疾病	考題陷阱與鑑別關鍵
血小板數量	正常或偏高 (如 235000 / μ L) [106-2、109-2、110-1、114-1]	免疫性血小板低下症 (ITP) / 血小板低下 (thrombocytopenia)	HSP 屬 IgA 血管炎而非血小板異常，題目常誤導為「血小板低下」[106-2、109-2、110-1、114-1]
致病機轉與抗體	IgA 免疫複合體沉積小血管壁 [106-2、108-1、114-1]	IgE 介導過敏 / IgM 沉積 / ANA 陽性 (SLE)	非 IgE 介導過敏反應；ANA 通常為陰性或低陽性 [106-2、108-1]
皮疹主要位置	下肢與臀部等依賴區 (下肢伸側) [106-2、114-1]	軀幹及上肢	題目常將紫斑發生位置反向誤導為軀幹或上肢 [106-2、114-1]
腎臟病理切片	IgA 優勢腎小球腎炎 [106-2、108-2、113-2]	IgA 腎病變 (IgA nephropathy)	兩者組織病理切片完全相同無法區分，必須依賴全身臨床症狀鑑別 [108-2、113-2]
類固醇預防效果	無法預防日後腎炎發生或減輕嚴重度 [113-2]	早期立即使用類固醇可預防腎炎	類固醇僅用於減輕嚴重腹痛/腸胃侵犯，初期使用無預防腎炎效果 [108-1、113-2、114-1]
膽囊水腫併發症	可併發膽囊水腫 (Hydrops of gallbladder) [108-2、109-1]	囊狀纖維化 (CF)：膽石症 / 多脾症：膽囊發育不全	川崎氏症、鏈球菌咽喉炎、HSP 均可致膽囊水腫；囊狀纖維化與多脾症極少或不會出現膽囊水腫 [108-2、109-1]

精選考題 (1/6)

第 13 題 [114-1 醫學四 第 15 題]

關於過敏性紫斑症 (Henoch-Schönlein purpura)，下列敘述何者最為適當？

- (A) 紫斑 (purpura) 主要出現在上肢及軀幹
- (B) 抽血大部分會發現血小板低下
- (C) 病理表現為血管炎 (vasculitis) 與 IgA 沉積在小血管
- (D) 大部分病患會造成腎臟發炎，應儘快給與類固醇治療

答案 C

A. 紫斑 (purpura) 主要出現在上肢及軀幹

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HSP 的紫斑典型分佈在下肢和臀部，尤其是下肢伸側，上肢和軀幹較少見。選項敘述位置完全相反。

B. 抽血大部分會發現血小板低下

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HSP 血小板計數正常，是其與其他血液系統疾病的重要鑑別點。血小板低下反而提示免疫血小板低下症等其他疾病。

C. 病理表現為血管炎 (vasculitis) 與 IgA 沉積在小血管

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：HSP (現稱 IgA vasculitis) 的定義性病理特徵就是小血管炎伴 IgA immune complex 沉積。皮膚、關節、腸胃道、腎臟等器官均可受累。

D. 大部分病患會造成腎臟發炎，應儘快給與類固醇治療

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：約 40-50% HSP 患者有腎臟表現，非「大部分」；輕度腎受累 (單純血尿) 不必立即使用類固醇，重度腎炎才需要免疫抑制治療。治療時機應視嚴重程度而定。

本考點其他考題 (5 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q8	henoch-schonlein purpura
108-1	醫學四 Q21	Henoch-Schonlein purpura
109-2	醫學四 Q24	Henoch-Schonlein purpura
110-1	醫學四 Q22	henoch schonlein purpura
115-2	醫學四 Q20	Henoch-Schonlein purpura manifestations

也考本考點的題目 (4 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
108-2	醫學四 Q15	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿 (Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria)
113-2	醫學四 Q13	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿 (Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria)
108-2	醫學四 Q9	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，川崎病 (Kawasaki Disease)
109-1	醫學四 Q13	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，川崎病 (Kawasaki Disease)

幼年型特發性關節炎 (Juvenile Idiopathic Arthritis)

★ 偶考 考過 4/20 梯次：108-2、111-2、113-2、114-1

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科 (下) > 十三、風濕免疫疾病

13.2 幼年型特發性關節炎 (Juvenile Idiopathic Arthritis, JIA)

- 定義：< 16 歲、關節炎持續 ≥ 6 週、排除其他原因
- 兒童最常見慢性關節炎

類型	特點
Oligoarticular (少關節型)	最常見 (50%) ; ≤ 4 個關節 (膝最常見) ; ANA (+) 高比例 ; 最大風險：慢性前葡萄膜炎 (uveitis) → 需定期裂隙燈檢查
Polyarticular (多關節型)	RF(-) : > 4 個關節, 好發女孩 ; RF(+) : 類似成人 RA, Rheumatoid nodules
Systemic (Still disease)	高燒 (quotidian fever, 每日高峰 39–40°C 後退)、salmon-colored evanescent rash、hepatosplenomegaly、lymphadenopathy、serositis ; Ferritin ↑↑ ; 可致 MAS (Macrophage Activation Syndrome)

- 治療：NSAID → intra-articular steroid → DMARD (MTX) → biologics (Etanercept, Adalimumab, Tocilizumab)

★ 國考重點 (本站講義)

- 核心診斷要件 [108-2、111-2、113-2、114-1]
- 少關節型 (Oligoarthritis)
- 多關節型 (Polyarthritis)
- 全身系統型 (Systemic Arthritis) [108-2]
- 生物製劑治療方向 [114-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	正確臨床特徵與標準	考題常見錯誤陷阱 / 反向對照
少關節型診斷定義	發病前 6 個月內受累關節數小於或等於 4 個 [113-2]	誤寫為發病前「6 週內」或「小於或等於 5 個」關節 [113-2]
葡萄膜炎高危及亞型	少關節型合併葡萄膜炎風險最高 (20-40%)，尤以 ANA 陽性女性為高 [108-2、111-2、114-1]	誤寫為「多關節型」合併葡萄膜炎比例較高 (多關節型僅約 5-10%) [111-2]
多關節型 RF 預後	風濕因子 (RF) 陽性者的預後較陰性者差 (關節破壞風險高) [108-2]	誤寫為 RF 陽性者預後較陰性者「佳」 [108-2]
生物製劑選擇	嚴重個案使用 TNF 抑制劑 (Etanercept / Adalimumab) 或 IL-6 抑制劑 (Tocilizumab) [114-1]	誤植 Omalizumab (抗 IgE 抗體, 僅用於過敏性氣喘與蕁麻疹, 無 JIA 適應症) [114-1]

精選考題 (2/4)

第 14 題 [108-2 醫學四 第 22 題]

關於幼年型類風濕性關節炎 (Juvenile idiopathic arthritis, JIA)，下列何者錯誤？

- (A) 根據美國風濕病醫學會 (ACR) 診斷標準，關節炎需持續超過 6 週
- (B) 多關節型 (Polyarthritis) JIA 患者，風濕因子 (Rheumatoid factor, RF) 陽性者的預後較陰性者 佳
- (C) 全身系統型 (Systemic arthritis) 的 JIA 患者，有時會併發巨噬細胞活化症候群 (Macrophage activation syndrome)，臨床表現為高燒，肝脾與淋巴結腫大，白血球減低等
- (D) 少關節型 (Oligoarthritis) JIA 患者容易併發慢性葡萄膜炎 (Chronic uveitis)

答案 B

A. 根據美國風濕病醫學會 (ACR) 診斷標準，關節炎需持續超過 6 週

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：JIA 診斷標準要求關節炎症狀持續 ≥ 6 週，此乃 ILAR 與 ACR 核心診斷要件，無爭議。

B. 多關節型 (Polyarthritis) JIA 患者，風濕因子 (Rheumatoid factor, RF) 陽性者的預後較陰性者 佳

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：多關節型 JIA 中，RF 陽性者預後較差 (更易破壞性關節炎)；選項說「較佳」方向反，為錯誤敘述。

C. 全身系統型 (Systemic arthritis) 的 JIA 患者，有時會併發巨噬細胞活化症候群 (Macrophage activation syndrome)，臨床表現為高燒，肝脾與淋巴結腫大，白血球減低等

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：全身系統型 JIA 常併發 Macrophage activation syndrome (MAS)，表現為高燒、肝脾淋巴結腫大、血球減少，符合。

D. 少關節型 (Oligoarthritis) JIA 患者容易併發慢性葡萄膜炎 (Chronic uveitis)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：少關節型 JIA (尤其女性、ANA 陽性) 高風險併發慢性葡萄膜炎，需定期眼科篩檢以預防視力喪失。

第 15 題 [114-1 醫學四 第 16 題]

有關兒童特發性關節炎 (juvenile idiopathic arthritis)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 是指 16 歲以下至少關節腫痛 6 週以上
- (B) 是兒童最常見的慢性風濕性疾病
- (C) 要長期追蹤注意是否合併虹彩炎 (anterior uveitis)
- (D) 生物製劑 (如 Omalizumab) 可用於治療嚴重者

答案 D

A. 是指 16 歲以下至少關節腫痛 6 週以上

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：JIA (juvenile idiopathic arthritis) 定義為發病年齡 < 16 歲、至少一個關節腫脹或運動受限持續 ≥ 6 週 (需排除其他已知病因)，符合 ILAR 分類標準。

B. 是兒童最常見的慢性風濕性疾病

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：JIA 發病率約 1-4/10,000，是兒童期最常見的系統性風濕病，患病人口遠超於兒童期成人型 RA。

C. 要長期追蹤注意是否合併虹彩炎 (anterior uveitis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：JIA 患者 30-40% 合併慢性前房葡萄膜炎 (anterior uveitis)，尤其 ANA 陽性患者風險最高。需定期進行眼科檢查 (slit lamp) 監測，早期發現與治療可避免視力喪失與後遺症。

D. 生物製劑 (如 Omalizumab) 可用於治療嚴重者

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Omalizumab 為 anti-IgE 單株抗體，臨床應用於過敏性哮喘與慢性蕁麻疹，在 JIA 治療中無認可適應症。JIA 生物製劑首選為 TNF inhibitors (如 etanercept、adalimumab) 或 IL-6 inhibitors (tocilizumab)，機轉針對 T 細胞驅動的發炎，與 Omalizumab 的抗 IgE 機轉不符。

本考點其他考題（2 題，未收錄）

梯次	題目	主題
111-2	醫學四 Q23	juvenile idiopathic arthritis
113-2	醫學四 Q17	juvenile idiopathic arthritis

全身性紅斑性狼瘡（Systemic Lupus Erythematosus）

★★ 穩定考點 考過 7/20 梯次：107-1、108-2、109-2、110-2、112-2、113-1、113-2

TWMLE · 小兒科下 > 小兒科（下） > 十三、風濕免疫疾病

13.3 兒童全身性紅斑性狼瘡（SLE）

- 兒童 SLE 通常較成人嚴重
- 腎臟受侵犯（lupus nephritis）更常見且更嚴重
- 診斷：same ACR/SLICC criteria
- 特別考量：避免長期 steroid 對生長的影響

★ 國考重點（本站講義）

- Anti-dsDNA antibody〔113-2〕
- 抗核抗體（Antinuclear antibody, ANA）〔110-2、113-1〕
- 藥物誘發狼瘡（Drug-induced lupus）〔109-2〕

⚠ 易混與陷阱

疾病型態	性別比例（女:男）	腎炎發生率	補體（C3/C4）	特徵性自體抗體
原發性 SLE	約 9:1（女性好發）	高（兒童達 40-90%）	下降（與活動性相關）	Anti-dsDNA、Anti-Sm
藥物誘發狼瘡	約 1:1（男女相當）	極低（< 2%）	正常	抗 Histone 抗體（70-95%）

自體抗體類型	臨床敏感度與特異度	與疾病活動性（Disease Activity）相關性	臨床備註與鑑別要點
ANA	敏感度高（> 95%），為診斷核心必要條件	無關（滴度高低不代表活動性）	正常人有 3-5% 陽性；滴度越高疾病可能性越高
Anti-dsDNA	高特異性（> 95%），SLE 專一指標	高度相關（與併發狼瘡腎炎最相關）	滴度波動可作為追蹤指標
Anti-Sm	特異性最高（> 99%），SLE 專一指標	無關（滴度表現相對穩定）	Pathognomonic Marker
Anti-Histone	藥物誘發狼瘡高度敏感（70-95%）	—	用於鑑別原發性與藥物誘發狼瘡

精選考題 (3/7)

第 16 題 [113-1 醫學四 第 15 題]

有關 antinuclear antibody (ANA) 呈現陽性，下列敘述何者最不適當？

- (A) 通常 titer 越高，自體免疫疾病的可能性越高
- (B) 正常人不到 1% 會呈現陽性，因此特異度 (specificity) 達 90%
- (C) 95% 以上的 systemic lupus erythematosus (SLE) 患者會呈現陽性
- (D) 其 titer 高低與 SLE 的疾病活性 (disease activity) 無關

答案 B

A. 通常 titer 越高，自體免疫疾病的可能性越高

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。ANA titer 越高，自體免疫疾病的可能性越高，是臨床篩檢的重要原則。雖然正常人也可能有低 titer ANA，但 titer 與疾病可能性的關聯性是確定的。

B. 正常人不到 1% 會呈現陽性，因此特異度 (specificity) 達 90%

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：最不適當。正常人群 ANA 陽性率約 3-5% (非「不到 1%」)。若真的不到 1% 陽性，則 specificity 應 >99% 而非 90%，數據與邏輯自相矛盾。

C. 95% 以上的 systemic lupus erythematosus (SLE) 患者會呈現陽性

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。SLE (Systemic Lupus Erythematosus) 患者 ANA 陽性率確實 95% 以上，敏感度極高，是 SLE 主要篩檢指標。

D. 其 titer 高低與 SLE 的疾病活性 (disease activity) 無關

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。ANA titer 與 SLE disease activity 無相關性，anti-dsDNA 與補體下降才是更佳的 activity 指標。多項研究已證實 titer 變化不代表疾病活性改善。

第 17 題 [113-2 醫學四 第 16 題]

下列何種自體抗體 (autoantibody) 是紅斑性狼瘡 (systemic lupus erythematosus, SLE) 的特異性抗體，與疾病的活動性 (activity) 及是否併發腎絲球腎炎 (lupus nephritis) 最有相關？

- (A) anti-SSA 及 anti-SSB antibody
- (B) anti-centromere antibody
- (C) anti-dsDNA antibody
- (D) anti-Smith antibody

答案 C

A. anti-SSA 及 anti-SSB antibody

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：anti-SSA (Ro) 及 anti-SSB (La) 主要見於乾燥症 (Sjögren syndrome)，在 SLE 中雖約 40-60% 可檢測，但與狼瘡腎炎相關性弱、與疾病活動性相關性亦不如 anti-dsDNA。

B. anti-centromere antibody

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：anti-centromere antibody 主要見於局限型硬皮症 (limited scleroderma)，在 SLE 中罕見 (< 5%)，與 SLE 活動性及腎炎無特殊相關。

C. anti-dsDNA antibody

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：anti-dsDNA 高度特異於 SLE (> 95%)。滴度升高與疾病活動性高度相關，腎臟沉著的免疫複合物與 dsDNA 抗體直接相關，是狼瘡腎炎的重要預測指標。

D. anti-Smith antibody

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：anti-Smith 雖特异性最高（> 99%），但陽性與否相對穩定，與疾病活動性波動及腎炎發生相關性弱，故不符題意。

第 18 題 [109-2 醫學四 第 21 題]

下列有關藥物誘發狼瘡（Drug-induced lupus）的敘述，何者正確？

- (A) 女性的發生率高於男性
- (B) 常出現抗 histone 抗體（Antihistone antibody）
- (C) 常引起嚴重的腎炎（Nephritis）
- (D) 常合併補體（Complement）下降

答案 B**A. 女性的發生率高於男性**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：藥物誘發狼瘡的性別比例接近 1:1，與全身性紅斑狼瘡（女性為 9:1）明顯不同。男性和女性發生率相似，選項敘述錯誤。

B. 常出現抗 histone 抗體（Antihistone antibody）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：抗 histone 抗體（Antihistone antibody）出現在 70-95% 藥物誘發狼瘡患者，是此病的最重要免疫標誌，可用於與原發性狼瘡的鑑別。

C. 常引起嚴重的腎炎（Nephritis）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：藥物誘發狼瘡很少引起腎炎（發生率 < 2%），這是與全身性紅斑狼瘡的重要區別。狼瘡腎炎是原發性 SLE 的常見表現，非藥物誘發狼瘡的特徵。

D. 常合併補體（Complement）下降

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：藥物誘發狼瘡患者的補體水平通常正常。補體下降（尤其 C3、C4）是全身性紅斑狼瘡尤其是狼瘡腎炎患者的特徵，非藥物誘發狼瘡。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q10	pediatric SLE prognosis
108-2	醫學四 Q23	pediatric sle autoantibodies
110-2	醫學四 Q22	SLE diagnostic criteria
113-1	醫學四 Q16	systemic lupus erythematosus

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
112-2	醫學四 Q14	小兒科・腎臟疾病，腎絲球腎炎與血尿蛋白尿（Glomerulonephritis and Hematuria/Proteinuria）

先天性免疫缺乏症（Primary Immunodeficiency Diseases）

★ 經典但降溫 考過 7/20 梯次：106-1、106-2、109-2、110-2、111-2、112-1、112-2

5.1 原發性免疫缺損分類

抗體 (B cell) 缺損

疾病	遺傳	缺陷	特點
X-linked agammaglobulinemia (Bruton)	X-linked	BTK 基因 → B cell 成熟停滯	6 個月後反覆細菌性鼻竇炎、肺炎、中耳炎； 所有 Ig 皆低 、無 B cells、扁桃腺/淋巴結萎縮
Selective IgA deficiency	多為 sporadic	IgA 缺乏	最常見原發性免疫缺損 ；多數無症狀；反覆呼吸道/消化道黏膜感染； 輸血過敏反應 (anti-IgA Ab)；乳糜瀉 (celiac) 關聯
Common Variable Immunodeficiency (CVID)	多樣	Ig 分泌不足	較晚發病 (青少年/成人)；IgG ↓、IgA ↓ ± IgM ↓；反覆感染 + 自體免疫 + 淋巴增生 + malignancy 風險 ↑
Hyper-IgM syndrome	X-linked (CD40L 缺陷) 多見	Class switch recombination 障礙	IgM 正常或 ↑，IgG ↓、IgA ↓、IgE ↓；反覆細菌感染 + Pneumocystis jirovecii + Cryptosporidium

細胞 (T cell) 缺損

疾病	遺傳	缺陷	特點
DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion)	AD (多為 de novo)	第 3、4 咽弓發育異常	CATCH-22 ：Cardiac (TOF、interrupted aortic arch)、Abnormal facies、Thymic aplasia/hypoplasia (T cell ↓)、Cleft palate、Hypocalcemia (副甲狀腺發育不全)
Chronic mucocutaneous candidiasis	多樣	T cell 對 Candida 反應缺陷	反覆皮膚/黏膜 candidiasis

複合型 (Combined T + B) 缺損

疾病	遺傳	缺陷	特點
SCID	X-linked (IL-2R γ chain 缺陷) 或 AR (ADA deficiency)	T cell 嚴重缺乏 ± B cell/NK cell	出生後數月內反覆嚴重感染 (細菌、病毒、黴菌、PJP)；FTT； 活疫苗致命 (BCG、Rotavirus)；治療： HSCT (造血幹細胞移植) 為唯一根治
Wiskott-Aldrich syndrome	X-linked	WAS protein	Triad ：濕疹 (eczema) + 血小板減少 + 免疫缺損；IgM ↓、IgA ↑、IgE ↑
Ataxia-telangiectasia	AR	ATM gene (DNA repair)	小腦 ataxia + oculocutaneous telangiectasia + 免疫缺損 (IgA ↓) + malignancy ↑； AFP ↑ ；對放射線極度敏感

吞噬細胞缺損

疾病	遺傳	缺陷	特點
Chronic Granulomatous Disease (CGD)	X-linked 為主	NADPH oxidase 缺陷 → 無法產生 respiratory burst	反覆 catalase(+) 菌感染 (S. aureus 、 Aspergillus 、 Serratia 、 Nocardia 、 Burkholderia) ; 肉芽腫形成; DHR flow cytometry 或 NBT test (不變色) 診斷
Leukocyte adhesion deficiency (LAD)	AR	β_2 integrin 缺陷 → WBC 無法黏附/遷移	臍帶脫落延遲 (> 30 天)、反覆感染但無化膿、WBC 極高 (因無法進入組織)
Chédiak-Higashi syndrome	AR	LYST gene → 巨大溶酶體顆粒	部分白化症 (oculocutaneous albinism) 、giant granules in neutrophils、反覆化膿性感染、peripheral neuropathy

補體缺損

- **C3 缺乏**：反覆化膿菌感染 (類似抗體缺損)
- **C5-C9 (MAC) 缺乏**：反覆 **Neisseria** (meningococcus、gonococcus) 感染
- **C1q / C2 / C4 缺乏**：**SLE-like** 表現 (最常見為 C2 deficiency)
- **C1 esterase inhibitor 缺乏**：**Hereditary angioedema** → 反覆非搔癢性皮下/黏膜水腫 → 可致喉部水腫窒息

★ 國考重點 (本站講義)

- **Bruton 氏無丙種球蛋白血症 (Bruton agammaglobulinemia / X-linked agammaglobulinemia, XLA)**
- **嚴重合併性免疫缺乏症 (Severe combined immunodeficiency, SCID)**
- **DiGeorge 氏症候群 (DiGeorge syndrome)**
- **白血球黏附分子缺乏症 (Leukocyte adhesion deficiency, LAD)**
- **吞噬細胞趨化性缺陷 (Phagocyte chemotaxis defect / Hyper-IgE 症候群)**
- **補體缺乏症 (Complement deficiency)**
- 特定潛在疾病與特徵性感染關聯

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 機轉分類	遺傳模式	核心病理缺陷	關鍵實驗室與理學特徵	臨床特色與併發症
Bruton 氏無丙種球蛋白血症 (XLA)	性聯隱性 (XLR)	Btk 基因突變, pro-B 無法分化, B 細胞極少	CD19+ B 細胞小於 1%、IgG/IgA/IgE/IgM 極低、無扁桃腺	生後 6 至 9 個月起反覆細菌感染; 定期輸注 IVIG 治療
嚴重合併性免疫缺乏症 (SCID)	體染色體隱性 / 性聯隱性等	T 細胞與 B 細胞皆嚴重缺損	出生即有淋巴球低下、次級淋巴組織 (扁桃腺、淋巴結) 極度發育不良	生後數週至數月即發病, 反覆細菌與機會性感染
DiGeorge 氏症候群	22q11.2 微小缺失	第 3、4 咽囊發育異常導致胸腺與副甲狀腺發育不全	低血鈣 (Hypocalcemia) 引發肌肉強直性痙攣 (Tetany , 非高血鈣)	CATCH-22: 低位耳、上顎裂、下頷發育異常、腭咽畸形、心臟畸形
白血球黏黏分子缺乏症 (LAD)	體染色體隱性 (AR)	CD18 基因缺陷, 白血球無法黏著並進入組織	周邊血白血球顯著升高 (Leukocytosis)、感染處膿液少 (冷膿瘍)	臍帶脫落延遲 (3 至 12 週)、肚臍炎、皮膚口腔反覆感染
吞噬細胞趨化性缺陷 (Hyper-IgE)	-	吞噬細胞趨化功能障礙	反覆葡萄球菌感染、血清 IgE 異常升高	金黃色葡萄球菌皮膚/臟器膿瘍 + 骨髓炎 + 全身濕疹 三聯症
古典補體路徑缺損 (Classic pathway)	-	C1q、C2、C4 缺損	無法有效清除免疫複合體	最常合併自體免疫疾病 (如全身性紅斑性狼瘡 SLE)
替代補體路徑缺損 (Alternative pathway)	-	Factor B、D、Properdin 缺損	末端補體攻膜複合體形成障礙	最常合併腦膜炎奈瑟菌 (Neisseria) 反覆感染 (非瘧疾)

精選考題 (2/10)

第 19 題 [106-2 醫學四 第 24 題]

有關於先天性免疫缺損症的敘述, 下列何者錯誤?

- (A) severe combined immunodeficiency 患者的淋巴節、扁桃腺、Peyer's patch 等淋巴組織, 通常缺乏或者極度發育不良
- (B) severe combined immunodeficiency 患者於出生時經常有淋巴球低下的情況發生, 患者出生後幾個月就會感染肺炎, 中耳炎, 甚至併發敗血症
- (C) chronic granulomatous disease 和 leukocyte adhesion deficiency 皆屬吞噬細胞的問題, DiGeorge syndrome 屬 T 細胞免疫功能異常
- (D) 補體缺損易有自體免疫疾病, 其中 alternative pathway deficiencies 最常合併發生自體免疫疾病

答案 D

A. severe combined immunodeficiency 患者的淋巴節、扁桃腺、Peyer's patch 等淋巴組織, 通常缺乏或者極度發育不良
✓ 正確 [P1 夯]

詳解: SCID (重症複合型免疫缺損) 患者因 T、B 淋巴細胞均缺陷, 淋巴節、扁桃腺、Peyer's patch 等次級淋巴器官確實缺乏或極度發育不良。此為 SCID 的病理特徵。

B. severe combined immunodeficiency 患者於出生時經常有淋巴球低下的情況發生, 患者出生後幾個月就會感染肺炎, 中耳炎, 甚至併發敗血症

✓ 正確 [P1 夯]

詳解: SCID 患者出生時即有淋巴球低下 (lymphopenia), 隨著母親抗體消退 (3-6 個月後), 開始發生各種感染, 包括肺炎、中耳炎、敗血症等常見併發症。

C. chronic granulomatous disease 和 **leukocyte adhesion deficiency** 皆屬吞噬細胞的問題, **DiGeorge syndrome** 屬 T 細胞免疫功能異常

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：CGD（慢性肉芽腫病）是吞噬細胞 NADPH oxidase 缺陷；LAD（白血球粘著分子缺陷）影響吞噬細胞功能；DiGeorge syndrome（22q11 deletion）導致胸腺發育不全與 T 細胞缺陷。分類正確。

D. 補體缺陷易有自體免疫疾病，其中 alternative pathway deficiencies 最常合併發生自體免疫疾病

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：補體路徑缺陷與自體免疫疾病的關聯：**Classic pathway 缺陷**（C1q、C2、C4，尤其 C1q）最常合併自體免疫疾病（特別是 SLE）；**Alternative pathway 缺陷**（Factor B、D、Properdin）最常合併 Neisseria 反覆感染，非自體免疫疾病。選項敘述反。

第 20 題 [111-2 醫學四 第 25 題]

10 個月大的男童，最近 3 個月內反覆發生中耳炎及細菌性肺炎，但之前健康情形尚稱良好。病童有一個哥哥 於 9 個月大時，因敗血症過世。身體診察發現無扁桃腺（Tonsils），血中 IgG < 200 mg/dL、IgA < 5 mg/dL、IgM < 100 mg/dL，此男童最可能的診斷為何？

- (A) 嬰兒暫時性低免疫球蛋白血症（Transient hypogammaglobulinemia of infancy）
- (B) 選擇性 IgA 缺乏症（Selective IgA deficiency）
- (C) 嚴重合併性免疫缺乏症（Severe combined immunodeficiency）
- (D) Bruton 氏免疫球蛋白缺乏症（Bruton agammaglobulinemia）

答案 D

A. 嬰兒暫時性低免疫球蛋白血症（Transient hypogammaglobulinemia of infancy）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：嬰兒暫時性低免疫球蛋白血症通常無症狀或輕微，會自行恢復；題目患者有進行性嚴重感染（肺炎、家族敗血症死亡）、無扁桃腺、全部免疫球蛋白極低，不符。

B. 選擇性 IgA 缺乏症（Selective IgA deficiency）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：選擇性 IgA 缺乏症定義為僅 IgA < 7 mg/dL 而 IgG、IgM 正常；本患者 IgG < 200、IgM < 100 也極低，並非單一 IgA 缺乏，排除。

C. 嚴重合併性免疫缺乏症（Severe combined immunodeficiency）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：SCID（嚴重合併性免疫缺乏症）為 T、B 細胞俱缺，通常生後數週至 3 個月內發生嚴重感染；本患者「之前健康」、10 個月才發病、臨床特徵（僅無扁桃腺，無淋巴結全面缺乏）與 B 淋巴球特異缺乏更符。

D. Bruton 氏免疫球蛋白缺乏症（Bruton agammaglobulinemia）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Bruton agammaglobulinemia 為 X-linked 隱性遺傳，B 淋巴球缺乏導致全部免疫球蛋白極低。典型表現：生後 3-6 個月後反覆菌血症、肺炎、中耳炎，無扁桃腺，且哥哥 9 個月大因敗血症亡（X-linked 家族史），完全符合經典表現。

本考點其他考題（8 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q27	Bruton agammaglobulinemia
109-2	醫學四 Q22	leukocyte adhesion deficiency
110-2	醫學四 Q23	leukocyte adhesion deficiency
110-2	醫學四 Q33	DiGeorge syndrome
111-2	醫學四 Q21	phagocyte chemotaxis defect immunodeficiency
111-2	醫學四 Q6	DiGeorge syndrome
112-1	醫學四 Q16	Bruton agammaglobulinemia
112-2	醫學四 Q26	underlying disease infection associations

小兒科・血液及腫瘤疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

本章基礎

TWMLE・小兒科下

兒童貧血 (Pediatric Anemia)

★★★ 常考必掃 考過 14/20 梯次：106-2、107-1、108-1、108-2、109-2、110-2、111-1、112-1、112-2、113-1、114-1、114-2、115-1、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科 (下)

九、血液與腫瘤

9.1 兒童貧血概論

依 MCV 分類

MCV	常見原因
Microcytic	缺鐵性貧血 (最常見)、thalassemia、lead poisoning、sideroblastic anemia、chronic disease (部分)
Normocytic	Acute blood loss、chronic disease、hemolytic anemias、aplastic anemia、renal failure (EPO ↓)
Macrocytic	B12/folate deficiency、hypothyroidism、liver disease、Diamond-Blackfan anemia、藥物 (MTX, AZT)

9.2 缺鐵性貧血 (Iron Deficiency Anemia, IDA)

- 全世界兒童最常見貧血
- 好發年齡：6 個月–3 歲 (鐵儲存耗盡 + 快速生長 + 飲食鐵不足)
- 危險因子：純母乳哺餵超過 6 個月未添加副食品、大量牛奶攝取 (取代含鐵食物)、早產兒
- 實驗室：
 - MCV ↓、RDW ↑ (與 thalassemia 鑑別：thalassemia RDW 正常)
 - Ferritin ↓ (最早改變、最敏感指標)、Iron ↓、TIBC ↑、Transferrin saturation ↓
 - Peripheral smear：hypochromic microcytic、target cells、pencil cells
 - Mentzer index = MCV/RBC**：> 13 → IDA；< 13 → thalassemia
- 治療：口服鐵劑 (ferrous sulfate 3–6 mg/kg/day elemental iron) × 3 個月
 - Reticulocyte count 在補鐵後 **48–72 hr** 開始上升，1 週達高峰
 - 副作用：便秘、黑便、腸胃不適 → 搭配 Vitamin C 增加吸收
 - 若無反應：考慮 compliance、持續出血、診斷錯誤 (thalassemia)

9.3 海洋性貧血 (Thalassemia)

α -Thalassemia (台灣常見)

缺失基因數	臨床表現
1 gene ($-\alpha/\alpha\alpha$)	Silent carrier, 無症狀
2 genes ($---/\alpha\alpha$, cis; 或 $-\alpha/-\alpha$, trans)	α -thal trait (輕度小球性貧血)
3 genes ($---/-\alpha$)	HbH disease (HbH = β_4) ；中度溶血性貧血、肝脾腫大
4 genes ($---/---$)	Hydrops fetalis (Hb Bart's = γ_4) ；胎兒死亡

β -Thalassemia

類型	基因	臨床	Hb electrophoresis
Minor (trait)	β/β^+ or β/β^0	輕度小球性貧血，通常無症狀 → MCV 低但 RDW 正常 （與 IDA 鑑別）	HbA ₂ ($\alpha_2\delta_2$) ↑
Intermedia	β^+/β^+	中度貧血，不一定需規則輸血	HbF ↑、HbA ₂ ↑
Major (Cooley anemia)	β^0/β^0	6 個月後嚴重貧血（HbF 保護期過後）、肝脾腫大、骨髓擴張（ chipmunk facies 、 crew-cut skull XR ）、FTT	HbF ($\alpha_2\gamma_2$) ↑ ↑ 、HbA ₂ ↑、HbA ↓ ↓ or absent

Thalassemia 治療：

- 規則輸血（目標 Hb > 9–10 g/dL）→ 避免骨髓代償擴張
- **Iron chelation**：Deferoxamine (SC/IV) 或 Deferasirox（口服）→ 預防鐵過載（心臟、肝臟、內分泌毒性）
- 脾切除（若脾臟腫大導致輸血需求 ↑）
- **HSCT（造血幹細胞移植）**：唯一根治
- 產前診斷：台灣以 **SEA deletion (–/αα, cis 型)** 為主 → 夫妻皆為 cis 型帶因者，有 1/4 機率生下 Hb Bart's hydrops fetalis

9.4 鐮刀型紅血球疾病 (Sickle Cell Disease, SCD)

- AR 遺傳，**HbS** (β -globin glutamic acid → valine at position 6)
- 好發非裔族群（台灣罕見）
- 病理：低氧/脫水/酸中毒/感染 → HbS 聚合 → RBC 鐮刀化 → 血管阻塞 + 溶血
- 臨床：6 個月後出現（HbF 保護期過後）
- Sickle cell trait (HbAS)：一般無症狀，僅在極度缺氧/脫水下發作；可有 hyposthenuria、無痛血尿

主要併發症

併發症	說明
Vaso-occlusive crisis (VOC)	最常見；骨痛（dactylitis、hand-foot syndrome）、胸痛、腹痛
Acute chest syndrome	發燒 + 新 pulmonary infiltrate + 呼吸症狀 → SCD 最常見死因
Splenic sequestration	急性脾臟腫大 + Hb 急降 + hypovolemic shock → 幼兒急症
Aplastic crisis	Parvovirus B19 → 暫時性紅血球再生停止 → Hb 急降 + reticulocyte ↓ ↓
Stroke	兒童中風常見原因
Functional asplenia	反覆脾臟梗塞 → autosplenectomy → encapsulated bacteria 感染風險 ↑
Avascular necrosis	股骨頭最常見
Priapism	陰莖異常勃起 → 泌尿急症

預防及治療

- **Penicillin prophylaxis**：出生後至 5 歲（預防 pneumococcal sepsis）
- 疫苗：Pneumococcal + Meningococcal + H. influenzae + Influenza
- **Hydroxyurea**：增加 HbF → 減少 sickling → 減少 VOC、ACS、stroke
- 新生兒篩檢：Hb electrophoresis (HbFS pattern)
- 根治：**HSCT**；基因治療（新發展）

9.5 溶血性貧血

G6PD Deficiency

• X-linked recessive，全世界最常見酵素缺乏症

- 機制：G6PD 為 pentose phosphate pathway 關鍵酵素 → 產生 NADPH → 維持 glutathione → 保護 RBC 免於氧化壓力
- 觸發因子：
 - 感染：最常見觸發因素
 - 藥物：Primaquine、Dapsone、Sulfonamides、Nitrofurantoin
 - 食物：蠶豆 (fava beans)
 - 禁丸 (naphthalene，樟腦丸)
- 臨床：急性溶血 → 黃疸、dark urine (hemoglobinuria)、anemia
- Peripheral smear：Heinz bodies (變性 Hb 沉澱)、bite cells
- 診斷：G6PD enzyme assay
- 治療：避免觸發因子、支持性、嚴重者輸血

Hereditary Spherocytosis

• 最常見遺傳性溶血性貧血 (北歐人種)

- AD 遺傳為主 (75%)
- 病理：RBC 膜蛋白缺陷 (spectrin、ankyrin 等) → 球形紅血球 → 脾臟破壞
- 臨床：貧血、黃疸、脾腫大
- 實驗室：Spherocytes on smear、reticulocyte ↑、indirect bilirubin ↑、MCHC ↑
- 診斷：Osmotic fragility test ↑ (球形細胞在低張溶液中更易溶血)、EMA binding test ↓
- 併發症：Gallstones (pigment stones，因慢性溶血) → 兒童期膽結石、Aplastic crisis (Parvovirus B19)
- 治療：Folate supplementation；嚴重者 脾切除 (splenectomy)
 - 切後球形細胞仍在但不再被大量破壞；脾切除前需接種 encapsulated bacteria 疫苗

★ 國考重點 (本站講義)

- 缺鐵性貧血好發族群與預防 [106-2、107-1、112-1、114-1]
- 缺鐵性貧血檢驗特徵 [106-2、107-1、111-1、112-1]
- 缺鐵性貧血治療與追蹤 [108-2、112-1]
- 地中海型貧血發病時機與分型 [108、109-2、111-1、114-1、114-2]
- 地中海型貧血治療原則 [109-2、112-2、114-2]
- 蠶豆症致病與抹片表現 [112-1、113-1、114-1] [115-2]
- 蠶豆症禁忌與用藥安全 [111-1、113-1]
- 溶血性尿毒症候群典型表現 [110-2、114-1]
- 再生不良性貧血病因與型態 [111-1、112-2]
- 紅血球體積 (MCV) 鑑別診斷 [111-1、115-1]
- 遺傳模式與特殊感染關聯 [112-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	缺鐵性貧血 (IDA)	α 型地中海型貧血 (α-Thalassemia)	β 型地中海型貧血 (β-Thalassemia)
好發 / 發病年齡	6 個月至 2 歲 (早產兒更早；足月兒前 3 個月不會發生)	新生兒期即可表現	3 至 6 個月大後發病 (6 至 12 個月惡化)
新生兒期無症狀原因	母體鐵轉移儲存充足	無 (出生即需 α 鏈且無代償)	胎兒血紅素 (HbF 占 80-90%) 保護
鐵代謝與檢驗	Ferritin 下降 (< 12 ng/mL)、TIBC 上升、飽和度下降	鐵代謝正常	鐵代謝正常 (未輸血前)
紅血球分布寬度 (RDW)	增加 (> 14.5%)	通常正常或輕微增加	通常正常或輕微增加

比較項目	蠶豆症 (G6PD Deficiency)	溶血性尿毒症候群 (HUS)	自身免疫性溶血 (AIHA)
溶血機轉	氧化壓力導致非免疫性溶血	微血管病性溶血 (MAHA)	免疫性溶血
周邊血抹片特徵	咬痕細胞 (Bite Cell)、海因茲氏體 (Heinz Body)	碎裂紅血球 (Schistocytes / Fragmented RBCs)	球狀紅血球 (Spherocytes)
直接庫氏試驗 (Direct Coombs Test)	陰性 (Negative)	陰性 (Negative)	陽性 (Positive)
特殊併發症 / 三聯症	藥物/食品誘發黃疸、深色尿	急性腎衰竭 (BUN/Cr 升高)、血小板低下	可伴隨血小板低下 (Evans Syndrome)

貧血分類 (按 MCV)	典型數值範圍	代表疾病 (考題範疇)	關鍵鑑別與陷阱
小球性貧血 (Microcytic)	MCV < 80 fL	缺鐵性貧血、地中海型貧血、鉛中毒 (Lead Poisoning)	鉛中毒抑制 δ -ALA 脫水酶與鐵螯合酶，屬小球性非大球性
正常球性貧血 (Normocytic)	MCV 80-100 fL	後天性再生不良性貧血 (AA)	兒童 AA 最常見病因是不明原因 (60-70%)
大球性貧血 (Macrocytic)	MCV > 100 fL	葉酸缺乏、范可尼貧血 (Fanconi Anemia)、硫胺素反應性貧血 (TRMA)	鉛中毒不屬於大球性貧血

精選考題 (4/14)

第 1 題 [112-1 醫學四 第 18 題]

下列何種疾病通常不屬於性聯遺傳模式？

- (A) A 型血友病 (hemophilia A)
- (B) 遺傳性球形紅血球症 (hereditary spherocytosis)
- (C) 蠶豆症 (G6PD deficiency)
- (D) 法布瑞氏症 (Fabry disease)

答案 B

A. A 型血友病 (hemophilia A)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：血友病 A 是 X-linked recessive 遺傳疾病，因 Factor VIII 基因位於 X 染色體。是典型的性聯遺傳疾病，不符題意。

B. 遺傳性球形紅血球症 (hereditary spherocytosis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：遺傳性球形紅血球症通常為 autosomal dominant (約 75%) 或 autosomal recessive 遺傳，涉及紅血球膜蛋白 (spectrin、ankyrin) 基因突變，屬常染色體遺傳，不屬性聯遺傳。

C. 蠶豆症 (G6PD deficiency)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：蠶豆症由 G6PD 基因缺陷引起，該基因位於 X 染色體，屬 X-linked recessive 遺傳，是典型性聯遺傳疾病。

D. 法布瑞氏症 (Fabry disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：法布瑞氏症 (Fabry disease) 由 α -galactosidase A 基因突變引起，該基因位於 X 染色體，屬 X-linked 遺傳，是性聯遺傳疾病。

第 2 題〔111-1 醫學四 第 30 題〕

下列那一項疾病較不會以小球性貧血 (Microcytic anemia) 來表現？

- (A) 缺鐵性貧血 (Iron deficiency anemia)
- (B) 再生不良性貧血 (Aplastic anemia)
- (C) 海洋性貧血 (Thalassemia)
- (D) 鉛中毒 (Lead poisoning)

答案 B**A. 缺鐵性貧血 (Iron deficiency anemia)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：缺鐵性貧血是典型小球性貧血 (MCV < 80 fL)。缺鐵導致 hemoglobin 合成減少，紅血球無法充分填充，造成 hypochromic, microcytic 表現。

B. 再生不良性貧血 (Aplastic anemia)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：再生不良性貧血由骨髓衰竭引起，表現為 normocytic, normochromic anemia (MCV 正常 80-100 fL) 或偏向 macrocytic。雖然 RBC 數量減少，但 RBC 大小維持正常，故較不會以小球性貧血表現。

C. 海洋性貧血 (Thalassemia)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：海洋性貧血 (珠蛋白鏈合成缺陷) 造成 hypochromic, microcytic anemia，MCV 通常極低 (< 70 fL)，是典型小球性貧血。

D. 鉛中毒 (Lead poisoning)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：鉛中毒抑制 heme 合成酵素 (ALA dehydratase、ferrochelatase)，導致 hemoglobin 合成障礙，表現為 microcytic, hypochromic anemia。

第 3 題〔114-2 醫學四 第 18 題〕

關於地中海型貧血，下列敘述何者最不適當？

- (A) 通常會呈現小球性貧血
- (B) 造血幹細胞移植可治癒重型地中海型貧血的患者
- (C) 重型 β 型地中海型貧血患者在一出生就會表現出貧血
- (D) 重型 α 型地中海型貧血主要是在胎兒時期會造成胎兒水腫

答案 C**A. 通常會呈現小球性貧血**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Thalassemia 主要特徵為珠蛋白鏈合成缺陷，導致紅血球體積減小 (MCV < 80 fL)，呈現小球性低色素性貧血。此為診斷 thalassemia 的基本實驗室發現。

B. 造血幹細胞移植可治癒重型地中海型貧血的患者

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：造血幹細胞移植 (HSCT) 是重型 thalassemia 唯一治癒性治療。HLA 相合同胞骨髓移植成功率 80-90%，已成為標準治療。

C. 重型 β 型地中海型貧血患者在一出生就會表現出貧血

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：重型 β -thalassemia 患者出生時 HbF 仍佔 80-90%，具有正常功能，故新生兒期不會立即表現出貧血。通常 3-6 個月後 HbF 生理下降，因 β -chain 缺失而無法產生 HbA，才逐漸出現貧血症狀。

D. 重型 α 型地中海型貧血主要是在胎兒時期會造成胎兒水腫

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：重型 α -thalassemia (Hb Bart's hydrops fetalis) 四個 α -globin 基因全失，因胎兒血紅蛋白 (HbF) 含 2 α 2 γ 鏈， α -globin 缺乏導致嚴重貧血、高輸出心衰及胎兒水腫，通常胎內死亡。

第 4 題 [114-1 醫學四 第 4 題]

剛出生新生兒之血紅素 (hemoglobin) 為 9.7 g/dL，血球容積比 (hematocrit) 為 30%，平均紅血球 體積 (mean corpuscular volume, MCV) 為 80 fL，由此檢驗值可推測此新生兒最有可能的診斷為 何？

- (A) 缺鐵性貧血 (iron deficiency anemia)
- (B) β 型地中海型貧血 (β -thalassemia)
- (C) α 型地中海型貧血 (α -thalassemia)
- (D) 蠶豆症 (glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency)

答案 C**A. 缺鐵性貧血 (iron deficiency anemia)**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：缺鐵性貧血在新生兒出生時幾乎不會發生，因為新生兒從母體獲得足量鐵質；缺鐵貧血通常在 6 個月後才出現，當母傳鐵逐漸耗盡。新生兒期不符。

B. β 型地中海型貧血 (β -thalassemia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解： β -thalassemia 在新生兒期症狀輕微或無症狀，因胎兒血紅蛋白 (HbF) 仍占多數可代償缺陷；明顯貧血表現需待 3-6 週後 HbF 下降、HbA 增加時才漸進出現。發病時間不符。

C. α 型地中海型貧血 (α -thalassemia)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解： α -thalassemia 在新生兒期即可表現，因 α chain 自出生後立即需要合成 HbA 且無 HbF 代償機制。新生兒 Hb 9.7、Hct 30、MCV 80 (新生兒正常 95-120 fL) 的 microcytic 貧血，符合 α -thalassemia trait 或 HbH disease 的典型表現。

D. 蠶豆症 (glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：G6PD (glucose-6-phosphate dehydrogenase) 缺陷是酵素異常，不是遺傳性貧血；溶血僅在氧化壓力 (感染、藥物、蠶豆) 觸發時才發生。新生兒期通常無基礎貧血，實驗室檢查三項數值異常不符。

本考點其他考題 (10 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q27	iron deficiency anemia
107-1	醫學四 Q11	iron deficiency anemia
108-2	醫學四 Q25	iron deficiency anemia management
109-2	醫學四 Q26	beta thalassemia major
111-1	醫學四 Q29	acquired aplastic anemia
111-1	醫學四 Q9	G6PD deficiency drug avoidance
112-1	醫學四 Q19	iron deficiency anemia
112-2	醫學四 Q20	allogeneic HSCT indications
115-1	醫學四 Q20	macrocytic anemia classification
115-2	醫學四 Q2	spherocytes on peripheral blood smear

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
108-1	醫學四 Q32	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
114-1	醫學四 Q10	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
113-1	醫學四 Q20	小兒科・新生兒，新生兒代謝異常與篩檢（Neonatal Metabolic Disorders and Screening）
110-2	醫學四 Q13	小兒科・腎臟疾病，急性慢性腎損傷與腎臟替代治療（Acute and Chronic Kidney Injury）
112-2	醫學四 Q26	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，先天性免疫缺乏症（Primary Immunodeficiency Diseases）

兒童出血與血小板疾病（Pediatric Bleeding and Platelet Disorders）

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-1、108-2、110-2、112-1、112-2、114-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下）> 九、血液與腫瘤

9.6 出血性疾病

免疫性血小板減少紫斑（ITP）

- 兒童最常見血小板減少症
- 好發：2-6 歲，常在病毒感染後 1-4 週發生
- 機制：Anti-platelet Ab (IgG) → 脾臟破壞血小板
- 臨床：突發皮膚瘀斑（petechiae、purpura）、黏膜出血；無肝脾腫大、無淋巴結腫
- 實驗室：孤立性血小板減少（isolated thrombocytopenia < 100,000）；WBC、Hb 正常
- 治療：
 - 多數兒童 ITP 為 **self-limited**（數週至數月自行恢復）
 - 觀察：PLT > 30,000 且無/輕微出血
 - 有顯著出血時：
 - **IVIG**（快速 ↑ PLT）
 - Corticosteroid（Prednisone）
 - Anti-D immunoglobulin（Rh(+) 且有脾臟者）
 - Platelet transfusion（嚴重出血時）
 - **脾切除**：慢性 ITP（> 12 個月）且嚴重 → 最後手段

血友病（Hemophilia）

- **X-linked recessive**
- Hemophilia A：Factor VIII 缺乏（佔 80%）
- Hemophilia B：Factor IX 缺乏（Christmas disease）
- 臨床：關節腔出血（hemarthrosis，最常見）、肌肉血腫（hematoma）
- 實驗室：**aPTT** ↑、PT 正常、bleeding time 正常、PLT 正常
- 嚴重度：< 1% factor activity = severe、1-5% = moderate、> 5% = mild
- 治療：**Factor replacement**（VIII or IX concentrate）；mild Hemophilia A → Desmopressin（DDAVP，釋放 vWF + VIII）

von Willebrand Disease (vWD)

- 最常見遺傳性出血疾病
- AD 為主 (Type 1 最常見, 佔 80%)
- vWF 功能：黏附血小板至內皮 (GP Ib) + 攜帶/保護 Factor VIII
- 臨床：黏膜出血 (鼻出血、月經過多、牙齦出血)
- 實驗室：aPTT ↑ (VIII ↓)、**Bleeding time** ↑、Ristocetin cofactor activity ↓、vWF antigen ↓
- 治療：**Desmopressin (DDAVP)** (促進 vWF 釋放)；vWF concentrate (嚴重)

新生兒出血性疾病 (Hemorrhagic Disease of Newborn / VKDB)

- 原因：Vitamin K 依賴性凝血因子 (II、VII、IX、X) 不足
 - 新生兒 vitamin K 儲存少 + 母乳含 K 少 + 腸道菌未建立
- 分類：早發型 (< 24 hr, 母親用 warfarin/抗癲癇藥)、典型 (2-7 天)、晚發型 (2-12 週, 常為純母乳寶寶、膽道閉鎖)
- 預防：出生後 **Vitamin K₁ (phytonadione) 1 mg IM** (每個新生兒常規給予)

★ 國考重點 (本站講義)

- 凝血功能初步篩檢與因子定位 [110-2] [108-2]
- 新生兒血液與凝血生理特徵 [114-1] [114-1] [114-1]
- 特發性血小板減少性紫斑症 (ITP) 臨床與處置 [112-2] [112-2] [112-2] [115-2]
- 溶血性尿毒症候群 (HUS) 診斷三聯症 [110-2] [110-2]
- 血友病 (Hemophilia) 遺傳與治療原則 [112-1、114-2] [114-2] [114-2] [114-2]
- 先天性與獲得性血小板缺乏之鑑別 [106-1] [106-1]
- EB 病毒感染相關血小板低下之處置 [114-1] [114-1]

⚠ 易混與陷阱

疾病名稱	關鍵鑑別特徵	血液抹片 / 檢驗表現	腎功能狀態	首選治療原則
溶血性尿毒症候群 (HUS)	感染後 MAHA 三聯症、兒童 AKI 主因	可見破碎紅血球 (Schistocytes)、血小板低下	嚴重惡化 (BUN、Creatinine 升高)	支持性治療、透析評估
特發性血小板減少性紫斑症 (ITP)	病毒感染後 1-4 週發病, 好發 2-6 歲	純血小板低下, 無碎裂紅血球	正常	糖皮質激素、IVIG (輸血小板無效)
伊凡斯症候群 (Evans Syndrome)	自身免疫溶血貧血 (AIHA) + ITP	Coombs test 陽性溶血, 無破碎紅血球	正常	免疫抑制治療
EBV 相關血小板低下	發燒、扁桃腺滲出物、淋巴結腫大	非典型淋巴球增多、EBV VCA IgM 陽性	正常	類固醇/IVIG (禁用抗病毒劑治療血小板)

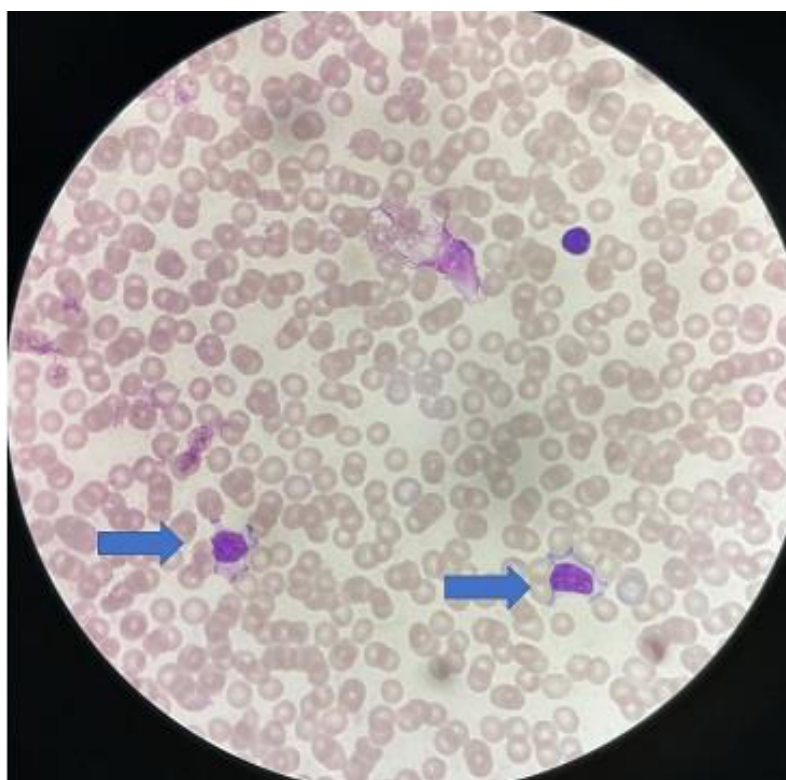
凝血途徑與因子	實驗室檢查表現	常見病因與遺傳模式	治療原則
外源途徑 (Extrinsic Pathway)	PT 延長、aPTT 正常	第七因子 (Factor VII) 缺乏	補充缺乏因子
內源途徑 (Intrinsic Pathway)	PT 正常、aPTT 延長	第八因子 (A 型血友病, X-linked Recessive)、第九因子 (B 型血友病)、第十一因子缺乏	預防性定期補充凝血因子 (危急出血補至 100%)

疾病類型	代表疾病	遺傳模式 / 病因分類
性聯遺傳疾病 (X-linked)	A 型血友病、蠶豆症 (G6PD Deficiency)、法布瑞氏症 (Fabry Disease)、Wiskott-Aldrich Syndrome	性聯遺傳 (X-linked)
常染色體遺傳疾病	遺傳性球形紅血球症 (Hereditary Spherocytosis)	常染色體顯性/隱性 (Autosomal Dominant/Recessive)
獲得性血小板缺乏	新生兒同種異體免疫性血小板減少性紫斑症 (NAIT)	母體 HPA 抗體被動免疫 (非先天遺傳)

精選考題 (3/7)

第 5 題 [114-1 醫學四 第 26 題]

2 歲男童發燒 5 天伴隨全身性瘀點 (petechiae) 而住院，同時有鼻塞及雙眼皮浮腫。身體診察發現頸部淋巴結腫大、扁桃腺有滲出物。抽血檢查：Hb 10 g/dL、WBC 18800/ μ L、atypical lymphocyte 16%、platelet 20000/ μ L，GOT 194 IU/L、GPT 109 IU/L、CRP 0.5 mg/dL，EB VCA IgM > 160.0 U/mL；血液塗片染色如圖所示。有關此疾



病的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 最有可能為 Epstein-Barr virus 感染
- (B) 圖中血液塗片中箭頭所指為非典型淋巴球 (atypical lymphocyte)
- (C) 因為血小板低下症狀嚴重，應儘快使用抗病毒藥物治療
- (D) 短期皮質類固醇治療，可能有助於此病症的特定併發症

答案 C

A. 最有可能為 Epstein-Barr virus 感染

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此敘述完全適當。EBV VCA IgM > 160 U/mL 為急性原發性 EBV 感染診斷金標準；fever、pharyngitis with exudate、lymphadenopathy、atypical lymphocytosis (16%)、hepatitis (GOT/GPT 升高) 等臨床實驗室表現均符合 EBV IM 診斷。此非「最不適當」敘述。

B. 圖中血液塗片中箭頭所指為非典型淋巴球 (atypical lymphocyte)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此敘述完全適當。非典型淋巴球（activated T lymphocyte with abundant cytoplasm）為 EBV 感染的特徵血液學發現；題目已示 16% atypical lymphocyte，血液塗片所見符合預期。此非「最不適當」敘述。

C. 因為血小板低下症狀嚴重，應儘快使用抗病毒藥物治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：此敘述最不適當。EBV-associated thrombocytopenia（血小板 20,000）通常自限性，抗病毒藥物非治療指徵。重症血小板低下應優先考慮皮質類固醇或 IVIG，而非因低血小板值即儘快投予抗病毒劑；治療邏輯與指徵錯誤。

D. 短期皮質類固醇治療，可能有助於此病症的特定併發症

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：此敘述適當。扁桃腺滲出物合併眼瞼浮腫提示上氣道浮腫風險，短期皮質類固醇可減輕浮腫預防 airway obstruction；同時皮質類固醇對 EBV-associated thrombocytopenia 亦有潛在助益。用語「可能有助於特定併發症」屬保留、審慎、適當敘述。

第 6 題〔110-2 醫學四 第 25 題〕

1 歲男童，因最近時常皮膚瘀青而來就診，下列何者不是初步篩檢（screening tests）項目？

- (A) 完整血球檢查（Complete blood cell count）
- (B) 血小板功能性檢查（platelet function studies）
- (C) 凝血時間：Prothrombin time（PT）
- (D) 凝血時間：activated partial thromboplastin time（aPTT）

答案 B

A. 完整血球檢查（Complete blood cell count）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：CBC（Complete Blood Cell Count）是評估出血傾向的第一線篩檢項目，可檢測血小板計數、血紅素、白血球，能識別血小板低下或貧血等常見出血原因。

B. 血小板功能性檢查（platelet function studies）

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Platelet function studies（如 platelet aggregation study）是進階診斷檢查，用於詳細評估血小板功能障礙。初步篩檢只需 CBC 計數血小板數，無需功能檢查。

C. 凝血時間：Prothrombin time（PT）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：PT（Prothrombin time）測試外在凝血途徑，是初步篩檢的標準項目，用於評估凝血因子 II、V、VII、X 功能。

D. 凝血時間：activated partial thromboplastin time（aPTT）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：aPTT（Activated Partial Thromboplastin Time）測試內在凝血途徑，與 PT 並列為初步篩檢的必要項目，評估因子 VIII、IX、XI、XII 等。

第 7 題〔115-2 醫學四 第 23 題〕

有關兒童特發性血小板低下性紫斑症（idiopathic thrombocytopenic purpura）的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 約有 2 至 3 成的病童會發生腦出血
- (B) 約 7 至 8 成的病童，會在 6 個月內血小板數目恢復正常
- (C) 青春期的女生，需注意是否有全身性紅斑性狼瘡（systemic lupus erythematosus）的可能
- (D) 家屬常會敘述孩童前一天完全正常，隔天身上就到處是出血點和瘀青

答案 A

A. 約有 2 至 3 成的病童會發生腦出血

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：兒童 ITP 併發 intracranial hemorrhage（腦出血）極為罕見，發生率僅約 0.1-0.5%（<1%），選項所述 2 至 3 成嚴重誇大，故為最不適當之敘述。

B. 約 7 至 8 成的病童，會在 6 個月內血小板數目恢復正常

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：急性兒童 ITP 預後良好，約 70-80% 的病童能在 6 個月內自行緩解且血小板數目恢復正常，敘述正確。

C. 青春期的女生，需注意是否有全身性紅斑性狼瘡（systemic lupus erythematosus）的可能

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：青春期女性出現血小板低下時，需特別鑑別診斷 SLE（systemic lupus erythematosus, 全身性紅斑性狼瘡）等自體免疫疾病，敘述正確。

D. 家屬常會敘述孩童前一天完全正常，隔天身上就到處是出血點和瘀青

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：急性兒童 ITP 常在病毒感染後突發，典型病史為前一天完全正常、隔日突然出現全身 petechiae（出血點）與 ecchymosis（瘀青），敘述正確。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q12	congenital thrombocytopenia
108-2	醫學四 Q27	isolated pt prolongation factor 7 deficiency
112-2	醫學四 Q18	pediatric ITP
114-2	醫學四 Q20	hemophilia A management

也考本考點的題目（3 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q18	小兒科・新生兒，新生兒一般照護與臨床評估（Routine Newborn Care and Clinical Assessment）
110-2	醫學四 Q13	小兒科・腎臟疾病，急慢性腎損傷與腎臟替代治療（Acute and Chronic Kidney Injury）
112-1	醫學四 Q18	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血（Pediatric Anemia）

兒童白血病與淋巴瘤（Pediatric Leukemia and Lymphoma）

★★★ 常青必掃 考過 14/20 梯次：106-1、107-1、108-2、109-1、110-1、110-2、111-2、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下）> 九、血液與腫瘤

9.7 兒童腫瘤

急性淋巴型白血病（ALL）

- 兒童最常見惡性腫瘤（約佔兒童癌症 25%）
- 好發年齡：2-5 歲
- 臨床：蒼白（貧血）、發燒/感染（白血球功能異常）、出血/瘀斑（血小板低）、骨痛/跛行、肝脾淋巴結腫大、CNS 侵犯
- 實驗室：WBC 高/正常/低（leukemic cells）、Hb ↓、PLT ↓
 - Peripheral smear / bone marrow：lymphoblasts（> 25% diagnostic）
- 分類：B-cell ALL（最常見，85%）vs T-cell ALL（mediastinal mass、adolescent male）
- 治療：化療（induction → consolidation → maintenance）+ CNS prophylaxis（intrathecal MTX）
- 預後：兒童 ALL 5 年存活率 > 85-90%

- 預後因素

預後良好	預後不良
1-10 歲	< 1 歲或 > 10 歲
WBC < 50,000	WBC > 50,000
Hyperdiploidy	Hypodiploidy
TEL-AML1 (ETV6-RUNX1) fusion	Philadelphia chromosome t(9;22) BCR-ABL
	MLL rearrangement

急性骨髓型白血病 (AML)

- 較少見但預後較差
- **Auer rods** (嗜天青顆粒棒狀物) = AML 特徵
- AML M3 (APL, Acute Promyelocytic Leukemia) :
 - **t(15;17) PML-RAR α**
 - DIC 常見
 - 治療: **ATRA + Arsenic trioxide**

★ 國考重點 (本站講義)

- 流行病學與發病特性
- 唐氏症與白血病
- **ALL** 預後因子與臨床型態
- 兒童淋巴瘤 (**Pediatric Lymphoma**)
- 腫瘤急症與併發症
- 治療原則與化療藥物毒性
- 兒童腫瘤診斷與臨床症狀配對
- 醫學倫理 (兒童知情同意)

⚠ 易混與陷阱

比較項目	項目 A	項目 B	核心鑑別關鍵
ALL 預後因子	良好預後：t(12;21) (ETV6-RUNX1)、Hyperdiploidy (染色體數目大於 50 個)	不良預後：t(4;11) (KMT2A-AF4)、t(9;22) (BCR-ABL)、Hypodiploidy (染色體數目小於 44 個)、發病年齡小於 1 歲	染色體數目越多預後越好；t(12;21) 預後佳，t(4;11) 與 t(9;22) 預後極差
唐氏症白血病型態	急性骨髓性白血病 (AML，占 50–60%)	B 細胞急性淋巴性白血病 (B-ALL，占 30–40%)	唐氏症 1–3 歲最常罹患 AML，且以 AMKL (M7 亞型) 最具特殊性
化療藥物特異毒性	Doxorubicin：累積劑量心肌病變 Bleomycin：肺部纖維化	Vincristine：周邊神經病變、便秘 L-asparaginase：胰臟炎、凝血異常	Vincristine 不會導致出血性膀胱炎（此為 Cyclophosphamide / Ifosfamide 毒性）
腫瘤溶解症候群 (TLS)	高尿酸血症 (Hyperuricemia) 高血鉀症 (Hyperkalemia)	高血磷症 (Hyperphosphatemia) 低血鈣症 (Hypocalcemia)	易錯陷為「低血磷」，細胞破裂釋放大量磷酸鹽故應為高血磷
腹部腫塊與併發症	肝母細胞瘤 (Hepatoblastoma)：無痛腹塊、AFP 升高	腎母細胞瘤 (Wilms Tumor)：腹塊、血尿 (Hematuria)、高血壓	血尿與高血壓為腎母細胞瘤之特徵，肝母細胞瘤不常見血尿與高血壓；hCG 為生殖細胞瘤標記非肝母細胞瘤
兒童淋巴瘤特性	非何傑金氏淋巴瘤 (NHL)：10 歲以下發生率為 HL 的 3.5 倍	何傑金氏淋巴瘤 (HL)：好發於青少年與成人	兒童 NHL 雖高度侵略性 (High-grade)，但化療敏感度高，整體預後良好（非預後甚差）

精選考題 (5/15)

第 8 題 [113-2 醫學四 第 20 題]

關於兒童癌症診斷時的相對應檢查，下列何者最不適當？

- (A) 肝母細胞瘤：human chorionic gonadotropin (hCG)
- (B) 生殖細胞瘤：α-Fetoprotein (AFP)
- (C) 神經母細胞瘤：尿液 vanillylmandelic acid (VMA)
- (D) 急性淋巴性白血病：骨髓細胞遺傳學（染色體）檢查

答案 A

A. 肝母細胞瘤：human chorionic gonadotropin (hCG)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：肝母細胞瘤 (hepatoblastoma) 的主要腫瘤標記是 AFP，約 70-90% 患者升高；hCG 在肝母細胞瘤中罕見升高，是生殖細胞瘤（特別是絨膜癌）的標記，配對錯誤。

B. 生殖細胞瘤：α-Fetoprotein (AFP)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：生殖細胞瘤的卵黃囊成分會產生 AFP，升高的 AFP 是生殖細胞瘤的經典標記，配對正確。

C. 神經母細胞瘤：尿液 vanillylmandelic acid (VMA)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：神經母細胞瘤源自交感神經，產生兒茶酚胺代謝產物；24 小時尿液 VMA（香草杏仁酸）和 HVA 升高是診斷神經母細胞瘤的重要標記，配對正確。

D. 急性淋巴性白血病：骨髓細胞遺傳學（染色體）檢查

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：ALL 的診斷與風險分層需要骨髓細胞遺傳學檢查，包括核型分析、FISH 檢查（如 t(9;22) BCR-ABL）等，是必要的標準檢查，配對正確。

第 9 題〔114-2 醫學四 第 19 題〕

關於兒童急性淋巴性白血病 (acute lymphoblastic leukemia, ALL)，下列敘述何者最適當？

- (A) 11~18 歲的兒童發生率較 0~10 歲的兒童高
- (B) 初診斷時，常見周邊血液抹片有芽細胞 (blast cells)，血液檢查會合併貧血、血小板增多
- (C) 13 歲男性，周邊血液抹片有芽細胞 (blast cells)，併有巨大縱隔腔腫塊 (huge mediastinal mass)，T-cell ALL 是最有可能的診斷
- (D) 初始治療時，若發生腫瘤溶解症候群 (tumor lysis syndrome)，抽血檢驗可見高尿酸、高血鉀與低血磷

答案 C

A. 11~18 歲的兒童發生率較 0~10 歲的兒童高

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兒童 ALL 發生率高峰在 2-5 歲 (5-8/100,000)，11-18 歲發生率反而下降至 1-2/100,000。選項方向完全相反。

B. 初診斷時，常見周邊血液抹片有芽細胞 (blast cells)，血液檢查會合併貧血、血小板增多

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：初診斷 ALL 確實常見芽細胞，但血液學表現應為「貧血與血小板減少」，而非血小板增多。血小板增多不符合 ALL 典型表現。

C. 13 歲男性，周邊血液抹片有芽細胞 (blast cells)，併有巨大縱隔腔腫塊 (huge mediastinal mass)，T-cell ALL 是最有可能的診斷

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：T-cell ALL 的經典表現是巨大縱隔腔腫塊，發生率約 50-80%，特別在青少年男性患者。13 歲男性伴縱隔腔腫塊高度提示 T-cell ALL (約佔兒童 ALL 15-20%)。

D. 初始治療時，若發生腫瘤溶解症候群 (tumor lysis syndrome)，抽血檢驗可見高尿酸、高血鉀與低血磷

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腫瘤溶解症候群實驗室表現應為高尿酸、高血鉀與高血磷 (非低血磷)。高血磷源自細胞破裂釋放細胞內磷酸鹽，選項第三項錯誤。

第 10 題〔112-1 醫學四 第 20 題〕

有關化學治療藥物與其毒性的組合，下列何組較不相關？

- (A) doxorubicin：心臟毒性 (cardiotoxicity)
- (B) vincristine：出血性膀胱炎 (hemorrhagic cystitis)
- (C) bleomycin：肺部纖維化 (pulmonary fibrosis)
- (D) L-asparaginase：胰臟炎 (pancreatitis)

答案 B

A. doxorubicin：心臟毒性 (cardiotoxicity)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Doxorubicin (蒽環類) 的心臟毒性是教科書級必考毒性，dose-dependent 可導致心肌病變與充血性心衰竭，臨床需定期監測 LVEF，相關性極高。

B. vincristine：出血性膀胱炎 (hemorrhagic cystitis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Vincristine (植物鹼類) 主要毒性為末梢神經病變、便秘、SIADH，不引起出血性膀胱炎。後者為 cyclophosphamide 與 ifosfamide 的特徵毒性 (mesna 用於保護)，此組合較不相關。

C. bleomycin：肺部纖維化 (pulmonary fibrosis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Bleomycin 的肺部纖維化毒性是教科書級必考，dose-related 與 cumulative 特性明確，胸部影像與肺功能檢查為必要監測，相關性極高。

D. L-asparaginase：胰臟炎 (pancreatitis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：L-asparaginase 在 ALL 治療中胰臟炎為已知毒性，amylase / lipase 升高可出現，臨床需監測血糖與胰臟功能，相關性確實。

第 11 題 [114-1 醫學四 第 19 題]

關於兒童癌症，下列敘述何者最不適當？

- (A) 兒童癌症僅有少數（8~10%）為偶發，大部分（90% 以上）都與先天性的遺傳疾病有關
- (B) 白血病是臺灣及美國最常見的兒童癌症類別
- (C) 在全面接種 B 型肝炎疫苗的國家，可觀察到兒童肝細胞癌（hepatocellular carcinoma）的發生率明顯下降
- (D) 較可能發生在青少年時期的癌症，有骨癌、何杰金淋巴瘤、性腺癌（卵巢或睪丸癌）及上皮癌等

答案 A

A. 兒童癌症僅有少數（8~10%）為偶發，大部分（90% 以上）都與先天性的遺傳疾病有關

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此敘述完全顛倒。兒童癌症約 90-95% 為偶發（sporadic），只有 5-10% 與遺傳疾病或種系突變相關。選項比例明顯錯誤。

Gemini perspective: 此陳述錯誤。根據現行兒科教科書與臨床數據，約 90% 以上的兒童癌症屬於偶發性（sporadic），僅約 5% 至 10% 與先天遺傳疾病或基因易感性症候群有關。

B. 白血病是臺灣及美國最常見的兒童癌症類別

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：白血病（主要為 ALL，急性淋巴球白血病）確實是台灣及美國最常見兒童癌症，佔約 28-30% 兒童癌症。此敘述準確。

Gemini perspective: 正確。根據臺灣國健署癌症登記報告與美國 NCI 統計資料，白血病均為兩國兒童發生率最高的癌症類別，約佔所有個案的三分之一。

C. 在全面接種 B 型肝炎疫苗的國家，可觀察到兒童肝細胞癌（hepatocellular carcinoma）的發生率明顯下降

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：台灣 1984 年起全面接種 B 型肝炎疫苗，兒童肝細胞癌發生率大幅下降，為重要公衛成就。證據充分。

Gemini perspective: 此陳述正確。台灣自 1984 年推行全民 B 型肝炎疫苗接種後，實證數據顯示兒童及青少年的肝細胞癌發生率已顯著下降，證實疫苗接種能有效預防此類癌症。

D. 較可能發生在青少年時期的癌症，有骨癌、何杰金淋巴瘤、性腺癌（卵巢或睪丸癌）及上皮癌等

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：骨癌（osteosarcoma）、何杰金淋巴瘤（Hodgkin lymphoma）、性腺癌及上皮癌確實好發於青少年時期，符合兒童癌症年齡分佈特性。

Gemini perspective: 此陳述正確。根據台灣癌症登記報告與臨床醫學教材，青少年時期（15-19 歲）的癌症型態趨向成人化，常見類型確實包含骨癌（如骨肉瘤）、何杰金氏淋巴瘤、性腺生殖細胞瘤以及上皮癌（如甲狀腺癌）。

第 12 題 [107-1 醫學四 第 29 題]

有關兒童淋巴瘤的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 在臺灣 10 歲以下的孩童，非何傑金氏淋巴瘤（Non-Hodgkin lymphoma）的發生率，比何傑金氏淋巴瘤（Hodgkin lymphoma）高
- (B) 大部分非何傑金氏淋巴瘤患童為新發性的（de novo）疾病，少部分有免疫缺陷的孩童則是次發性的（secondary）得到非何傑金氏淋巴瘤
- (C) 與成人大部分是緩慢進展的（indolent）不同，兒童的非何傑金氏淋巴瘤，通常是高度惡性且具侵略性的（high grade and aggressive），所以預後甚差
- (D) 勃氏淋巴瘤（Burkitt lymphoma）患童，會出現腫瘤溶解症後群（tumor lysis syndrome），需特別加以留意

答案 C

A. 在臺灣 10 歲以下的孩童，非何傑金氏淋巴瘤（Non-Hodgkin lymphoma）的發生率，比何傑金氏淋巴瘤（Hodgkin lymphoma）高

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：台灣 10 歲以下孩童，non-Hodgkin lymphoma (NHL) 發生率約為 Hodgkin lymphoma (HL) 的 3-4 倍，NHL:HL 比例

約 3.5:1。HL 好發於青少年與成人，10 歲以下相對罕見，故本選項敘述正確。

Gemini perspective: 此陳述**正確**。根據台灣衛生福利部與兒童癌症基金會統計，非何杰金氏淋巴瘤（NHL）佔台灣兒童癌症約 7-8%，而何杰金氏淋巴瘤（HL）僅約 2-3%，且 HL 好發於青少年，在 10 歲以下孩童中極為罕見。

B. 大部分非何傑金氏淋巴瘤患童為新發性的（de novo）疾病，少部分有免疫缺陷的孩童則是次發性的（secondary）得到非何傑金氏淋巴瘤

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：兒童 NHL 約 85-90% 為 de novo（新發性），僅 10-15% 為 secondary（免疫缺陷、HIV、post-transplant 相關）。此比例與臨床事實相符。

Gemini perspective: 此陳述**正確**。多數兒童非何傑金氏淋巴瘤為原因不明的新發性疾病，僅約 5-10% 與先天免疫缺陷、愛滋病毒感染或器官移植後長期使用免疫抑制劑等次發性因素相關。

C. 與成人大部分是緩慢進展的（indolent）不同，兒童的非何傑金氏淋巴瘤，通常是高度惡性且具侵略性的（high grade and aggressive），所以預後甚差

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：兒童 NHL 確實多為高度惡性且侵略性型態（Burkitt、lymphoblastic 等），與成人的混合型態不同。但關鍵錯誤在：現代化療下，兒童 NHL 預後良好（5 年 EFS 約 70-80%），並非「預後甚差」。侵略性 ≠ 預後差；兒童對化療高敏感性反而使預後優於許多成人 indolent 淋巴瘤。

D. 勃氏淋巴瘤（Burkitt lymphoma）患童，會出現腫瘤溶解症後群（tumor lysis syndrome），需特別加以留意

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Burkitt lymphoma（勃氏淋巴瘤）增殖快速、腫瘤負荷大，化療開始後易發生 tumor lysis syndrome（腫瘤溶解症）；需事先注意補水、降尿酸、監測電解質。

Gemini perspective: 正確。勃氏淋巴瘤為高度惡性且細胞增殖極快的腫瘤，對化療高度敏感，極易引發腫瘤溶解症候群（TLS），是兒科臨床上需嚴密監測電解質與水分平衡的醫療急症。

本考點其他考題（10 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q28	childhood leukemia
106-1	醫學四 Q29	leukemia prognostic factors
109-1	醫學四 Q25	acute myeloid leukemia
110-1	醫學四 Q26	acute lymphoblastic leukemia treatment
110-2	醫學四 Q26	doxorubicin cardiomyopathy ALL
111-2	醫學四 Q26	Down syndrome leukemia
112-2	醫學四 Q19	pediatric cancer overview
113-1	醫學四 Q18	acute lymphoblastic leukemia cytogenetics
113-2	醫學四 Q19	pediatric cancer presentation
115-2	醫學四 Q22	late adverse effects of childhood cancer therapy

也考本考點的題目（3 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
108-2	醫學四 Q26	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
114-1	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），醫療倫理與法規（Medical Ethics and Law）
112-2	醫學四 Q20	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血（Pediatric Anemia）

兒童固態腫瘤 (Pediatric Solid Tumors)

★★★ 常青必掃 考過 13/20 梯次：106-1、106-2、107-1、109-2、110-2、111-1、112-1、112-2、113-1、113-2、114-1、115-1、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科 (下) > 九、血液與腫瘤 > 9.7 兒童腫瘤

常見兒童實體腫瘤

腫瘤	好發年齡	特點
CNS tumors	各年齡	兒童第二常見惡性腫瘤；後顱窩最常見 (兒童)；Medulloblastoma、Pilocytic astrocytoma、Brainstem glioma、Ependymoma
Neuroblastoma	< 5 歲	源自 neural crest → 腎上腺最常見原發部位；可自發消退 (< 1 歲)；腹部腫塊、raccoon eyes (眶周瘀斑)、opsoclonus-myoclonus；尿液 VMA/HVA ↑；N-myc amplification → 預後差
Wilms tumor (nephroblastoma)	2-5 歲	腹部腫塊 (通常無痛)、血尿、高血壓； WAGR syndrome (Wilms, Aniridia, GU anomalies, intellectual disability → WT1 deletion)； Beckwith-Wiedemann syndrome (macrosomia, omphalocele, macroglossia → WT2)
Retinoblastoma	< 3 歲	白瞳症 (leukocoria) = 最常見表現；RB1 tumor suppressor gene；bilateral → hereditary (AD)；second malignancy 風險 (osteosarcoma)
Hepatoblastoma	< 3 歲	兒童最常見肝臟惡性腫瘤； AFP ↑↑；與 Beckwith-Wiedemann、FAP 相關
Osteosarcoma	10-20 歲	最常見原發性骨惡性腫瘤；distal femur / proximal tibia； Codman triangle 、 sunburst pattern (XR) ；ALP ↑
Ewing sarcoma	10-20 歲	第二常見骨腫瘤；diaphysis of long bones / pelvis / ribs； t(11;22) EWS-FLI1 ；onion-skin periosteal reaction
Rhabdomyosarcoma	< 10 歲	兒童最常見軟組織肉瘤； embryonal type 最常見；頭頸部、泌尿生殖道最常見

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

比較項目	肝母細胞癌 (Hepatoblastoma)	肝細胞癌 (Hepatocellular Carcinoma, HCC)
好發年齡	3 歲以下幼兒 (高峰 1-5 歲)	年齡較大兒童與青少年
B 肝疫苗效力	無關 (發生率不因疫苗下降)	顯著降低發生率 (公衛成就)
臨床與轉移	與 Beckwith-Wiedemann 症候群相關；特徵標記為 AFP (hCG 罕見)	易血行轉移至肺部，影響預後

比較項目	骨肉瘤 (Osteosarcoma)	伊文氏肉瘤 (Ewing Sarcoma)
好發年齡	10-20 歲青春前期 (身高常高於同齡)	10 歲以下發生率相對高於骨肉瘤
好發解剖位置	長骨幹端 (Metaphysis)	長骨骨幹 (Diaphysis) 及幹端交界區
遺傳相關性	帶有 RB1 種系突變者風險顯著增加	無此特定基因描述

比較項目	第 1 型神經纖維瘤 (NF1)	第 2 型神經纖維瘤 (NF2)
特徵表現腫瘤	視神經膠質瘤 (Optic Glioma)、惡性周邊神經鞘腫瘤 (MPNST)、嗜鉻細胞瘤	雙側前庭神經鞘瘤 (Bilateral Vestibular Schwannomas)、腦膜瘤 (無視神經膠質瘤)

藥物種類	特徵主要毒性	易混淆與注意事項
Vincristine	末梢神經病變、便秘、SIADH	不引發出血性膀胱炎
Cyclophosphamide / Ifosfamide	出血性膀胱炎 (Hemorrhagic Cystitis)	需使用 Mesna 保護
Doxorubicin	心臟毒性 (Cardiotoxicity)	劑量相關，需監測 LVEF
Bleomycin	肺部纖維化 (Pulmonary Fibrosis)	劑量與累積性毒性
L-asparaginase	胰臟炎 (Pancreatitis)	需監測胰酵素與血糖

疾病種類	核心診斷標記 / 臨床表現陷阱
神經母細胞瘤 (Neuroblastoma)	尿液 VMA/HVA 升高；病理見 Rosette 構造；伴 OMAS 或浣熊眼
威爾姆氏腫瘤 (Wilms Tumor)	腹塊、血尿、高血壓、PTT 延長；與 WAGR 症候群 (無虹膜) 相關
松果體母細胞瘤 (Pineoblastoma)	壓迫垂體引發中樞性甲狀腺功能減退 (Hypothyroidism) (非亢進)、尿崩、乳溢
嗜鉻細胞瘤 (Pheochromocytoma)	陣發性高血壓、蒼白、冒冷汗；尿液游離後腎上腺髓素 (Metanephrine) 升高

精選考題 (5/10)

第 13 題 [113-2 醫學四 第 18 題]

關於兒童骨腫瘤 (bone tumor)，下列敘述何者最不適當？

- (A) 骨肉瘤 (osteosarcoma) 好發於急速生長的青少年，罹病個案的身高一般屬同齡層中較高者
- (B) 帶有 RB1 基因生殖細胞系突變 (germline RB1 gene mutation) 的孩子，罹患骨肉瘤的機率較同齡層高
- (C) 10 歲以下兒童的骨腫瘤，伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 的發生率較骨肉瘤高
- (D) 長骨幹端處 (metaphyses of long bone) 是伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 的好發位置

答案 C、D

A. 骨肉瘤 (osteosarcoma) 好發於急速生長的青少年，罹病個案的身高一般屬同齡層中較高者

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此敘述正確，非送分採計的答案。骨肉瘤 (osteosarcoma) 好發於 10-20 歲的快速生長期青少年，且患者身高常較同齡層高，與生長板快速增生的生物學特性相符，故本選項描述適當。

B. 帶有 RB1 基因生殖細胞系突變 (germline RB1 gene mutation) 的孩子，罹患骨肉瘤的機率較同齡層高

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：此敘述正確，非答案。帶有 RB1 生殖細胞系突變 (germline RB1 mutation) 的視網膜母細胞瘤存活者，續發骨肉瘤的風險顯著上升，為經典的遺傳學關聯，故本選項描述適當。

C. 10 歲以下兒童的骨腫瘤，伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 的發生率較骨肉瘤高

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本題為考選部送分更正題，公告「C、D 均給分」，作答本選項予以計分。就臨床而言，骨肉瘤的發生高峰在青春前期，10 歲以下相對罕見，而伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 的年齡分佈較廣、可見於更年幼孩童，因此在 10 歲以下族群伊文氏肉瘤相對較常見，此敘述本身大致正確；惟此比較受文獻與族群差異影響，官方最終將 C 一併納入給分範圍，作答 C 亦計分。

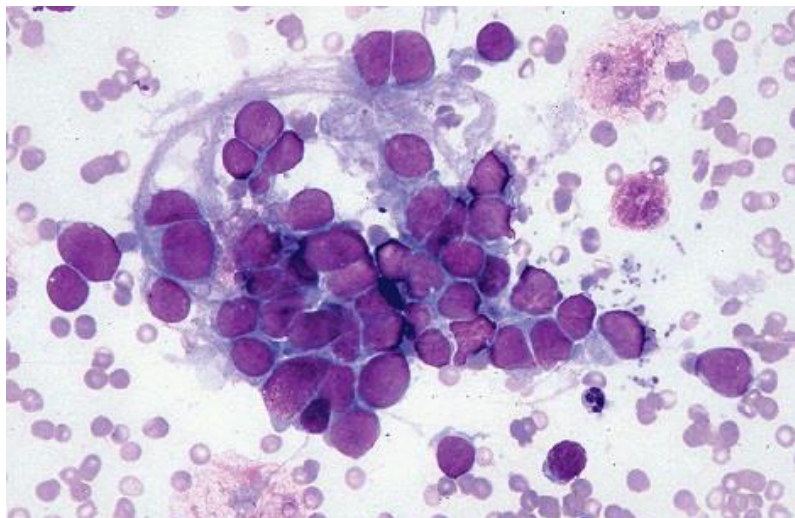
D. 長骨幹骺處 (metaphyses of long bone) 是伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 的好發位置

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本選項為送分採計的答案之一，且臨床上確為錯誤敘述。伊文氏肉瘤 (Ewing sarcoma) 好發於長骨的骨幹 (diaphysis) 與幹骺交界區 (metadiaphysis)，並非幹骺端 (metaphysis)；幹骺端反而是骨肉瘤 (osteosarcoma) 的典型好發位置。選項混淆兩種腫瘤的解剖好發處，故為不適當敘述，是本題正解之一（考選部公告 C、D 均給分）。

第 14 題 [114-1 醫學四 第 20 題]

3 歲男童因發燒 1 週合併輕度貧血，做骨髓抽吸抹片檢查時發現多處細胞叢集 (clumps) 形成薔薇狀構造 (rosette formation)，並圍繞著一些纖維狀物質。下列何者為最有可能的診斷？



- (A) 神經母細胞瘤 (neuroblastoma)
- (B) 急性淋巴性白血病 (acute lymphoblastic leukemia)
- (C) 感染性單核球增多症 (infectious mononucleosis)
- (D) 高雪氏症 (Gaucher disease)

答案 A**A. 神經母細胞瘤 (neuroblastoma)**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：神經母細胞瘤特徵為形成薔薇狀構造 (Homer Wright/Flexner-Wintersteiner rosettes)，細胞圍繞纖維素排列。3 歲男童骨髓抹片發現此構造，合併發燒、貧血，典型提示轉移性神經母細胞瘤骨髓浸潤。

B. 急性淋巴性白血病 (acute lymphoblastic leukemia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：ALL 淋巴母細胞散在於骨髓，呈彌漫分佈而非聚集成薔薇狀；無圍繞纖維束的特徵性構造。

C. 感染性單核球增多症 (infectious mononucleosis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：感染性單核球增多症 (EBV) 主要影響淋巴系統，導致淋巴腺腫大；骨髓無薔薇狀構造。

D. 高雪氏症 (Gaucher disease)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：高雪氏症特徵為 Gaucher cells (高雪細胞)，呈紙巾樣外觀的巨噬細胞儲積；不會形成薔薇狀構造。

第 15 題 [115-1 醫學四 第 21 題]

關於兒童腫瘤可能造成的臨床徵象與實驗室檢查結果，下列敘述何者最不適當？

- (A) 類卡波西血管內皮細胞瘤 (Kaposiform hemangioendothelioma)：瘀血、紫斑、血小板下降、微小血管內溶血性貧血
- (B) 松果體母細胞腫瘤 (pineoblastoma)：尿崩 (diabetes insipidus)、乳溢 (galactorrhea)、甲狀腺機能亢進 (hyperthyroidism)
- (C) 威爾姆氏腫瘤 (Wilms tumor)：血尿 (hematuria)、腹腔腫塊 (abdominal mass)、部分凝血活酶時間延長 (elevated partial thromboplastin time)
- (D) 嗜鉻細胞瘤 (pheochromocytoma)：陣發性高血壓 (paroxysmal hypertension)、蒼白 (pallor)、冒冷汗 (sweating)、高尿液游離後腎上腺髓素濃度 (high urine metanephrine level)

答案 B

A. 類卡波西血管內皮細胞瘤 (Kaposiform hemangioendothelioma)：瘀血、紫斑、血小板下降、微小血管內溶血性貧血
× 錯誤 [P1 夯]

詳解：類卡波西血管內皮細胞瘤確實造成 Kasabach-Merritt phenomenon，包括血小板消耗性凝血病、微小血管內溶血性貧血及瘀血紫斑，敘述完全恰當。

B. 松果體母細胞腫瘤 (pineoblastoma)：尿崩 (diabetes insipidus)、乳溢 (galactorrhea)、甲狀腺機能亢進 (hyperthyroidism)
✓ 正確 [P1 夯]

詳解：松果體母細胞瘤透過佔位效應壓迫垂體，導致 TSH 不足而引起中樞性甲狀腺功能減退，而非亢進。選項錯誤指向相反方向。乳溢可因高泌乳素血症發生，但甲狀腺亢進是明顯的內分泌學誤解。

C. 威爾姆氏腫瘤 (Wilms tumor)：血尿 (hematuria)、腹腔腫塊 (abdominal mass)、部分凝血活酶時間延長 (elevated partial thromboplastin time)
× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：威爾姆氏腫瘤患者血尿及腹腔腫塊為典型表現；PTT 延長雖非最常見，但患者確有 DIC 及凝血異常風險，所以在凝血異常情況下延長完全可能，敘述適當。

D. 嗜鉻細胞瘤 (pheochromocytoma)：陣發性高血壓 (paroxysmal hypertension)、蒼白 (pallor)、冒冷汗 (sweating)、高尿液游離後腎上腺髓素濃度 (high urine metanephrine level)
× 錯誤 [P1 夯]

詳解：嗜鉻細胞瘤的陣發性高血壓、蒼白、冒冷汗及高尿液游離後腎上腺髓素濃度均為典型表現，是診斷的金標準檢查，敘述全部恰當。

第 16 題 [113-1 醫學四 第 19 題]

關於遺傳性癌症易感症候群 (syndromes predisposing to cancer) 與其較可能罹患腫瘤的對照，下列何者 最不適當？

- (A) 神經纖維瘤第 1 型：惡性周邊神經鞘腫瘤 (malignant peripheral nerve sheath tumor)
- (B) 神經纖維瘤第 2 型：視神經膠質瘤 (optic glioma)
- (C) 家族性視網膜母細胞瘤 (familial retinoblastoma)：骨肉瘤
- (D) Li-Fraumeni 症候群：肉瘤、腎上腺皮質上皮瘤、乳癌

答案 B

A. 神經纖維瘤第 1 型：惡性周邊神經鞘腫瘤 (malignant peripheral nerve sheath tumor)
× 錯誤 [P1 夯]

詳解：神經纖維瘤第 1 型 (NF1) 患者確實容易罹患惡性周邊神經鞘腫瘤 (MPNST)，這是 NF1 最重要的惡性轉變風險，為適當配對。

B. 神經纖維瘤第 2 型：視神經膠質瘤 (optic glioma)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：視神經膠質瘤 (optic glioma) 是 NF1 的典型表現，而非 NF2。NF2 的特徵腫瘤為雙側前庭神經鞘瘤 (bilateral vestibular schwannomas) 和腦膜瘤，此配對最不適當。

C. 家族性視網膜母細胞瘤 (familial retinoblastoma)：骨肉瘤

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：家族性視網膜母細胞瘤 (RB1 基因突變) 患者面臨明顯增加的繼發性惡性腫瘤風險，骨肉瘤為其典型高風險腫瘤，為適當配對。

D. Li-Fraumeni 症候群：肉瘤、腎上腺皮質上皮瘤、乳癌

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Li-Fraumeni 症候群 (TP53 突變) 患者容易罹患多種腫瘤，包括肉瘤、腎上腺皮質癌和乳癌，均為其典型高風險惡性腫瘤，為適當配對。

第 17 題 [110-2 醫學四 第 27 題]

2 歲孩童出現眼陣攣－肌陣攣－共濟失調症候群 (Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome)，腹部電腦斷層檢查發現腫瘤，最有可能為下列何種腫瘤？

- (A) 威爾姆氏腫瘤 (Wilms tumor)
- (B) 神經母細胞瘤 (Neuroblastoma)
- (C) 生殖細胞瘤 (Germ cell tumor)
- (D) 橫紋肌肉瘤 (Rhabdomyosarcoma)

答案 B

A. 威爾姆氏腫瘤 (Wilms tumor)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：威爾姆氏腫瘤 (Wilms tumor) 是兒童腎臟最常見惡性腫瘤，副瘤症候群通常為腎症候群或高血壓，不與眼陣攣－肌陣攣－共濟失調症候群相關。

B. 神經母細胞瘤 (Neuroblastoma)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：神經母細胞瘤 (Neuroblastoma) 起源於交感神經系統，約 50% 的兒童眼陣攣－肌陣攣－共濟失調症候群與 neuroblastoma 相關。此症候群為 neuroblastoma 最重要的副瘤症候群，由自體免疫機制引起。

C. 生殖細胞瘤 (Germ cell tumor)

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：生殖細胞瘤 (Germ cell tumor) 可發生於腹部，但與眼陣攣－肌陣攣－共濟失調症候群無明確關聯，兒童腹部生殖細胞瘤亦較少見。

D. 橫紋肌肉瘤 (Rhabdomyosarcoma)

× 錯誤 [P3 人上人]

詳解：橫紋肌肉瘤 (Rhabdomyosarcoma) 是兒童軟組織最常見惡性腫瘤，好發於頭頸部與膽道，與眼陣攣－肌陣攣－共濟失調症候群無直接副瘤關聯。

本考點其他考題 (5 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q76	pediatric chest X-ray thymus
106-2	醫學四 Q28	wilms tumor
107-1	醫學四 Q28	pediatric malignant hepatic tumor
109-2	醫學四 Q25	neuroblastoma infancy
111-1	醫學四 Q75	pediatric abdominal tumor MRI

也考本考點的題目 (6 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
112-1	醫學四 Q20	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)
112-2	醫學四 Q19	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)
113-2	醫學四 Q19	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)
113-2	醫學四 Q20	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)
114-1	醫學四 Q19	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)
115-2	醫學四 Q22	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤 (Pediatric Leukemia and Lymphoma)

骨髓衰竭與組織球疾病 (Bone Marrow Failure and Histiocytosis)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：107-2、109-2、111-1、112-1、112-2、115-1

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- 兒童後天性再生不良性貧血 (Acquired Aplastic Anemia, AAA) 最常見的病因約 60-70% 為不明原因 (Idiopathic)，遠多於藥物 (小於 5%)、化學毒物或病毒感染 [111-1]。
- 再生不良性貧血 (Aplastic Anemia, AA) 屬於骨髓衰竭疾病，紅血球體積多呈正球性正色性貧血 (Normocytic, normochromic anemia, MCV 80-100 fL) 或偏向大球性 (Macrocytic)；缺鐵性貧血 (Iron Deficiency Anemia, IDA)、海洋性貧血 (Thalassemia) 及鉛中毒 (Lead Poisoning) 則皆表現為小球性貧血 (Microcytic anemia) [111-1]。
- 異基因造血幹細胞移植 (Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation, allo-HSCT) 為嚴重型再生不良性貧血 (Severe Aplastic Anemia, SAA) 與重型地中海型貧血 (Thalassemia Major) 的根治性首選治療，HLA 相配親屬捐贈者之治癒率高達 80-90%；急性淋巴性白血病 (Acute Lymphoblastic Leukemia, ALL) 亦為其標準適應症，而系統性紅斑性狼瘡 (Systemic Lupus Erythematosus, SLE) 則非常規適應症 [107-2、112-2]。
- 蘭格罕細胞組織球增生症 (Langerhans Cell Histiocytosis, LCH) 之特徵包括：病理金標準 CD1a 陽性 (CD1a: positive)、電子顯微鏡下呈網球拍狀之 Birbeck 顆粒 (Birbeck granule: positive) 以及單病灶型態之嗜酸性肉芽腫 (Eosinophilic granuloma) [115-1]。
- 蘭格罕細胞組織球增生症 (LCH) 常侵犯下視丘-垂體軸，為兒童中樞性尿崩症 (Central Diabetes Insipidus, CDI) 之常見原因；高血鈣 (Hypercalcemia) 則是因損害腎臟對抗利尿激素 (Antidiuretic Hormone, ADH) 之敏感度與濃縮能力，導致腎性尿崩症 (Nephrogenic Diabetes Insipidus, NDI)，最不可能造成中樞性尿崩症 [112-1]。
- 感染相關噬血症候群 / 血球吞噬淋巴組織球增多症 (Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, HLH) 之 HLH-2004 診斷標準包含：低纖維蛋白原血症 (Hypofibrinogenemia, 小於等於 1.5 g/L)、高三酸甘油酯血症 (Hypertriglyceridemia, 大於等於 265 mg/dL)、高血清鐵蛋白 (Hyperferritinemia, 大於等於 500 ng/mL) 與血小板減少症 (Thrombocytopenia, 血小板小於 $100 \times 10^9/L$)；血小板升高 (Thrombocytosis) 最不支持此診斷 [109-2]。

- 噬血性組織球 (Hemophagocytic histiocyte) 為 HLH 的專屬病理表現，LCH 組織學以蘭格罕細胞浸潤為主，不具備噬血性組織球〔115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	蘭格罕細胞組織球增生症 (LCH)	血球吞噬淋巴組織球增多症 (HLH)
主要病理標誌	CD1a 陽性、Birbeck 顆粒 (網球拍狀)〔115-1〕	噬血性組織球 (Hemophagocytic histiocyte)〔115-1〕
典型病灶 / 特徵	嗜酸性肉芽腫 (Eosinophilic granuloma)〔115-1〕	高血清鐵蛋白 (大於等於 500 ng/mL)〔109-2〕
凝血與脂質異常	無特定診斷標準	低纖維蛋白原血症 (小於等於 1.5 g/L)、高三酸甘油酯血症 (大於等於 265 mg/dL)〔109-2〕
血小板變化	依骨髓受累程度而異	必定為血小板減少 (小於 $100 \times 10^9/L$)，血小板升高最不支持〔109-2〕
內分泌併發症	侵犯下視丘-垂體軸導致中樞性尿崩症 (CDI)〔112-1〕	較無顯著中樞性尿崩症表現

尿崩症型態	疾病 / 因素	病理機轉
中樞性尿崩症 (CDI)	LCH、下視丘神經手術後、Wolfram 氏症候群〔112-1〕	下視丘或垂體柄受損，導致 ADH 合成或分泌不足〔112-1〕
腎性尿崩症 (NDI)	高血鈣 (Hypercalcemia)〔112-1〕	損害腎單位濃縮能力及降低腎臟對 ADH 之敏感度 (ADH 分泌正常)〔112-1〕

精選考題 (3/4)

第 18 題 〔115-1 醫學四 第 9 題〕

下列何者不是 Langerhans cell histiocytosis 的特色？

- (A) CD1a : positive
- (B) Birbeck granule : positive
- (C) hemophagocytic histiocyte : positive
- (D) eosinophilic granuloma

答案 C

A. CD1a : positive

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：CD1a 是蘭格罕細胞的經典標誌，是 LCH (Langerhans cell histiocytosis) 診斷的金標準之一，幾乎所有病例呈陽性。

B. Birbeck granule : positive

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Birbeck 顆粒是蘭格罕細胞在電子顯微鏡下的病理特徵，呈網球拍狀構造，具病理特異性高，為 LCH 的標誌性發現。

C. hemophagocytic histiocyte : positive

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：噬血性組織球是血球吞噬淋巴組織球增多症 (hemophagocytic lymphohistiocytosis, HLH) 的特徵，而非 LCH。LCH 以蘭格罕細胞浸潤為主，不具備噬血性組織球的特徵。

D. eosinophilic granuloma

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：嗜酸性肉芽腫是 LCH 的單病灶型態，最常影響顱骨，組織學上由蘭格罕細胞與豐富嗜酸性球浸潤組成，屬於 LCH 的典型表現。

第 19 題 [112-1 醫學四 第 24 題]

下列何種情況最不可能造成中樞性尿崩症（central diabetes insipidus）？

- (A) 蘭格罕細胞組織球增生症（Langerhans cell histiocytosis）
- (B) 下視丘神經手術術後
- (C) Wolfram 氏症候群（Wolfram syndrome）
- (D) 高血鈣（hypercalcemia）

答案 D**A. 蘭格罕細胞組織球增生症（Langerhans cell histiocytosis）**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：蘭格罕細胞組織球增生症（LCH）可侵犯下視丘-垂體軸，損害 ADH 合成與分泌，是造成中樞性尿崩症的已知病因，特別在兒童患者。

B. 下視丘神經手術術後

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：下視丘神經手術術後常見併發症之一為中樞性尿崩症，因手術損傷下視丘或垂體柄導致 ADH 分泌不足。

C. Wolfram 氏症候群（Wolfram syndrome）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Wolfram 氏症候群（DIDMOAD）是常見的遺傳性尿崩症原因，可造成中樞性和腎性尿崩症；典型患者同時有糖尿病與視神經萎縮。

D. 高血鈣（hypercalcemia）

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：高血鈣主要造成腎性尿崩症，透過損害腎單位濃縮能力與降低腎臟對 ADH 敏感度，而非破壞 ADH 的合成/分泌；不會導致中樞性尿崩症。

第 20 題 [109-2 醫學四 第 27 題]

感染相關的噬血症候群（Infection-associated hemophagocytic syndrome），下列那一項最不支持此診斷？

- (A) Hypofibrinogenemia
- (B) Hypertriglyceridemia
- (C) Hyperferritinemia
- (D) Thrombocytosis

答案 D**A. Hypofibrinogenemia**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hypofibrinogenemia（纖維蛋白原降低）是 HLH-2004 診斷標準之一（ ≤ 1.5 g/L），代表消耗性凝血障礙，強烈支持 HLH 診斷。

B. Hypertriglyceridemia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hypertriglyceridemia（高三酸甘油酯血症， ≥ 265 mg/dL）是 HLH-2004 診斷標準之一，由於細胞因子激發和脂質代謝異常導致，支持診斷。

C. Hyperferritinemia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hyperferritinemia（高血清鐵蛋白， ≥ 500 ng/mL）是 HLH-2004 診斷標準之一，代表巨噬細胞激活，強烈支持診斷。

D. Thrombocytosis

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Thrombocytosis（血小板升高）最不支持診斷。HLH 的典型表現是 thrombocytopenia（血小板 $< 100 \times 10^9/L$ ）為診斷標準之一；血小板升高反而提示其他疾病。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q24	severe aplastic anemia treatment

也考本考點的題目（3 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
111-1	醫學四 Q29	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血 (Pediatric Anemia)
111-1	醫學四 Q30	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血 (Pediatric Anemia)
112-2	醫學四 Q20	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血 (Pediatric Anemia)

小兒科・胸腔疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

兒童氣喘 (Pediatric Asthma)

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-1、107-2、108-2、109-1、109-2、110-1、112-1、114-2、115-1

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中)

六、呼吸系統疾病

6.1 氣喘 (Asthma)

- 兒童最常見慢性疾病
- 病理：慢性氣道發炎 → 支氣管高反應性 → 可逆性氣流阻塞
- 臨床：反覆 **wheezing**、cough、chest tightness、dyspnea (尤其夜間/清晨)
- 診斷：
 - ≥ 6 歲：肺功能 (spirometry) → $FEV_1/FVC \downarrow$ + 支氣管擴張劑反應 ≥ 12%
 - < 6 歲：臨床診斷 (反覆 wheezing、cough、dyspnea)

嚴重度分級與治療 (≥ 6 歲)

嚴重度	日間症狀	夜間症狀	FEV_1	Step
Intermittent	≤ 2 天/週	≤ 2 次/月	≥ 80%	Step 1: PRN SABA
Mild persistent	> 2 天/週	3–4 次/月	≥ 80%	Step 2: Low-dose ICS
Moderate persistent	每天	> 1 次/週	60–80%	Step 3: Medium ICS + LABA
Severe persistent	持續	頻繁	< 60%	Step 4–5: High ICS + LABA ± add-on

- 控制藥物 (Controller)：ICS (吸入性類固醇) = 最重要的長期控制藥物
- 緩解藥物 (Reliever)：SABA (如 Salbutamol/Albuterol) = 急性發作首選
- Add-on 藥物：LTRA (Montelukast)、LAMA (Tiotropium)、anti-IgE antibody (Omalizumab)
- 急性發作處理：
 1. Repetitive SABA (nebulizer 或 MDI + spacer)
 2. SAMA (Ipratropium bromide, 嚴重時加用)
 3. Systemic corticosteroid (Prednisolone 3–5 天)
 4. O_2 維持 $SpO_2 \geq 94\%$
 5. Severe/near-fatal：IV Magnesium sulfate、考慮 IV β_2 -agonist、ICU

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

比較項目	項目 A	項目 B	關鍵鑑別點 / 陷阱說明
疾病鑑別	細支氣管炎 (Bronchiolitis)	氣喘 (Asthma)	細支氣管炎常見於 < 2 歲且常伴發燒，病變為黏液栓與上皮腫脹，使用 SABA 無效；氣喘多見於 ≥ 3 歲，使用 SABA 後喘息音明顯改善。
運動測試反應	一般健康兒童	氣喘兒童	運動後一般兒童因兒茶酚胺釋放使 FEV1 增加 5~10%；未適當控制之氣喘兒童運動後 FEV1 下降 ≥ 15%（症狀高峰於運動後 5~10 分鐘，非 20~30 分鐘）。
急性發作肺功能	降低數值 (PEF, FEV1, FEV1/FVC)	升高數值 (TLC, RV)	氣動阻塞致呼氣流速與容積比下降；但因空氣滯留 (air trapping)，肺總容量 (TLC) 與殘留容積 (RV) 反而增加。
控制型藥物位階	吸入型類固醇 (ICS)	白三烯素調節劑 (LTRA)	ICS 為目前最有效且為持續型氣喘的第一線首選藥物；LTRA (如 montelukast) 非最有效藥物。另 LABA 絕不可單獨使用。
發炎指標細胞	嗜酸性球 (Eosinophil)	嗜中性球 (Neutrophil)	呼氣一氧化氮 (FeNO) 主要反映嗜酸性球介導之發炎；嗜中性球型氣喘的 FeNO 通常正常或偏低。

精選考題 (3/12)

第 1 題 [115-1 醫學四 第 19 題]

關於氣喘運動誘發測驗，下列敘述何者最不適當？

- (A) 持續有氧運動或跑步 6~8 分鐘
- (B) 一般兒童運動後可以增加 FEV1（一秒內用力吐氣容積）5~10%
- (C) 未經適當治療的氣喘兒童，在運動誘發測試後，其 FEV1 通常會下降 > 15%
- (D) 學齡兒童運動誘發氣喘，通常在 20 分鐘開始，於 30 分鐘後達到最嚴重狀況

答案 D

A. 持續有氧運動或跑步 6~8 分鐘

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非本題答案（題幹問「最不適當」者）。持續有氧運動或跑步 6~8 分鐘、達到預期最大心率 80~90% 確實是 EIA (exercise-induced asthma, 運動誘發氣喘) 標準誘發方式，此敘述本身正確且適當，故不是本題要選的「最不適當」選項。

B. 一般兒童運動後可以增加 FEV1（一秒內用力吐氣容積）5~10%

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非本題答案。一般（無氣喘）兒童運動後因兒茶酚胺 (catecholamine) 釋放造成短暫支氣管擴張，FEV1 (forced expiratory volume in 1 second, 一秒內用力吐氣容積) 確可上升約 5~10%，此敘述本身正確且適當，故非「最不適當」選項。

C. 未經適當治療的氣喘兒童，在運動誘發測試後，其 FEV1 通常會下降 > 15%

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項並非本題答案。未經適當治療的氣喘兒童，運動誘發支氣管收縮 (exercise-induced bronchoconstriction) 後 FEV1 下降 ≥ 15%（部分文獻以 ≥ 10% 為診斷閾值）為陽性判讀標準，此敘述符合臨床標準、屬適當，故非「最不適當」選項。

D. 學齡兒童運動誘發氣喘，通常在 20 分鐘開始，於 30 分鐘後達到最嚴重狀況

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：本選項為本題正解（題幹問「最不適當」者，即敘述本身臨床上錯誤的選項）。EIA (exercise-induced asthma, 運動誘

發氣喘)的典型時間動力學為：症狀多在運動中或運動停止後約 5~10 分鐘達最嚴重，並於 30~60 分鐘內自行緩解；本選項所述「20 分鐘才開始、30 分鐘後才達最嚴重」明顯延遲，不符實際生理時程，故為最不適當的敘述，是本題應選答案。

第 2 題 [114-2 醫學四 第 17 題]

4 歲女童，急性腹痛和呼吸急促，呼吸異常費力且血氧下降，體溫、血壓與尿量皆正常。胸部 X 光片未發現發炎浸潤，血中二氧化碳濃度過高。此女童最有可能的診斷為何？

- (A) 急性腸胃炎
- (B) 急性氣喘發作
- (C) 糖尿病酮酸血症 (diabetic ketoacidosis, DKA)
- (D) 過敏性紫斑症 (anaphylactoid purpura)

答案 B

A. 急性腸胃炎

× [P1 夯]

詳解：雖然 Acute Gastroenteritis (急性腸胃炎) 是孩童急性腹痛的常見原因，但臨床上極少直接導致顯著的呼吸急促與血氧下降。若出現呼吸代償通常源於嚴重脫水導致的代謝性酸中毒，但本題女童尿量與血壓皆正常，排除嚴重脫水與休克。此外，血中二氧化碳濃度過高代表原發性呼吸通氣不足，與單純腸胃炎的生理表現不符。

B. 急性氣喘發作

✓ [P1 夯]

詳解：Acute Asthma Attack (急性氣喘發作) 嚴重時，病童常因極度費力使用呼吸輔助肌，以及橫膈膜持續劇烈收縮導致肌肉疲勞，進而產生 Abdominal Pain (腹痛) 的現象。胸部 X 光片未發現發炎浸潤，符合氣喘這類阻塞性氣道疾病的特性。本題最關鍵的指標為 Hypercapnia (高二氧化碳血症) 與血氧下降，在氣喘發作中這代表通氣功能已嚴重受損，呼吸肌趨於衰竭而無法排出二氧化碳，是臨床上邁向呼吸衰竭的危急徵兆，需高度警覺。

C. 糖尿病酮酸血症 (diabetic ketoacidosis, DKA)

× [P1 夯]

詳解：Diabetic Ketoacidosis (糖尿病酮酸血症) 確實會以腹痛與呼吸急促 (Kussmaul 呼吸) 為典型表現。然而，DKA 的呼吸模式是為了代償 Metabolic Acidosis (代謝性酸中毒)，透過深快的通氣來大量排除二氧化碳，因此血中二氧化碳濃度通常會呈現顯著降低 (Hypocapnia)。本題描述二氧化碳濃度過高且血氧下降，生理邏輯上與 DKA 的酸中毒代償反應相違背，較不支持此診斷。

D. 過敏性紫斑症 (anaphylactoid purpura)

× [P2 頂級]

詳解：Anaphylactoid Purpura (過敏性紫斑症) 亦稱為 Henoch-Schönlein Purpura (HSP)，常見症狀包含腹痛、關節炎與紫斑。腹痛主要源於腸道血管炎，甚至可能併發腸套疊，但呼吸異常費力、血氧下降與二氧化碳堆積並非其典型特徵。除非極罕見地侵犯肺部引起肺出血，否則難以用此疾病解釋本案例中嚴重的通氣功能障礙。

第 3 題 [108-2 醫學四 第 21 題]

下列何者不是典型嚴重氣喘患童之肺功能測量儀 (spirometry) 測量結果？(FVC：forced vital capacity 全力吐氣量；FEV1：forced expiratory volume at one second 一秒全力吐氣量。)

- (A) FEV1/FVC 比值 < 0.80
- (B) 支氣管擴張反應 FEV1 改善值 $\geq 12\%$
- (C) 運動激發試驗 FEV1 值下降 $\geq 15\%$
- (D) 每天晨間和晚間 FEV1 變異度 $\leq 20\%$

答案 D

A. FEV1/FVC 比值 < 0.80

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：FEV1/FVC < 0.80 正是氣流阻塞的典型表現。正常兒童 FEV1/FVC 約 80-90%；嚴重氣喘因氣道阻塞致 FEV1 明顯下降，此比值降低是確診氣喘、評估嚴重度的關鍵指標。

B. 支氣管擴張反應 FEV1 改善值 $\geq 12\%$

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：支氣管擴張試驗（bronchodilator response）FEV1 改善 $\geq 12\%$ 在國考與臨床上是氣喘診斷的標準 cutoff。嚴重氣喘患者通常有明顯可逆性氣流阻塞，支氣管擴張反應陽性是典型表現。

C. 運動激發試驗 FEV1 值下降 $\geq 15\%$

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：運動激發試驗（exercise challenge test）陽性（FEV1 下降 $\geq 15\%$ ）在氣喘患者常見，尤其嚴重氣喘。此為篩檢運動誘發氣喘的標準判準，符合嚴重氣喘表現。

D. 每天晨間和晚間 FEV1 變異度 $\leq 20\%$

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：嚴重氣喘的典型特徵是 FEV1 日內變異度增加（通常 $\geq 20\%$ 甚至 $> 30\%$ ），反映氣流阻塞的波動性。選項說 $\leq 20\%$ 恰好相反，代表變異度低、氣喘控制較佳，不符合嚴重氣喘的肺功能表現。

本考點其他考題（9 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q10	asthma stepwise management
106-1	醫學四 Q26	inhaled corticosteroid in asthma
107-2	醫學四 Q22	bronchiolitis
109-1	醫學四 Q22	childhood asthma diagnosis
109-2	醫學四 Q23	pediatric asthma controller therapy
110-1	醫學四 Q23	pediatric asthma wheezing
112-1	醫學四 Q17	asthma pulmonary function
114-2	醫學四 Q15	FeNO in pediatric asthma
114-2	醫學四 Q16	persistent asthma risk factors

呼吸道與食道異物吸入及吞入（Airway and Esophageal Foreign Body）

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-2、107-1、108-1、110-2、113-1、113-2、114-1、114-2、115-2

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科（中） > 六、呼吸系統疾病

6.2 異物吸入（Foreign Body Aspiration）

- 好發年齡：6 個月~3 歲
- 最常見異物：花生、堅果
- 最常卡在：右側支氣管（right main bronchus，因角度較垂直）
- 臨床：突發嗆咳 + 喘鳴（wheezing）+ 呼吸困難（unilateral）
- CXR：
 - 若完全阻塞：患側 atelectasis
 - 若部分阻塞：患側 hyperinflation（air trapping）、吐氣時更明顯
 - 多數異物為 radiolucent（不顯影）
- 處理：
 - Rigid bronchoscopy（最佳診斷及治療）
 - 若完全阻塞致窒息： < 1 歲 → back blows + chest thrusts； ≥ 1 歲 → Heimlich maneuver

★ 國考重點（本站講義）

- 食道與胃內異物之處置時機 [115-2]

⚠ 易混與陷阱

對照項目	正確特徵 / 標準處置	易混陷阱 / 禁忌觀念
急救手法（小於 1 歲）	背部拍擊 5 次 + 胸部推壓 5 次交替進行	禁用哈姆立克法 (Heimlich Maneuver, 易造成腹部器官損傷)
急救手法（大於等於 1 歲）	有意識且無法出聲時採用哈姆立克法（腹部推壓法）	嚴禁盲目手指或器械掏挖 (Blind Finger Sweep)，未見異物不可伸手挖取
誤食鈕扣型電池	2 小時內緊急執行內視鏡移除（屬醫療急症，有食道穿孔與呼吸衰竭風險）	切勿等待禁食時間足夠，嚴禁給予鋇劑對比劑檢查
誤食單一顆磁鐵	主要風險為腸道穿孔或腸扭轉（無呼吸窘迫時非急性呼吸衰竭高風險）	易誤認為會直接導致急性氣道阻塞或呼吸衰竭
氣道阻塞 vs 氣喘	異物吸入為單側喘鳴 (Wheezing)，短效支氣管擴張劑治療無反應	氣喘為雙側喘鳴，對支氣管擴張劑有顯著改善反應
縱膈偏移 (Mediastinal Shift)	完全阻塞性肺塌陷 (Lung Atelectasis) 使縱膈移向「患側」	大量肋膜積水 (Pleural Effusion) 會壓迫並推動縱膈移向「對側」
影像檢查選擇	初步評估首選頸部、胸部與腹部 X 光檢查 (Radiograph)	禁用上消化道鋇劑檢查（會阻擋視野、干擾內視鏡且增加吸入風險）
CPR 脈搏檢查部位	小於 1 歲嬰兒以肱動脈 (Brachial artery) 為主	誤用股動脈 (Femoral artery) 作為主要檢查部位〔115-2〕
AED 使用年齡/體重門檻	≥ 8 歲或體重 ≥ 25 kg 可直接使用成人 AED 貼片	誤以為 9 歲 30 kg 兒童仍需兒童專用貼片〔115-2〕
胸部按壓深度	至少為胸部前後徑之 1/3	誤記為 1/4〔115-2〕
食道異物觀察期	停留於食道應於 24 小時內安排內視鏡移除	誤以為無吞嚥困難可再觀察 24 小時〔115-2〕
胃內異物觀察期	追蹤觀察 2-4 週未排出才考慮胃鏡移除	誤以為應觀察滿 1 個月〔115-2〕

精選考題 (3/8)

第 4 題〔114-2 醫學四 第 11 題〕

關於兒童食道異物的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 好發於 5 歲以前的幼童，以錢幣誤食為最常見
- (B) 症狀上可以無症狀、吞嚥困難或是呼吸喘來表現
- (C) 若是 X 光無法顯影的異物，建議以鋇劑對比 (barium contrast) 檢查法來發現
- (D) 鈕扣型電池的異物必須在 2 小時內儘快以內視鏡移除，避免潰瘍和日後食道狹窄後遺症

答案 C

A. 好發於 5 歲以前的幼童，以錢幣誤食為最常見

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。兒童食道異物確實好發於 5 歲以前，錢幣為最常見的誤食異物。

B. 症狀上可以無症狀、吞嚥困難或是呼吸喘來表現

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。食道異物臨床表現多變：可無症狀（特別是滯留於食道下段時），或有吞嚥困難、呼吸喘（當異物壓迫食道與氣道時）。

C. 若是 X 光無法顯影的異物，建議以鋇劑對比 (barium contrast) 檢查法來發現

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：最不適當。食道異物診斷應優先進行內視鏡檢查及直接移除，不應先做鋇劑對比檢查。鋇劑會延誤診治，對鈕扣型電池更是絕對禁忌，可能引起進一步損傷。

D. 鈕扣型電池的異物必須在 2 小時內儘快以內視鏡移除，避免潰瘍和日後食道狹窄後遺症

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。鈕扣型電池會造成化學灼傷和 pH 變化，2 小時內內視鏡移除為標準急症處置，可有效預防食道穿孔、潰瘍和狹窄後遺症。

第 5 題 [115-2 醫學四 第 14 題]

關於兒童吞食異物（foreign bodies）的敘述，下列何者最適當？

- (A) 就診時還在食道，如果沒有導致吞嚥困難，可先再觀察 24 小時
- (B) 鈕扣電池（button batteries）因為體積較小容易排出，一般以觀察為主
- (C) 誤食一枚錢幣在胃中，可先觀察一個月，若無排出，則建議用胃鏡移除
- (D) 青少年或成人如胃中有長度超過 5 公分的異物，建議先使用胃鏡移除

答案 C、D

A. 就診時還在食道，如果沒有導致吞嚥困難，可先再觀察 24 小時

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：異物停留在 esophagus（食道）易造成黏膜潰瘍甚至穿孔，即使無症狀，一般應於 24 小時內安排內視鏡移除，不應「再觀察 24 小時」而延誤處理。

B. 鈕扣電池（button batteries）因為體積較小容易排出，一般以觀察為主

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：button battery（鈕扣電池）可引發局部電流與鹼性液漏液，2 小時內即可致黏膜腐蝕穿孔。若停留在食道屬急診內視鏡適應症，絕非「以觀察為主」。

C. 誤食一枚錢幣在胃中，可先觀察一個月，若無排出，則建議用胃鏡移除

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：coin（錢幣）進入胃中多數在數天內排出。無症狀者通常追蹤觀察 2 至 4 週，若 3–4 週仍停留於胃中才考慮內視鏡移除，觀察一個月過久且不精確。

D. 青少年或成人如胃中有長度超過 5 公分的異物，建議先使用胃鏡移除

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：長度 > 5 cm 之異物（幼童 > 3 cm）無法順利通過 pylorus（幽門）及 C-loop of duodenum（十二指腸彎曲），停留在胃中極難自行排出，指引建議儘早行內視鏡移除。

第 6 題 [113-1 醫學四 第 21 題]

關於兒童異物吸入所引起之呼吸道阻塞，下列敘述何者最不適當？

- (A) 可能會聽到喘鳴（stridor）的聲音
- (B) 即使沒有看到異物，也應儘速將手指伸入兒童的嘴巴，將異物挖出
- (C) 如果意識清醒，可鼓勵兒童咳嗽，將異物咳出
- (D) 小於 1 歲使用拍背壓胸法，大於 1 歲使用的哈姆立克法是腹部壓迫法

答案 B

A. 可能會聽到喘鳴（stridor）的聲音

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：上呼吸道異物吸入確實會產生 stridor（喘鳴），此描述正確。異物位置越高（喉部）發聲越明顯。

B. 即使沒有看到異物，也應儘速將手指伸入兒童的嘴巴，將異物挖出

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：盲目伸手指挖異物違反所有國際急救指南（PALS、AHA、紅十字會）。未見異物時 finger sweep 會將異物推深、造成組織損傷或喉痙攣，應改做拍背壓胸或腹部按壓。

C. 如果意識清醒，可鼓勵兒童咳嗽，將異物咳出

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：意識清醒兒童的有效咳嗽（高氣道壓力）是最佳的自主排出機制，應鼓勵而非妨礙。這是正確的處理原則。

D. 小於 1 歲使用拍背壓胸法，大於 1 歲使用的哈姆立克法是腹部壓迫法

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：嬰幼兒（< 1 歲）用拍背 + 胸部壓迫，≥ 1 歲用腹部按壓（Heimlich maneuver）的年齡分界和方法皆符合國際指南。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q1	foreign body aspiration
107-1	醫學四 Q4	foreign body aspiration toddler
107-1	醫學四 Q76	chest imaging differential
108-1	醫學四 Q23	airway foreign body
113-2	醫學四 Q10	pediatric esophageal foreign body

也考本考點的題目（4 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
110-2	醫學四 Q76	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
114-1	醫學四 Q76	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
114-2	醫學四 Q32	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
115-2	醫學四 Q76	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）

急性細支氣管炎與哮吼（Acute Bronchiolitis and Croup）

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-2、107-2、108-1、109-1、110-1、111-2、112-1、113-2、114-2、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中） > 四、兒童感染症 > 4.2 兒童上呼吸道感染

哮吼（Croup / Laryngotracheobronchitis）

- 最常見病原：**Parainfluenza virus**
- 好發年齡：6 個月–3 歲
- 臨床：barking cough（狗吠般咳嗽）、stridor（吸氣性喘鳴）、hoarseness、**夜間加重**
- XR：**Steeple sign**（聲門下狹窄）
- 治療：
 - 輕度：cool mist、觀察
 - 中度：**Dexamethasone**（單劑 0.6 mg/kg）
 - 嚴重：Racemic epinephrine（吸入）+ Dexamethasone

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中） > 四、兒童感染症

4.3 下呼吸道感染

細支氣管炎（Bronchiolitis）

- **2 歲以下嬰幼兒最常見下呼吸道感染**
- 最常見病原：**RSV（Respiratory Syncytial Virus）**
- 好發季節：秋冬
- 高危險群：早產兒、BPD、先天性心臟病、免疫缺損
- 臨床：先有 URI 症狀 → 2–3 天後 wheezing、tachypnea、intercostal retraction、feeding difficulty
- 診斷：臨床診斷為主；RSV rapid antigen test
- 治療：**支持性治療為主**

- 氧氣補充 ($\text{SpO}_2 < 90\%$)
- 補充水分 (口服或 IV)
- Nasal suctioning
- 不建議常規使用：bronchodilator、corticosteroid、antibiotics (除非合併細菌感染)
- 預防：
 - **Palivizumab, Nirsevimab**：anti-RSV monoclonal Ab，用於高危險嬰兒
 - 手部衛生、接觸隔離

★ 國考重點 (本站講義)

- 哮喘 (Croup) 病因與流行病學 [108-1、109-1、110-1、112-1]
- 哮喘病理機轉與症狀 [108-1、109-1、110-1、112-1]
- 哮喘與會厭炎影像學鑑別 [108-1、110-1]
- 哮喘臨床治療處置 [107-2、108-1、110-1、113-2]
- 細支氣管炎 (Bronchiolitis) 病原與傳播途徑 [107-2、108-1、114-2]
- 細支氣管炎臨床表現與機轉鑑別 [107-2、111-2、114-2、115-2]
- 細支氣管炎治療原則與預防 [114-2]
- 上呼吸道 vs 下呼吸道阻塞聽診 [106-2、111-2]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	哮喘 (Croup)	細支氣管炎 (Bronchiolitis)	急性會厭炎 (Acute Epiglottitis)	氣喘 (Asthma)
主要解剖位置	上呼吸道 (聲門下 Subglottic)	下呼吸道 (細支氣管)	上呼吸道 (會厭及聲門上)	下呼吸道 (支氣管)
主要病原 / 病理機轉	副流感病毒 (Parainfluenza) / 軟組織發炎水腫	RSV (最常見)、鼻病毒 / 黏液栓阻塞與上皮水腫	細菌感染 (如 Haemophilus) / 會厭嚴重發炎腫脹	平滑肌痙攣與氣道發炎
特徵聽診音	吸氣性喘鳴 (Stridor)	吐氣期哮喘 (Wheezing)	吸氣性喘鳴 (Stridor)	吐氣期哮喘 (Wheezing)
典型臨床特徵	狗吠聲咳嗽、聲音沙啞、夜間惡化	呼吸急促、肋間內陷、無濕囉音	吞嚥困難、流涎、發燒拒食	反覆發作乾咳與喘息 (常併過敏史)
頸部 X 光特徵影像	尖塔徵象 (Steeple sign)	肺過度膨脹、紋理增粗	拇指徵 (Thumb sign)	肺過度膨脹
關鍵治療與藥物反應	類固醇、吸入性腎上腺素、禁給抗生素	支持性治療 (SABA 無效)、高風險給單株抗體	抗生素、必要時建立人工氣道	SABA 吸入後有顯著擴張反應

精選考題 (3/13)

第 7 題 [108-1 醫學四 第 1 題]

2 歲男童半夜因發燒及呼吸窘迫被帶至急診求診，問診有 Hoarseness 和 Barking cough 的症狀，聽診有 Stridor，



X 光檢查如附圖，下列敘述何者錯誤？

- (A) 白色箭頭標示稱為尖塔徵象 (Steeple sign)
- (B) 此病的診斷最可能為哮吼 (Croup)
- (C) 急性期可先給與氧氣及 Epinephrine 混合生理食鹽水以吸入方式治療
- (D) 此疾病最常見的病原為腸病毒 (Enterovirus)

答案 D

A. 白色箭頭標示稱為尖塔徵象 (Steeple sign)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Steeple sign 是 Croup 的經典 X 光表現，呈現 subglottic narrowing 如教堂尖塔的特徵輪廓，由上而下逐漸變狹窄。

B. 此病的診斷最可能為哮吼 (Croup)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Croup (哮吼) 典型臨床表現為 barking/seal-like cough、hoarseness、inspiratory stridor。2 歲正是好發年齡 (1-5 歲)，診斷完全符合。

C. 急性期可先給與氧氣及 Epinephrine 混合生理食鹽水以吸入方式治療

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Croup 急性期標準治療包括 dexamethasone 和 nebulized epinephrine。氧氣輔助支持呼吸，是急性期常見的緊急處置。

D. 此疾病最常見的病原為腸病毒 (Enterovirus)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Croup 最常見病原是 parainfluenza virus type 1 (佔 75%)，其次為 type 2/3、RSV、influenza。腸病毒非 Croup 常見病原，通常引起 hand-foot-mouth disease。

第 8 題〔114-2 醫學四 第 22 題〕

之前健康情形良好的 3 個月男嬰兩天前開始鼻塞、流鼻水及輕微發燒，目前呼吸喘且費力。呼吸速率每分鐘 75 次，心跳每分鐘 110 下，體溫 38.1°C，身體診察雙側吐氣期有 wheezing、吸氣期無濕囉音（crackles）。下列何者為最可能的診斷？

- (A) 嚴重氣喘發作
- (B) 細菌性肺炎
- (C) 病毒性細支氣管炎
- (D) 先天性心臟病

答案 C**A. 嚴重氣喘發作**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：3 個月大嬰幼兒無既往氣喘病史，不符合氣喘診斷標準。首次 wheezing 伴上呼吸道症狀應先考慮病毒性細支氣管炎。

B. 細菌性肺炎

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：細菌性肺炎典型有濕囉音（crackles），此患者吸氣期無濕囉音，可排除。發燒亦較低（38.1°C vs 通常 $\geq 39^{\circ}\text{C}$ ）。

C. 病毒性細支氣管炎

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：病毒性細支氣管炎典型表現：3-12 月嬰幼兒、上呼吸道症狀進展至下呼吸道、雙側吐氣期 wheezing、無濕囉音、輕微發燒、呼吸喘。RSV（respiratory syncytial virus）最常見。

D. 先天性心臟病

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：患者「之前健康情形良好」，CHD（congenital heart disease）通常嬰幼兒期早已出現症狀。突然出現呼吸喘伴上呼吸道症狀更符合急性感染表現。

第 9 題〔111-2 醫學四 第 22 題〕

下呼吸道阻塞，最不會出現下列那一項徵候？

- (A) Intercostal retraction
- (B) Wheezing
- (C) Stridor
- (D) Tachypnea

答案 C**A. Intercostal retraction**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：下呼吸道阻塞時小患者吸氣肌肉用力代償，會出現肋間內陷、胸骨下內陷等 retractions，是呼吸困難的常見徵兆。

B. Wheezing

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Wheezing（哨鳴音）是氣流通過狹窄下氣道產生的連續音，是 bronchospasm、bronchiolitis 等下呼吸道阻塞的典型表現。

C. Stridor

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Stridor 是高調吸氣音，代表上呼吸道（喉部以上）狹窄或阻塞，最常見於 croup、epiglottitis。下呼吸道阻塞會產生 wheezing 而非 stridor。

D. Tachypnea

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：呼吸道阻塞導致低氧血症，身體代償性增加呼吸頻率，tachypnea（呼吸急促）是下呼吸道阻塞的常見徵兆。

本考點其他考題（10 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q77	epiglottitis
107-2	醫學四 Q6	croup stridor management
107-2	醫學四 Q77	RSV bronchiolitis infant
108-1	醫學四 Q3	acute bronchiolitis RSV
109-1	醫學四 Q6	croup
110-1	醫學四 Q6	croup
112-1	醫學四 Q23	croup
113-2	醫學四 Q27	viral croup treatment
114-2	醫學四 Q27	acute bronchiolitis
115-2	醫學四 Q4	acute bronchiolitis

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
107-2	醫學四 Q22	小兒科・胸腔疾病，兒童氣喘（Pediatric Asthma）

小兒科・內分泌及新陳代謝疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

兒童甲狀腺疾病 (Pediatric Thyroid Disorders)

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、108-2、111-1、112-1、113-1、114-1、114-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下） > 十一、內分泌系統

11.1 先天性甲狀腺低下 (Congenital Hypothyroidism)

- 最常見可預防的智能障礙原因（新生兒篩檢重要）
- 最常見原因：甲狀腺發育不全（**thyroid dysgenesis**，約 85%）→ ectopic、aplasia、hypoplasia
 - 亞洲/台灣 荷爾蒙合成異常（**dyshormonogenesis**）比例較西方高
- 臨床（若未治療）：
 - 新生兒：多數出生時無症狀（母體 T_4 通過胎盤）→ 故必須靠篩檢
 - 延長性黃疸（prolonged jaundice）、便秘、嗜睡、餵食差、低體溫、哭聲粗啞、前囟門大/延遲關閉、macroglossia、臍疝氣、hypotonia
 - 若延遲治療 → 不可逆智能障礙（**cretinism**）
- 篩檢：出生 48 小時後足跟血 → $TSH \uparrow + T_4 \downarrow$ （過早採檢會因生理性 **TSH surge** 偽陽性）
- 治療：**Levothyroxine (T_4)** 10–15 $\mu\text{g/kg/day}$ ，儘早開始（最好在 2 週內）→ 預後正常

★ 國考重點（本站講義）

- 新生兒促甲狀腺素（**Thyroid-Stimulating Hormone, TSH**）生理變化〔106-1〕
- 先天性甲狀腺低能症（**Congenital Hypothyroidism, CH**）臨床表現〔106-2〕
- 未及時治療 **CH** 之嬰幼兒特徵〔106-2、107-1、107-2〕
- 先天性甲狀腺低能症病因分類
- 甲狀腺發育不良（**Thyroid Dysgenesis**）〔107-2、112-1、114-2〕
- 甲狀腺素合成異常（**Dyshormonogenesis**）〔107-2、112-1〕
- 母源抗體致暫時性 **CH**〔108-2〕
- 台灣新生兒篩檢與 **CH** 治療處置
- 葛雷夫氏病（**Graves Disease**）與兒童甲狀腺功能亢進
- 兒童甲狀腺腫大與亢進之鑑別診斷
- 橋本氏病（**Hashimoto Disease / Chronic Lymphocytic Thyroiditis**）〔113-1、114-1〕
- 亞急性甲狀腺炎（**Subacute Thyroiditis**）〔114-1〕
- 毒性多結節性甲狀腺腫（**Toxic Multinodular Goiter**）〔113-1〕
- 乳突狀甲狀腺癌（**Papillary Thyroid Cancer**）〔114-1〕

⚠ 易混與陷阱

先天性甲狀腺低能症 (CH) 病因分類對照

病因分類	盛行率與遺傳特性	代表性疾病 / 機轉與組織表現
甲狀腺發育不良 (Thyroid Dysgenesis)	占 80-85% (最常見)，多為散發性	甲狀腺不分化 (Agenesis)、發育不全 (Hypoplasia)、舌下甲狀腺 (Lingual Thyroid) 等異位組織 (位置發育異常)
甲狀腺素合成異常 (Dyshormonogenesis)	占 10-15%，多為自體隱性遺傳	Pendred 症候群 (Pendred Syndrome)、碘運輸缺陷 (Iodide Transport Defect)、碘有機化缺陷 (Iodide Organification Defect, 如 TPO 缺陷) (組織位置正常但合成功能異常)

兒童甲狀腺腫大與亢進相關疾病鑑別

疾病名稱	甲狀腺腫大與疼痛特徵	後眼眶組織切片浸潤	甲狀腺功能狀態
葛雷夫氏病 (Graves Disease)	無痛性雙側瀰漫性腫大	有淋巴球及漿細胞浸潤 (甲狀腺眼病變)	原發性甲亢 (Free T4 升高、TSH 降低)
橋本氏病 (Hashimoto Disease)	無痛性甲狀腺腫大	無後眼眶組織浸潤 (僅甲狀腺局部浸潤)	最終導致甲低 (T4 降低、TSH 升高)
亞急性甲狀腺炎 (Subacute Thyroiditis)	顯著疼痛性甲狀腺腫大	無後眼眶組織浸潤	自限性發炎，可伴隨暫時性甲亢
乳突狀甲狀腺癌 (Papillary Thyroid Cancer)	無痛性單一結節	無後眼眶組織浸潤	甲狀腺功能通常正常

兒童甲狀腺亢進抗甲狀腺藥物選擇

藥物名稱	臨床定位	選擇依據與安全性考量
Methimazole	一線首選藥物	安全性較佳，為兒童葛雷夫氏病之標準治療
Propylthiouracil (PTU)	次選藥物	因具較高之嚴重肝毒性 (Hepatotoxicity) 風險，兒童不作為一線首選

精選考題 (3/7)

第 1 題 [114-1 醫學四 第 25 題]

14 歲女孩有無痛性的雙側甲狀腺腫大，合併心悸、體重減輕、月經不規則。實驗室檢查顯示，free T4 3.6 ng/dL (參考值 0.79~1.89)、TSH<0.03 mIU/L (參考值 0.5~5.5)。下列何者是最可能的診斷？

- (A) 葛雷夫氏病 (Graves disease)
- (B) 橋本氏病 (Hashimoto disease)
- (C) 乳突狀甲狀腺癌 (papillary thyroid cancer)
- (D) 亞急性甲狀腺炎 (subacute thyroiditis)

答案 A

A. 葛雷夫氏病 (Graves disease)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Graves disease 是兒童甲狀腺亢進最常見原因 (占 90-95%)。典型臨床表現：無痛性雙側甲狀腺腫、心悸、體重減輕、月經不規則。實驗室符合原發性甲狀腺亢進 (free T4 升高、TSH 降低)。女性青少年好發。

B. 橋本氏病 (Hashimoto disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Hashimoto disease (橋本氏病) 導致甲狀腺低下，不是甲狀腺亢進。實驗室會呈現 TSH 升高、T4 降低，與本案例的 free T4 升高、TSH 降低矛盾。

C. 乳突狀甲狀腺癌 (papillary thyroid cancer)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Papillary thyroid cancer (乳突狀甲狀腺癌) 通常呈現單一結節而非 diffuse 甲狀腺腫。不會導致甲狀腺亢進症狀群或 T4 升高，實驗室多為正常。

D. 亞急性甲狀腺炎 (subacute thyroiditis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Subacute thyroiditis (亞急性甲狀腺炎) 的關鍵特徵是甲狀腺有疼痛 (通常明顯)，本案例「無痛性」明確排除此診斷。該病自限性，預後良好。

第 2 題 [107-2 醫學四 第 19 題]

15 天大女嬰實驗數值顯示 Free T4 0.32 ng/dL (正常值：0.8~2 ng/dL)、T4 2.2 µg/dL (正常值：4.5~12.5 µg/dL)、TSH 102 mIU/L (正常值：1.0~15.0 mIU/L)，下列敘述何者最正確？

- (A) 為甲狀腺功能亢進之個案
- (B) 這類疾病多為自體隱性遺傳導致
- (C) 可能與先天性甲狀腺發育不良有關
- (D) 身體診察可發現女嬰前胸門已癒合

答案 C**A. 為甲狀腺功能亢進之個案**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：患嬰 T4 與 Free T4 皆偏低、TSH 遠高於正常，為原發性甲狀腺功能低下 (primary hypothyroidism)，非亢進。亢進應呈現高 T4 搭配低 TSH。

B. 這類疾病多為自體隱性遺傳導致

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性甲狀腺功能低下 85% 由甲狀腺發育不良引起，多為散發性 (非遺傳)。自體隱性遺傳僅占 10-15%，多為激素合成缺陷。故「多為自體隱性遺傳」敘述不正確。

C. 可能與先天性甲狀腺發育不良有關

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：低 T4 搭配高 TSH 典型於原發性甲狀腺功能低下。新生兒期診斷的先天性甲狀腺功能低下最常見原因 (85%) 為甲狀腺發育不良，包括無甲狀腺、發育不全或異位甲狀腺。

D. 身體診察可發現女嬰前胸門已癒合

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：甲狀腺功能低下會延遲發育進程，前胸門癒合應延後，而非提前癒合。新生兒正常前胸門癒合為 6-18 月；CHT 患童可延至 2-3 歲。

第 3 題 [113-1 醫學四 第 25 題]

12 歲女孩，發現甲狀腺腫大，甲狀腺及後眼眶組織切片顯示為淋巴球及漿細胞浸潤 (infiltration of the thyroid gland and retroorbital tissues with lymphocytes and plasma cells)，家族中有人罹患自體免疫甲狀腺疾病，下列何者為最有可能之診斷？

- (A) chronic lymphocytic thyroiditis
- (B) Graves disease
- (C) toxic multinodular goiter
- (D) acute (infectious) thyroiditis

答案 B**A. chronic lymphocytic thyroiditis**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Chronic lymphocytic thyroiditis (慢性淋巴球性甲狀腺炎) 即 Hashimoto's thyroiditis，其病理特徵的確是甲狀腺組織有大

量的淋巴球與漿細胞浸潤。然而，此疾病並不會侵犯後眼眶組織。題幹明確描述後眼眶組織 (retroorbital tissues) 亦有淋巴球及漿細胞浸潤，此為甲狀腺眼病變 (thyroid eye disease) 的典型特徵，故此選項錯誤。

B. Graves disease

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Graves disease (葛瑞夫茲氏病) 是一種自體免疫疾病，也是兒童最常見的甲狀腺機能亢進原因。其致病機轉為促甲狀腺素受體抗體 (TRAb) 同時刺激甲狀腺與眼眶後組織的受體，不僅導致甲狀腺瀰漫性腫大，亦會引起後眼眶發炎，伴隨淋巴球與漿細胞浸潤、纖維母細胞增生及糖胺聚糖堆積，形成典型的甲狀腺眼病變 (Graves' ophthalmopathy)。題幹描述的後眼眶組織浸潤與家族自體免疫病史，皆為本病之關鍵鑑別點。

C. toxic multinodular goiter

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Toxic multinodular goiter (毒性多結節性甲狀腺腫) 多發生於中老年族群，其病理表現為甲狀腺內出現多個自主分泌甲狀腺素的結節。由於此疾病並非自體免疫疾病，組織切片不會出現大量淋巴球與漿細胞浸潤的特徵，亦不會影響後眼眶組織引起眼部病變，與題幹敘述不符。

D. acute (infectious) thyroiditis

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Acute infectious thyroiditis (急性感染性甲狀腺炎) 通常由細菌感染引起，臨床表現為甲狀腺局部的急性紅腫熱痛與發燒。其組織學特徵以嗜中性白血球 (neutrophils) 浸潤為主，而非淋巴球與漿細胞的慢性發炎表現，且疾病不會侵犯後眼眶組織。此外，本病多為散發性感染，不具備自體免疫家族史。

本考點其他考題 (4 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q24	congenital hypothyroidism
108-2	醫學四 Q19	congenital hypothyroidism trab
111-1	醫學四 Q24	pediatric hyperthyroidism
112-1	醫學四 Q25	congenital hypothyroidism

也考本考點的題目 (3 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-1	醫學四 Q25	小兒科・新生兒，新生兒一般照護與臨床評估 (Routine Newborn Care and Clinical Assessment)
106-2	醫學四 Q7	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症 (Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia)
114-2	醫學四 Q23	小兒科・新生兒，新生兒代謝異常與篩檢 (Neonatal Metabolic Disorders and Screening)

生長異常與生長激素缺乏症 (Growth Disorders and Growth Hormone Deficiency)

★★ 穩定考點 考過 10/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-2、109-1、109-2、110-1、112-2、113-1、115-1

TWMLE・小兒科下 > 小兒科 (下) > 十一、內分泌系統

11.4 生長激素缺乏與矮小症鑑別

GH Deficiency

- 臨床：身材矮小 (proportional)、生長速率↓、bone age 延遲、正常至偏胖體型、嬰兒期低血糖、micropenis
- 診斷：GH stimulation test → peak GH < 10 ng/mL；IGF-1 ↓、IGFBP-3 ↓
- 治療：Recombinant GH (rhGH) SC daily injection

矮小症鑑別

類型	Growth velocity	Bone age	最終身高
體質性生長遲緩	正常但晚	延遲	正常（晚達到）；家族史有晚熟； 最常見矮小原因
家族性矮小	正常	正常	矮（符合家族）；父母矮；不需治療
GH deficiency	↓↓	延遲	矮（需治療）；需 GH stimulation test
Hypothyroidism	↓	顯著延遲	矮（需治療）；TSH↑、T ₄ ↓
Turner syndrome	↓	延遲	矮；45,X 表現

★ 國考重點（本站講義）

⚠ 易混與陷阱

檢查 / 試驗名稱	機轉 / 作用性質	臨床診斷價值與用途
胰島素低血糖刺激試驗 (ITT)	激發試驗 (Provocative test)	確診 GHD 之金標準，敏感度與特異度最高（大於 90%）
升糖素刺激試驗	激發試驗 (Provocative test)	確診 GHD 常用試驗，敏感度與特異度大於 80%，比 ITT 安全
可樂定刺激試驗	激發試驗 (α2-adrenergic agonist)	確診 GHD 常用激發試驗
精氨酸刺激試驗	激發試驗 (Amino acid 刺激)	確診 GHD 常用試驗，敏感度約 60-70%，安全無創
運動刺激試驗	激發試驗	敏感度與特異度僅 50-60%，最無診斷參考價值，已淘汰
口服葡萄糖耐受試驗 (OGTT)	抑制試驗 (Suppression test)	血糖升高會抑制 GH 分泌，用於糖尿病篩檢，不用於 GHD 確診

疾病名稱	骨齡 (Bone Age) 特徵	臨床與實驗室特徵
腦垂體低能症 / GHD	骨齡顯著落後實際年齡	身高落後（低於第 3 百分位），體重百分位高於身高百分位（長寬不長高）；IGF-1 低於骨齡預期
體質性生長遲延 (CGD)	骨齡落後實際年齡	出生與嬰幼兒期正常；IGF-1 低於年齡預期，但「與骨齡相符」
家族性身材矮小 (FSS)	骨齡與實際年齡相符	生長速度正常，身高與父母目標身高 (Target height) 相符
先天性腎上腺增生 (CAH)	骨齡超前 (Advanced bone age)	雄性素分泌過多，兒童期生長加速、提早出現第二性徵，非骨齡落後
慢性腎臟病 (CKD) 身材矮小	骨齡延遲 / 骨骼礦化異常	致病主因為「生長激素抗性」（GH 分泌正常或增加），合併腎骨失養症、酸中毒與貧血

重組生長激素 (rhGH) 給付分類	疾病名稱	臨床與機制說明
健保與 FDA 核可適應症	透納氏症 (Turner syndrome)	X 染色體異常致 GH 敏感性下降，實證最多、最典型適應症
健保與 FDA 核可適應症	生長激素缺乏症 (GHD)	含腦瘤、垂體炎或創傷導致之 GHD，最明確給付標的
健保與 FDA 核可適應症	SHOX 基因異常	SHOX 蛋白缺乏致生長板調控異常，可改善身高
健保與 FDA 核可適應症	普瑞德威利氏症候群	15q11-q13 基因缺失，可改善身高、肌肉量與身體組成
非標準適應症 / 無健保給付	狄喬治氏症候群 (DiGeorge)	22q11 缺失，矮小主因心臟異常與營養不良，非 GH 缺乏
非標準適應症 / 無健保給付	羅素－西弗氏症 (Russell-Silver)	先天性矮小症，健保給付範圍未明確納入
非標準適應症 / 無健保給付	性聯遺傳低血磷佝僂症	標準治療為補充磷、calcitriol 或 burosumab，非 GH
非標準適應症 / 無健保給付	中樞性早熟 (CPP)	第一線治療為 GnRH agonist，GH 僅為輔助非獨立適應症

精選考題 (3/8)

第 4 題 [112-2 醫學四 第 25 題]

13 歲男孩因身材矮小而就診，出生時體重 3 公斤，父親 164 公分，母親 153 公分。此男孩身體診察顯示身高 136 公分（低於第 3 百分位），體重 38 公斤（第 10 百分位），左右睪丸均為 4 毫升，無陰毛發育，骨齡檢查結果為 11 歲。應優先考慮下列那一種診斷？

- (A) 家族性身材矮小 (familial short stature)
- (B) 體質性生長遲延 (constitutional growth delay)
- (C) 腦垂體低能症 (hypopituitarism)
- (D) 先天性腎上腺增生 (congenital adrenal hyperplasia)

答案 C

A. 家族性身材矮小 (familial short stature)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：家族性身材矮小 (Familial short stature) 的特徵是骨齡 (Bone age) 與實際年齡相符，且生長速度通常維持在正常範圍內，只是生長曲線沿著較低的百分位移動。此男孩的骨齡為 11 歲，明顯落後實際年齡 2 歲，且根據父母身高換算的目標身高 (Target height) 約為 165 公分，其目前身高落後遺傳潛能過多，故不支持此診斷。

B. 體質性生長遲延 (constitutional growth delay)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：體質性生長遲延 (Constitutional growth delay) 常見於骨齡延遲且伴隨青春發育延遲的孩子。雖然本男孩骨齡落後 2 年且剛進入青春發育期，但 CGD 的身高通常會落在預估遺傳身高的合理百分位內。官方答案選 C 的關鍵通常在於臨床診斷的優先順序，當身高百分位 (<3rd) 明顯落後體重百分位 (10th) 時，需優先排除病理性原因。

C. 腦垂體低能症 (hypopituitarism)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：腦垂體低能症 (Hypopituitarism) 可能因生長激素 (Growth hormone) 缺乏導致身材矮小。其典型的臨床特徵包括骨齡明顯落後、生長速度減慢，且患者的體重百分位通常高於身高百分位（相對肥胖）。本案男孩身高低於第 3 百分位，但體重尚在第 10 百分位，符合「長寬不長高」的內分泌失調表現。雖然 13 歲男孩睪丸 4 毫升代表已進入青春發育期，但若合併部分垂體激素缺乏，仍可能出現顯著的生長落後。在評估身材極端矮小且伴隨骨齡延遲時，必須優先考慮此類內分泌疾患。

D. 先天性腎上腺增生 (congenital adrenal hyperplasia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性腎上腺增生 (Congenital adrenal hyperplasia) 由於雄性素 (Androgen) 分泌過多，在孩童期通常表現為生長加

速、骨齡超前 (Advanced bone age) 以及提早出現第二性徵。雖然 CAH 會因生長板提早閉合導致最終成年身高矮小，但該男孩目前的骨齡落後實際年齡 2 歲，且身高與體重百分位皆低，與 CAH 早期骨齡超前的生理機制完全矛盾。

第 5 題 [108-2 醫學四 第 20 題]

下列何者不是確診生長激素缺乏症 (growth hormone deficiency) 之激發試驗 (provocative test) ？

- (A) Oral glucose tolerance test
- (B) Arginine test
- (C) Clonidine test
- (D) Glucagon test

答案 A

A. Oral glucose tolerance test

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Oral glucose tolerance test (口服葡萄糖耐受試驗) 用於抑制試驗，血糖升高會抑制 GH 分泌；診斷 GHD 須使用激發試驗刺激 GH，OGTT 反其道而行。

B. Arginine test

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Arginine (精氨酸) 為標準 GH 激發劑，可直接刺激 GH 分泌，是 GHD 確診的常用激發試驗。

C. Clonidine test

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Clonidine (可樂定) 為 alpha-2 adrenergic agonist，可刺激 GH 分泌，為兒童 GHD 診斷的重要激發試驗。

D. Glucagon test

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Glucagon 可引發低血糖並刺激 GH 分泌，為 GHD 激發試驗選項之一，特別適用於其他試驗禁忌的患者。

第 6 題 [115-1 醫學四 第 24 題]

下列何者不是目前臺灣健保給付生長激素治療的適應症？

- (A) 腦瘤導致生長激素缺乏症 (growth hormone deficiency)
- (B) 羅素－西弗氏症 (Russell-Silver syndrome)
- (C) 普瑞德威利氏症候群 (Prader-Willi syndrome)
- (D) 透納氏症 (Turner syndrome)

答案 B

A. 腦瘤導致生長激素缺乏症 (growth hormone deficiency)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：生長激素缺乏症 (GHD) 無論因腦瘤、垂體炎或頭部創傷導致，皆為生長激素治療最經典且健保給付的明確適應症。Gemini perspective: 此陳述正確。根據台灣健保給付規範與臨床指引，腦瘤及其治療 (如手術或放療) 所引起的生長激素缺乏症 (GHD) 屬合法適應症，但在開始治療前須確認腫瘤已穩定且無復發跡象。

B. 羅素－西弗氏症 (Russell-Silver syndrome)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：羅素-西弗氏症 (Russell-Silver syndrome) 為先天性矮小症，生長遲緩的機制主要非生長激素缺乏，台灣健保給付範圍未明確納入此疾病。

Gemini perspective: 正確。羅素－西弗氏症 (Russell-Silver syndrome) 為台灣生長激素治療的適應症，臨床上多按「小於胎員年齡 (SGA) 且未出現追趕生長」之標準由健保給付或專案使用。

C. 普瑞德威利氏症候群 (Prader-Willi syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：普瑞德威利氏症候群常合併生長激素缺乏或分泌不足，生長激素替代為國際標準治療，台灣健保給付此適應症。

Gemini perspective: 在台灣，普瑞德威利氏症候群 (Prader-Willi syndrome) 已被納入全民健康保險生長激素給付對象，可用

於改善病童的身高、身體組成及骨質密度。根據現行規範，患者須經染色體或基因診斷證實，並符合相關生長監測標準即可申請給付。

D. 透納氏症 (Turner syndrome)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：透納氏症 (Turner syndrome) 導致特徵性生長遲緩，生長激素治療為國際標準指引推薦且健保給付的經典適應症。

Gemini perspective: 正確。透納氏症是台灣臨床指引與健保給付規範中明確認可的生長激素治療適應症，藉此改善患者的最終成人身高。

本考點其他考題 (5 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q9	growth hormone deficiency
107-1	醫學四 Q9	growth hormone stimulation tests
109-1	醫學四 Q19	growth hormone therapy
109-2	醫學四 Q19	recombinant growth hormone side effects
113-1	醫學四 Q23	growth hormone indications

也考本考點的題目 (3 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q23	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童生長發育與營養 (Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
110-1	醫學四 Q20	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童生長發育與營養 (Pediatric Growth, Development, and Nutrition)
110-1	醫學四 Q17	小兒科・腎臟疾病，急慢性腎損傷與腎臟替代治療 (Acute and Chronic Kidney Injury)

先天性腎上腺增生與性分化異常 (Congenital Adrenal Hyperplasia and Disorders of Sex Development)

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-2、108-1、109-2、110-1、113-1、113-2、114-2、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科 (下) > 十一、內分泌系統

11.3 先天性腎上腺增生 (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)

- 21-hydroxylase deficiency 最常見：(> 90%)，AR 遺傳
- 病理：cortisol ↓ → ACTH ↑ → 腎上腺增生 → androgen ↑、aldosterone ↓
- 表現：46,XX 女嬰外生殖器男性化 (最常見 ambiguous genitalia 原因)
- 篩檢：新生兒篩檢 → 17-OHP (17-hydroxyprogesterone) ↑
- 類型：

類型	Cortisol	Aldosterone	Androgen	17-OHP	臨床
Classic salt-wasting (75%)	↓↓	↓↓	↑↑	↑↑	女嬰外生殖器男性化；新生兒期 salt-wasting crisis (嘔吐、脫水、hyponatremia、hyperkalemia、shock)
Classic simple virilizing	↓	正常/↓	↑↑	↑↑	女嬰外生殖器男性化；男嬰無明顯異常 → 可能延遲診斷
Non-classic (late-onset)	正常/↓	正常	↑	↑	青春期後出現多毛、痤瘡、月經不規則（類似 PCOS）

• 治療：

- **Hydrocortisone** (glucocorticoid replacement)
- **Fludrocortisone** (mineralocorticoid replacement, salt-wasting type)
- Stress dose steroid during illness/surgery
- 女嬰可能需 feminizing surgery

★ 國考重點（本站講義）

- **CAH 屬於原發性而非次發性腎上腺功能不全**〔115-2〕

⚠ 易混與陷阱

對照項目	正確特徵 / 鑑別點	易混陷阱與錯誤概念
21-羥酶缺乏之 46,XY 外生殖器	外生殖器正常或過度發育（雄性素過量）〔110-1〕	誤以為會造成尿道下裂（Hypospadias）或陰莖短小（Micropenis）
46,XY 具女性外生殖器與自發乳房發育	完全型雄性素不敏感症候群（CAIS）〔106-2〕	5α-還原酶缺乏症、芳香化酶缺乏症、Swyer 症候群（皆無自發乳房發育）
21-羥酶缺乏症亞型盛行率比較	失鹽型（Salt-wasting form, 75%）> 單純雄性化型（Simple virilizing form, 25%）〔114-2〕	誤以為單純雄性化型發生率高於失鹽型
失鹽型 CAH 急性發病血鉀變化	高血鉀（Hyperkalemia，醛固酮缺乏無法排鉀）〔113-1〕	誤以為會出現低血鉀（Hypokalemia）
失鹽危象發作時間與產前診斷	出生後 1-4 週（不一定在 72 小時內）；產前診斷僅限高危家族史〔113-2、114-2〕	誤以為出生 72 小時內必發作，或第一胎需做常規產前診斷
CAH 之腎上腺功能不全分類	屬 原發性 腎上腺功能不全（酵素缺乏使皮質醇合成障礙，ACTH 代償性上升）〔115-2〕	誤以為 CAH 會造成 次發性 腎上腺功能不全（次發性成為下視丘-腦垂體軸異常，如類固醇驟停、腦垂體放療、前腦無裂畸形）

精選考題 (3/7)

第 7 題 [114-2 醫學四 第 25 題]

有關典型 21-羥酶缺乏 (classic 21-hydroxylase deficiency) 所導致先天性腎上腺增生 (congenital adrenal hyperplasia) 的病人，下列敘述何者最不適當？

- (A) 單純雄性化型 (simple virilizing form) 比失鹽型 (salt-wasting form) 發生率高
- (B) 位於第六對染色體短臂的 CYP21 基因突變所致
- (C) 大多數突變為 CYP21 基因與 pseudogene CYP21P 間的重組 (recombination) 所致
- (D) 未及時治療，失鹽型 (salt-wasting form) 患者可能於出生後數週內因休克死亡

答案 A

A. 單純雄性化型 (simple virilizing form) 比失鹽型 (salt-wasting form) 發生率高

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：典型 21-羥酶缺乏 CAH 中，失鹽型 (salt-wasting form) 發生率約 75%，簡單雄性化型 (simple virilizing form) 約 25%。敘述將發生率關係完全反轉，為最不適當。

B. 位於第六對染色體短臂的 CYP21 基因突變所致

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：CYP21A2 基因位於第 6 號染色體短臂 (6p21.3)，編碼 21-羥酶。21-羥酶缺乏導致 11-脫氧皮質醇與 17-羥孕酮堆積，進而促進過量雄性激素合成。

C. 大多數突變為 CYP21 基因與 pseudogene CYP21P 間的重組 (recombination) 所致

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：CYP21A2 附近有高度同源的假基因 CYP21A2P，易發生不等交叉或基因轉換，約 70-80% 的 classic 21-hydroxylase CAH 突變源於此類重組事件。

D. 未及時治療，失鹽型 (salt-wasting form) 患者可能於出生後數週內因休克死亡

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：失鹽型 CAH 患者因醛固酮重度缺乏導致鹽分流失與電解質失衡，通常生後 1-4 週出現鹽危機，未治療可導致低血容性休克死亡。

第 8 題 [110-1 醫學四 第 21 題]

滿月的男嬰因嚴重尿道下裂來求診，檢查發現陰莖長度 1.8 公分，尿道開口位於陰囊與陰莖交界處，出生後抽血檢查染色體核型為 46,XY。下列那一項是最不可能的診斷？

- (A) Partial androgen insensitivity syndrome
- (B) Gonadal dysgenesis
- (C) Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
- (D) 5 α -reductase deficiency

答案 C

A. Partial androgen insensitivity syndrome

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Partial androgen insensitivity syndrome (部分雄性激素不敏感症) 屬 46,XY DSD，因雄激素受體功能部分受損，導致尿道下裂、陰莖短小、外生殖器發育不全。完全符合題幹臨床表現。

B. Gonadal dysgenesis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：XY gonadal dysgenesis (XY 型性腺發育不全) 導致睪丸發育異常、睪固酮分泌不足，臨床呈現陰莖短小、尿道下裂、外生殖器發育不全。符合題幹。

C. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：46,XY 患者患 CAH 21-hydroxylase 缺陷時，Adrenal androgen 過量堆積，應導致外生殖器正常或過度發育，不應呈現尿道下裂與陰莖短小。此表型提示的是雄激素缺乏或作用受損 (PAIS、gonadal dysgenesis、5 α -reductase deficiency)，與 CAH 病理矛盾。最不可能。

D. 5α-reductase deficiency

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：5α-reductase deficiency (5α-還原酶缺乏症) 導致辜固酮無法充分轉化為 DHT，而 DHT 對外生殖器發育至關重要，臨床表現尿道下裂、陰莖短小、陰囊分裂。符合題幹。

第 9 題 [115-2 醫學四 第 26 題]

下列何種狀況最不可能造成次發性腎上腺功能不全 (secondary adrenal insufficiency) ？

- (A) 先天性腎上腺增生症 (congenital adrenal hyperplasia)
- (B) 突然停掉服用超過一個月的腎上腺皮質酮 (prednisolone)
- (C) 前腦無裂畸形 (holoprosencephaly)
- (D) 腦垂體 (pituitary gland) 曾接受過放射線治療 (radiotherapy)

答案 A**A. 先天性腎上腺增生症 (congenital adrenal hyperplasia)**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：CAH (Congenital Adrenal Hyperplasia, 先天性腎上腺增生症) 因腎上腺皮質酵素 (如 21-hydroxylase) 缺乏造成 cortisol 合成障礙，屬原發性腎上腺功能不全 (primary adrenal insufficiency)，ACTH 會補償性升高，故最不可能造成次發性。

B. 突然停掉服用超過一個月的腎上腺皮質酮 (prednisolone)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：長期使用類固醇會抑制 HPA axis (Hypothalamic-Pituitary-Adrenal axis) 下視丘與腦垂體分泌 CRH 及 ACTH，突然停藥易引發次發性腎上腺功能不全 (secondary adrenal insufficiency)。

C. 前腦無裂畸形 (holoprosencephaly)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：HPE (Holoprosencephaly, 前腦無裂畸形) 為前腦中線結構發育缺損，常合併下視丘或腦垂體發育不全，導致 ACTH 分泌不足，為次發性腎上腺功能不全之病因。

D. 腦垂體 (pituitary gland) 曾接受過放射線治療 (radiotherapy)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腦垂體接受 Radiotherapy (放射線治療) 會導致垂體細胞損傷與功能低下 (hypopituitarism)，減少 ACTH 分泌，進而造成次發性腎上腺功能不全。

本考點其他考題 (4 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q11	primary amenorrhea 46xy
108-1	醫學四 Q20	congenital adrenal hyperplasia
109-2	醫學四 Q8	congenital adrenal hyperplasia inheritance
113-2	醫學四 Q24	congenital adrenal hyperplasia

也考本考點的題目 (1 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
113-1	醫學四 Q24	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙 (Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders)

性早熟 (Precocious Puberty)

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：108-1、110-1、110-2、112-2、114-2

11.5 性發育異常

Tanner 分期

• 女生

- 青春期起始年齡：**8–13 歲**
- 第一個徵兆：**乳房發育 (thelarche)**
- 發育順序：thelarche → pubarche (恥毛) → growth spurt → **menarche** (初經)
- Menarche 通常在 Tanner stage III–IV，breast development 開始後約 2–2.5 年

• 男生

- 青春期起始年齡：**9–14 歲**
- 第一個徵兆：**睪丸增大 (testicular enlargement)** (≥ 4 mL 或長徑 ≥ 2.5 cm)
- 發育順序：testicular enlargement → penile growth → pubarche → growth spurt
- 男生 growth spurt 較女生晚約 2 年

性早熟 (Precocious Puberty)

- 定義：女生 < 8 歲、男生 < 9 歲出現第二性徵
- 共同特徵：**骨齡超前 (advanced bone age)** → 早期身高快速增長但最終身高反而矮
- **中樞性 (GnRH-dependent, true)**：最常見
 - 女生多為 idiopathic；男生需排除 CNS lesion (hypothalamic hamartoma 常見)
 - 檢查：**LH、FSH ↑**；GnRH stimulation test → LH 明顯上升
 - Brain MRI：排除 CNS pathology (尤其男生、< 6 歲女生)
 - 治療：**GnRH agonist** (leuprolide) → 持續刺激導致 downregulation
- **週邊性 (GnRH-independent, pseudo)**：性激素來源非下視丘-腦垂體軸
 - **LH、FSH ↓** (被負回饋抑制)
 - 女：卵巢囊腫/腫瘤、**McCune-Albright syndrome** (café-au-lait spots + polyostotic fibrous dysplasia + precocious puberty)、exogenous estrogen
 - 男：先天性腎上腺增生 (CAH)、Leydig cell tumor、HCG-secreting tumor
 - 治療：針對病因

性晚熟 (Delayed Puberty)

- 女 > 13 歲無乳房發育；男 > 14 歲無睪丸增大
- 最常見原因：**體質性延遲**
- 病理性：Turner、Klinefelter、Kallmann syndrome (GnRH 缺乏 + anosmia)

★ 國考重點 (本站講義)

- 定義與生理變異
- 中樞性 / 促性腺素依賴型性早熟 (Central Precocious Puberty, CPP / Gonadotropin-Dependent Precocious Puberty)
- 下視丘錯構瘤 (Hypothalamic Hamartoma) [108-1、114-2]
- 週邊性 / 促性腺素非依賴型性早熟 (Peripheral Precocious Puberty, PPP / Gonadotropin-Independent Precocious Puberty)
- 男女病因比例差異
- 男童性早熟之臨床數據與鑑別
- 腎上腺早熟症 (Premature Adrenarche) [110-2]
- 生殖細胞瘤 (Germ Cell Tumor) [110-2]
- 巨大睪丸 (Macroorchidism) [110-2]
- 預後與治療處置原則
- 性激素類似物 (GnRH Agonist) [112-2]

⚠ 易混與陷阱

分類 / 疾病類型	HPG 軸活化狀態與 LH/FSH 反應	睪丸體積與表現	機轉與代表性病因
中樞性性早熟 (Central Precocious Puberty, CPP)	已活化 GnRH 刺激試驗呈青春期型 (LH 升高、睪酮升高)	雙側均勻腫大 (大於或等於 4 cc, 如 5 cc)	下視丘錯構瘤 (Hypothalamic Hamartoma, 分泌 GnRH)、特發性 (女孩為主)
周邊性性早熟 (Peripheral Precocious Puberty, PPP)	未活化 LH/FSH 因負回饋而被抑制低下	依病因不同 (多數睪丸維持未發育大小, 或受 hCG 刺激)	1. 環境荷爾蒙 (外源性雌激素) 2. CAH (21-hydroxylase 缺乏致雄性素過多) 3. McCune-Albright 氏症候群 (Gs-alpha 突變) 4. hCG 分泌腫瘤 (刺激 Leydig 細胞) 5. 家族性男性性早熟 (LHCGR 活化突變)
腎上腺早熟症 (Premature Adrenarche)	未活化 GnRH 刺激試驗呈幼年型 (FSH 大於 LH, 反應低微)	雙側未發育 (小於 3 cc)	僅腎上腺雄性素升高, HPG 軸未啟動
生殖細胞瘤 (Germ Cell Tumor)	未活化 (周邊睪酮自主性極高, 大於 300 ng/dl)	常為單側腫大伴硬塊結節	腫瘤自主性分泌高濃度睪酮

精選考題 (3/4)

第 10 題 [112-2 醫學四 第 24 題]

下列關於兒童性早熟的敘述，何者最不適當？

- (A) 女孩 8 歲以前、男孩 9 歲以前有第二性徵的出現，即符合性早熟的定義
- (B) 並非所有的性早熟都會影響病童的最終成人身高 (adult height)
- (C) 相較女孩而言，男孩性早熟有較高的可能是器質性 (organic) 原因所導致
- (D) 中樞性性早熟的病童都應接受性釋素類似物 (GnRH agonist) 治療，以延緩青春期的進展

答案 D

A. 女孩 8 歲以前、男孩 9 歲以前有第二性徵的出現，即符合性早熟的定義

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：性早熟定義正確：女孩 ≤ 8 歲、男孩 ≤ 9 歲出現第二性徵即符合。此為教科書標準定義，無爭議。

B. 並非所有的性早熟都會影響病童的最終成人身高 (adult height)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：敘述正確。周邊性性早熟、進行緩慢的中樞性性早熟、骨齡進展不快的患者，身高預測可能不受影響；非所有性早熟都會縮短成人身高。

C. 相較女孩而言，男孩性早熟有較高的可能是器質性 (organic) 原因所導致

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：敘述正確。男孩性早熟中器質性原因 (腫瘤、CNS 病變) 佔比 25-50%，遠高於女孩的 $\sim 10\%$ ；女孩多為特發性中樞性性早熟。

D. 中樞性性早熟的病童都應接受性釋素類似物 (GnRH agonist) 治療，以延緩青春期的進展

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：最不適當。GnRH agonist 治療有明確指標：生長速度 > 8 cm/yr、骨齡進展快、年齡與骨齡差 > 1 年、年紀小等。進展緩慢、年齡接近正常青春期的患者可觀察；「都應接受」過度絕對化、不符合臨床實務。

第 11 題 [110-2 醫學四 第 20 題]

8 歲男生兩側睪丸大小均為 5c.c.，性釋素檢查（GnRH test）結果顯示 FSH 10.5 mIU/ml、LH 5.6 mIU/ml、Testosterone 125 ng/dl，下列何者最符合男童診斷？

- (A) 生殖細胞瘤合併性早熟
- (B) 中樞性性早熟
- (C) 腎上腺早熟症（Premature adrenarche）
- (D) 巨大睪丸（Macroorchidism）

答案 B**A. 生殖細胞瘤合併性早熟**

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：生殖細胞瘤通常導致單側睪丸腫大伴結節，testosterone 極高（往往 > 300 ng/dl）。本病人兩側睪丸均勻 5cc、testosterone 僅 125 ng/dl，不符生殖細胞瘤特徵。

B. 中樞性性早熟

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：8 歲男童睪丸 5cc（正常 < 3cc）表示睪丸啟動。GnRH test 呈青春型反應：LH 5.6 升高、testosterone 125 ng/dl 提示睪丸對 LH 反應；Bone age 超前、HPG 軸提早活化為中樞性性早熟診斷標準，符合所有表現。

C. 腎上腺早熟症（Premature adrenarche）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：腎上腺早熟症特徵是腎上腺雄激素升高但 HPG 軸未啟動，GnRH test 呈 prepubertal pattern（FSH > LH）且反應低微。本病人睪丸已腫大至 5cc 表示睪丸激活，不符合此診斷。

D. 巨大睪丸（Macroorchidism）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：巨大睪丸（Macroorchidism）通常與 Fragile X syndrome 相關，睪丸達成人大小（> 30cc）。5cc 睪丸體積並非巨大，且無 Fragile X 臨床特徵提示。

第 12 題 [114-2 醫學四 第 24 題]

下列何種疾病最不可能造成男孩性促素非依賴型性早熟（gonadotropin-independent precocious puberty）？

- (A) 下視丘錯構瘤（hypothalamic hamartoma）
- (B) 分泌人類絨毛膜促性腺激素的腫瘤（human chorionic gonadotropin-secreting tumor）
- (C) 先天性腎上腺增生症（congenital adrenal hyperplasia）
- (D) 家族性男性性早熟（familial male precocious puberty）

答案 A**A. 下視丘錯構瘤（hypothalamic hamartoma）**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：下視丘錯構瘤分泌 GnRH，啟動 HPG 軸，導致 LH/FSH 升高，造成 GnRH 依賴型性早熟，而非非依賴型。因此最不可能造成題目問的「GnRH 非依賴型」性早熟。

B. 分泌人類絨毛膜促性腺激素的腫瘤（human chorionic gonadotropin-secreting tumor）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：hCG（human chorionic gonadotropin）與 LH 受體同源，直接刺激 Leydig 細胞分泌睪酮，造成周邊性睪酮升高；LH/FSH 因負反饋而低下，為典型 GnRH 非依賴型性早熟。

C. 先天性腎上腺增生症（congenital adrenal hyperplasia）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性腎上腺增生症（多數為 21-hydroxylase 缺乏）導致 androgen 前驅物堆積與轉化，周邊性 androgen 過剩引起性徵發展；LH/FSH 低下，為 GnRH 非依賴型性早熟。

D. 家族性男性性早熟（familial male precocious puberty）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：家族性男性性早熟由 LHCGR 基因活化性突變引起，LH 受體憲性活化不依賴 GnRH；導致睾酮升高但 LH/FSH 低下或正常，為典型 GnRH 非依賴型性早熟。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-1	醫學四 Q19	precocious puberty etiologies

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
110-1	醫學四 Q20	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發育與營養（Pediatric Growth, Development, and Nutrition）

兒童糖尿病與糖代謝異常（Pediatric Diabetes and Glucose Metabolism Disorders）

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-2、109-2、111-1、111-2、112-2、114-1、115-1、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下）> 十一、內分泌系統

11.2 糖尿病

Type 1 DM

- 兒童最常見糖尿病（自體免疫破壞 β cell）
- 自體抗體：anti-GAD、anti-IA-2、anti-insulin、anti-ZnT8
- HLA 關聯：**DR3、DR4**
- 臨床：polyuria、polydipsia、polyphagia、weight loss
- 治療：**Basal-bolus insulin regimen**（MDI 或 insulin pump）
 - Basal：long-acting（Glargine / Detemir）
 - Bolus：rapid-acting（Lispro / Aspart）
- **Diabetic Ketoacidosis (DKA)**：可為 T1DM 首次表現
 - 診斷：血糖 > 200 + pH < 7.3 或 $\text{HCO}_3^- < 15$ + ketonemia/ketonuria
 - 治療順序：IV fluid $\rightarrow$ Insulin drip (0.1 U/kg/hr) $\rightarrow$ 矯正電解質（尤其鉀）
 - 若 $\text{K}^+ < 3.5$ ：先補 K^+ 再給 insulin，不可先打 insulin
 - 降糖速度： $\leq 50\text{--}100$ mg/dL/hr，不可過快
 - 危險併發症：腦水腫（突發頭痛、意識改變、瞳孔變化 $\rightarrow$ **Mannitol 或 3% saline**）
 - 腦水腫風險因子：年紀小、首次 DKA、BUN 高、嚴重酸中毒、補液過快

Type 2 DM

- 兒童/青少年肥胖日益增加 $\rightarrow$ T2DM 在兒童也漸增
- 危險因子：肥胖、家族史、Acanthosis nigricans、PCOS
- 與 T1DM 鑑別：肥胖、C-peptide 正常/ $\uparrow$ 、autoantibody (-)

★ 國考重點（本站講義）

- 第一型糖尿病（Type 1 diabetes mellitus, T1DM）臨床特徵〔109-2、111-1〕
- T1DM 與其他兒童糖尿病之鑑別〔109-2、111-1〕〔115-2〕
- 兒童多尿（Polyuria）之病因鑑別〔112-2〕
- 青少年 T1DM 醫療不遵循（Non-adherence）處置〔106-2〕
- 新生兒高胰島素症（Hyperinsulinism）之低血糖評估〔111-2〕
- 妊娠糖尿病嬰兒（Infant of diabetic mother, IDM）低血糖處置〔114-1〕

嚴重糖尿病酮酸中毒 (Severe DKA) 實驗室異常 [115-1]

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目	第一型糖尿病 (T1DM)	第二型糖尿病 (T2DM)	單基因糖尿病 (MODY)	小胖威利症候群 (PWS)
發病體型	體型消瘦	肥胖 (腹部肥胖)	通常正常	嬰幼兒肥胖、短身材
病因與機轉	自體免疫破壞 β 細胞	胰島素抗性	常染色體顯性單基因突變	遺傳性 T2DM (多食症引發)
酮尿 / DKA	常見且首發常合併 DKA	罕見 (漸進發展)	一般無酮尿	無酮尿 (緩慢進展)
自體免疫疾病	較常合併 (甲狀腺炎等)	無相關	無相關	無相關
糖尿病家族史比例	約 10-15% (較低)	約 80-90% (顯著較高)	顯性單基因遺傳家族史	非典型糖尿病家族史 (續發於肥胖之 T2DM)

實驗室指標 (低血糖狀態 40 mg/dL)	支持高胰島素症 (Hyperinsulinism)	不支持高胰島素症 (如脂肪酸氧化障礙)
血清胰島素 (Insulin)	不適當升高 (如 10 μ U/mL)	被強力抑制 (< 2 μ U/mL)
血漿游離脂肪酸 (FFA)	降低 (脂肪分解被抑制)	升高
血漿酮體 (Ketone body)	降低 (酮生成被抑制)	升高 (如 3 mmol/L)
升糖素 (Glucagon) 注射反應	血糖顯著上升 (上升 > 50 mg/dL)	升糖素反應亦可呈現上升

精選考題 (1/3)

第 13 題 [111-1 醫學四 第 25 題]

兒童第一型糖尿病 (Type 1 diabetes mellitus, T1DM) 與第二型糖尿病相比較，下列何者最不正確？

- (A) T1DM 病童體型通常較為消瘦
- (B) T1DM 病童首次發病時，較常合併酮酸中毒
- (C) T1DM 病童較不常合併其他自體免疫疾病
- (D) T1DM 病童通常需要注射胰島素治療

答案 C

A. T1DM 病童體型通常較為消瘦

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：T1DM 因胰島素完全缺乏，無法有效利用葡萄糖，蛋白質與脂肪加速分解，導致體重快速下降。相比之下 T2DM 患者常伴肥胖 (胰島素抗性)。

B. T1DM 病童首次發病時，較常合併酮酸中毒

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：T1DM 首發時因胰島素缺乏劇烈，血糖急速上升，脂肪分解產生酮體，15-67% 患者合併糖尿病酮酸中毒 (DKA)。T2DM 通常漸進發展，較少首發即合併 DKA。

C. T1DM 病童較不常合併其他自體免疫疾病

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：T1DM 本身為自體免疫疾病，患者發生其他自體免疫疾病機率明顯高於一般人口，包括甲狀腺炎、乳糜瀉、Addison 氏病等。敘述應為「較常」而非「較不常」，方向完全錯誤。

D. T1DM 病童通常需要注射胰島素治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：T1DM 患者胰島素分泌完全或幾乎完全喪失，必須使用胰島素替代療法 (皮下注射) 終身控制血糖。T2DM 初期可用口服藥物控制。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-2	醫學四 Q20	type 1 diabetes mellitus pediatric
115-2	醫學四 Q3	type 1 versus type 2 diabetes mellitus in children

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q80	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童虐待與疏忽 (Child Abuse and Neglect)
115-1	醫學四 Q25	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)・兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙 (Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders)
114-1	醫學四 Q24	小兒科・新生兒・新生兒一般照護與臨床評估 (Routine Newborn Care and Clinical Assessment)
111-2	醫學四 Q19	小兒科・新生兒・新生兒代謝異常與篩檢 (Neonatal Metabolic Disorders and Screening)
112-2	醫學四 Q23	小兒科・腎臟疾病・水電解質與酸鹼失衡 (Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances)

水分代謝與腦下垂體後葉疾病 (Water Metabolism and Posterior Pituitary Disorders)

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：109-2、110-2、112-1、112-2、113-1

★ 國考重點 (本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點)

- 抗利尿激素不適分泌症候群 (Syndrome of Inappropriate Antidiuretic Hormone Secretion, SIADH) 的核心診斷條件包含：血清滲透壓 (Serum osmolality) 小於 280 mOsm/kg 合併血鈉 (Serum sodium) 小於 135 mEq/L (低滲透壓性低血鈉)、尿液滲透壓 (Urine osmolality) 大於 100 mOsm/kg (反應不適當的尿液濃縮) 以及血管內容積 (Intravascular volume) 正常 [109-2、110-2、112-1]。
- 診斷 SIADH 前必須先排除其他導致低血鈉的臨床原因：腎病症候群 (Nephrotic syndrome)、肝硬化 (Liver cirrhosis)、心臟衰竭 (Congestive heart failure, CHF)、腎衰竭 (Renal failure)、甲狀腺功能低下 (Hypothyroidism)、腎上腺皮質功能不全 (Adrenal insufficiency)、脫水 (Dehydration) 及利尿劑使用 (Diuretic use) [109-2、112-1]。
- SIADH 的主要治療方式為限制水分攝取 (Fluid restriction)，但不限制 (或適度增加) 鈉鹽攝取；其典型實驗室數據特徵為體液滯留致使細胞外液擴張，增加尿酸與尿素氮的排除，故血中尿酸 (Uric acid) 與血尿素氮 (Blood urea nitrogen, BUN) 數值通常偏低 (非偏高) [109-2、112-1]。
- 下視丘神經手術 (Hypothalamic neurosurgery) 術後出現低血鈉與高尿鈉時，需特別鑑別 SIADH (血管內容積正常) 與腦鹽耗盡症 (Cerebral Salt Wasting, CSW，血管內容積下降伴低血壓與心跳加速) [110-2]。
- 中樞性尿崩症 (Central Diabetes Insipidus, CDI) 源於抗利尿激素 (Antidiuretic hormone, ADH) 分泌缺乏，致腎臟無法濃縮尿液而排出大量稀尿；常見病因包括下視丘神經手術術後 (損傷下視丘或垂體柄)、蘭格罕細胞組織球增生症 (Langerhans Cell Histiocytosis, LCH) 及 Wolfram 氏症候群 (Wolfram syndrome, DIDMOAD) [112-1、112-2]。

- 高血鈣 (Hypercalcemia) 主要透過損害腎單位濃縮能力與降低腎臟對 ADH 的敏感度，引發的是腎性尿崩症 (Nephrogenic Diabetes Insipidus, NDI)，而非破壞 ADH 的合成與分泌，故不會導致中樞性尿崩症〔112-1〕。
- 兒童出現多尿 (Polyuria) 症狀的常見病因包括中樞性尿崩症 (ADH 缺乏)、原發性多渴症 (Primary polydipsia，心理因素過度飲水) 及第 1 型糖尿病 (Type 1 diabetes mellitus, T1DM，高血糖引發滲透性利尿)；而低血鈣症 (Hypocalcemia) 主要表現為神經肌肉過度興奮 (手足抽搐與痙攣) 與心律不整 (QT 區段延長)，不會導致多尿〔112-2〕。
- 先天性腎源性尿崩症 (Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus, CNDI) 最常見的遺傳模式為 X 連鎖隱性遺傳 (X-linked recessive)，占 50-90% 個案，由 AVPR2 基因突變引起；而 AQP2 基因突變僅占 10-50%，多為體染色體隱性遺傳 (Autosomal recessive)〔113-1〕。
- 先天性腎源性尿崩症的治療包含限制鈉攝取量 (Sodium restriction) 與補充水分，藥物首選 Thiazide 類利尿劑 (常與 Amiloride 併用)，其機轉為在限鈉下誘發低血容量狀態，進而增加近端腎單位對水的重吸收以減少尿量；亦可配合非類固醇抗發炎藥 (Nonsteroidal Anti-inflammatory Drugs, NSAIDs，如 Indomethacin) 治療〔113-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目 / 疾病	體液狀態 (Volume Status)	血清滲透壓與血鈉	尿液滲透壓與尿鈉	核心病因 / 藥理機轉與鑑別重點
抗利尿激素不適分泌症候群 (SIADH)	血管內容積正常 (Euvolemic)	低血滲透壓 (< 280 mOsm/kg)、低血鈉 (< 135 mEq/L)	高尿滲透壓 (> 100 mOsm/kg)、高尿鈉	ADH 不適當過度分泌；血中 BUN 與尿酸偏低；主要治療為限水
腦鹽耗盡症 (CSW)	血管內容積下降 (Hypovolemic)	低血滲透壓、低血鈉	高尿滲透壓、高尿鈉	鹽分耗盡導致低血量 (伴低血壓、心跳加速)；為與 SIADH 手術後低血鈉的主要鑑別點
中樞性尿崩症 (CDI)	體液減少 / 高滲透壓	高血滲透壓、高血鈉	低尿滲透壓 (稀尿)	下視丘/腦下垂體 ADH 分泌缺乏；常見於術後、LCH、Wolfram 氏症候群
先天性腎源性尿崩症 (CNDI)	體液減少 / 高滲透壓	高血滲透壓、高血鈉	低尿滲透壓 (稀尿)	腎臟對 ADH 無反應；多為 AVPR2 基因突變 (X-linked recessive)；治療需限制鈉攝取並使用 Thiazide 類利尿劑

臨床觀念 / 藥物陷阱	常見錯解陷阱	正確臨床實證與診斷邏輯
電解質異常與多尿關係	低血鈣症 (Hypocalcemia) 會引起多尿症狀	錯誤。 低血鈣引發神經肌肉興奮 (痙攣) 與 QT 延長， 不會 多尿；高血鈣 (Hypercalcemia) 才會損害腎濃縮能力導致腎性尿崩症及多尿
CNDI 最常見致病基因	AQP2 基因突變占大多數	錯誤。 最常見 (50-90%) 突變基因是 AVPR2 (X-linked recessive)；AQP2 突變僅占 10-50% (多為 Autosomal recessive)
SIADH 的實驗室數據	SIADH 會造成血中 BUN 與尿酸升高	錯誤。 SIADH 患者因體液滯留及細胞外液容量擴張，促進尿酸與 BUN 排除，血中 BUN 與尿酸數值通常 偏低
Thiazide 於 CNDI 的作用機轉	Thiazide 為利尿劑，會使 CNDI 多尿更加嚴重	錯誤。 Thiazide 在配合限制鈉攝取時，可誘發低血容量狀態，進而增加近端腎單位對水分的重吸收，最終達到減少總尿量的效果

也考本考點的題目 (6 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
112-1	醫學四 Q12	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救) , 兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙 (Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders)
113-1	醫學四 Q13	小兒科・腎臟疾病, 腎小管與遺傳性腎臟病 (Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases)
109-2	醫學四 Q14	小兒科・腎臟疾病, 水電解質與酸鹼失衡 (Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances)
110-2	醫學四 Q19	小兒科・腎臟疾病, 水電解質與酸鹼失衡 (Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances)
112-2	醫學四 Q23	小兒科・腎臟疾病, 水電解質與酸鹼失衡 (Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disturbances)
112-1	醫學四 Q24	小兒科・血液及腫瘤疾病, 骨髓衰竭與組織球疾病 (Bone Marrow Failure and Histiocytosis)

小兒科・感染性疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

本章基礎

TWMLE・小兒科中

四、兒童感染症

急性上呼吸道感染 (Acute Upper Respiratory Tract Infection)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：106-2、108-2、110-1、111-1、112-2、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症

4.2 兒童上呼吸道感染

急性中耳炎 (Acute Otitis Media, AOM)

- 兒童最常見需抗生素的感染
- 好發年齡：6 個月–3 歲
- 最常見病原：**S. pneumoniae** (最常見)、H. influenzae、M. catarrhalis
- 危險因子：托育、二手菸、奶瓶平躺餵奶、未餵母乳、顱顏異常 (唐氏症、顎裂)
- 診斷：鼓膜紅腫、膨出 (bulging)、活動度下降、中耳積液
- 治療：
 - 首選：**Amoxicillin** (高劑量 80–90 mg/kg/day)
 - 失敗/嚴重 (48–72 hr 無改善、或 3 個月內用過 amoxicillin、合併化膿性結膜炎)：Amoxicillin-clavulanate
 - Penicillin 過敏：Cephalosporin 或 Azithromycin
 - < 6 個月一律給抗生素；6 個月–2 歲單側、非嚴重 (無耳漏、體溫 < 39°C、症狀輕) 或 ≥ 2 歲非嚴重 → 可觀察 48–72 hr (watchful waiting)
- 併發症：急性乳突炎 (mastoiditis)、鼓膜穿孔、cholesteatoma、顏面神經麻痺
- 預防：PCV13 接種、避免危險因子

急性咽喉炎 (Pharyngitis)

- 病毒性最常見 (adenovirus 等)
- 細菌性最重要：**GAS**
 - 好發 5–15 歲
 - 臨床：突發高燒、劇烈喉嚨痛、扁桃腺腫大/膿性滲出物、前頸淋巴結腫、無咳嗽/流鼻涕
 - 診斷：快篩 (Rapid strep test) + Throat culture (gold standard)
 - 治療：**Penicillin V (10 天)** 或 Amoxicillin → 預防風濕熱
 - 併發症：
 - 化膿性：扁桃腺周圍膿瘍 (peritonsillar abscess)、retropharyngeal abscess
 - 非化膿性：急性風濕熱 (ARF)、急性鏈球菌感染後腎絲球腎炎 (PSGN)

TWMLE・小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症 > 4.2 兒童上呼吸道感染

急性會厭炎 (Epiglottitis)

- 好發年齡：2–7 歲
- 臨床：突發高燒、劇烈喉嚨痛、吞嚥困難 (drooling)、**tripod position** (坐姿前傾、嘴巴張開)、muffled voice (不是 hoarse)、無 barking cough
- XR：**Thumbprint sign** (會厭腫脹)
- 處理：

- 最優先：確保呼吸道（準備插管，最好在手術室）
- 禁止：壓舌板檢查咽部（可能觸發完全阻塞）
- IV antibiotics（3rd gen cephalosporin）
- 與 Croup 鑑別：

特徵	Croup	Epiglottitis
發病	漸進	突發
發燒	低至中度	高燒（toxic appearance）
咳嗽	Barking cough	少或無
聲音	Hoarseness	Muffled（hot potato voice）
流口水	無	有（drooling）
姿勢	無特殊	Tripod/sniffing position
年齡	6 個月-3 歲	2-7 歲
XR	Steeple sign	Thumbprint sign

★ 國考重點（本站講義）

⚠ 易混與陷阱

比較項目	核心機轉與特徵	臨床代表與鑑別重點
喘鳴（Stridor）	上呼吸道狹窄或阻塞產生之呼吸音（吸氣性/雙相性）	會厭炎（Epiglottitis）之典型上呼吸道症狀〔106-2〕
哮鳴（Wheezing）	下呼吸道狹窄或氣道痙攣產生之高頻呼吸音	見於支氣管炎、氣喘、肺炎，非會厭炎症狀〔106-2〕
外毒素（Exotoxin）	革蘭氏陽性菌分泌至菌體外之毒性蛋白質	猩紅熱（Scarlet Fever）之致病機轉（紅斑毒素）〔108-2〕
內毒素（Endotoxin）	革蘭氏陰性菌細胞壁之脂多醣（LPS），菌體裂解後釋放	非 A 型鏈球菌（革蘭氏陽性菌）所產生之毒素〔108-2〕
發燒（Fever）	細胞激素引發下視丘設定點升高，產熱增加且主動減少散熱	感染常見；退燒藥可調節設定點，高燒時溫水拭浴無效〔112-2〕
體溫過高（Hyperthermia）	下視丘設定點正常，因環境過熱或身體散熱不良致體溫上升	如中暑；非下視丘設定點改變所致〔112-2〕
抗原漂移（Antigenic Drift）	病毒表面抗原（HA/NA）緩慢點突變累積	依 115-2 考題官方答案只發生在 A 型（註：實證上 B 型亦會發生、速度較慢；本題官方答案疑有爭議；作答以歷屆考題答案為準）〔115-2〕
抗原轉型（Antigenic Shift）	基因重組致抗原劇烈改變，可致大流行	僅發生於 A 型流行性感胃病毒（具跨物種宿主）〔115-2〕
急性鼻竇炎（Acute Sinusitis，嚴重發作型）	高燒 $\geq 39^{\circ}\text{C}$ 合併濃稠黃綠色膿鼻涕持續 3-4 天以上	依 AAP 標準診斷為急性細菌性鼻竇炎；需與病程 7-10 天內緩解之普通感冒鑑別〔115-2〕

精選考題 (3/7)

第 1 題 [115-2 醫學四 第 21 題]

5 歲女童流鼻水，咳嗽一週以上，最近 3~4 天高燒達 39.5°C，且鼻水轉變為黃綠濃稠狀，伴有頭痛，夜間咳嗽較明顯，此外無其它症狀。最可能的診斷為：

- (A) 急性鼻咽炎 (acute nasopharyngitis)
- (B) 急性鼻竇炎 (acute sinusitis)
- (C) 急性支氣管炎 (acute bronchiolitis)
- (D) 過敏性鼻炎 (allergic rhinitis)

答案 B

A. 急性鼻咽炎 (acute nasopharyngitis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：acute nasopharyngitis (急性鼻咽炎) 通常為病毒性感冒，病程一般在 7-10 天內改善，極少出現連續 3-4 天高燒 39.5°C 伴隨黃綠濃鼻涕與頭痛等現象。

B. 急性鼻竇炎 (acute sinusitis)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：符合 AAP (American Academy of Pediatrics) 診斷急性細菌性 acute sinusitis (急性鼻竇炎) 之 severe onset 標準：高燒 $\geq 39^{\circ}\text{C}$ 且伴隨濃稠膿鼻涕持續 3-4 天以上。

C. 急性支氣管炎 (acute bronchiolitis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：acute bronchiolitis (急性細支氣管炎) 多見於 2 歲以下幼兒，主要表現為下呼吸道症狀如 wheezing (喘鳴)、呼氣延長與呼吸急促，非黃綠膿鼻涕與頭痛。

D. 過敏性鼻炎 (allergic rhinitis)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：allergic rhinitis (過敏性鼻炎) 為 IgE 介導之過敏反應，鼻涕多為水狀清澈，伴隨鼻癢與噴嚏，不會引發高燒 39.5°C 及黃綠色濃膿鼻涕。

第 2 題 [111-1 醫學四 第 3 題]

下列何者是學齡兒童細菌性咽喉炎最常見的病原？

- (A) 嗜血桿菌 (Haemophilus influenzae)
- (B) A 型鏈球菌 (Group A streptococcus)
- (C) 肺炎黴漿菌 (Mycoplasma pneumoniae)
- (D) 肺炎鏈球菌 (Streptococcus pneumoniae)

答案 B

A. 嗜血桿菌 (Haemophilus influenzae)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：嗜血桿菌曾是兒童咽喉炎常見病原，但自 Hib 疫苗廣泛施打後發生率大幅下降。現已非學齡兒童細菌性咽喉炎首位病原。

B. A 型鏈球菌 (Group A streptococcus)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：A 型鏈球菌 (Group A streptococcus, GAS) 是學齡兒童細菌性咽喉炎最常見病原，占細菌感染約 15-30%，常引起膿性扁桃腺炎、頸部淋巴腺炎，可併發 PSGN、RF。

C. 肺炎黴漿菌 (Mycoplasma pneumoniae)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：肺炎黴漿菌 (Mycoplasma pneumoniae) 主要引起非典型肺炎及呼吸道感染，在兒童咽喉炎中發生率遠低於 GAS，不是細菌性咽喉炎首位病原。

D. 肺炎鏈球菌 (Streptococcus pneumoniae)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：肺炎鏈球菌（Streptococcus pneumoniae）可引起咽喉炎但發生率低於 GAS，更常見於中耳炎、肺炎、菌血症，在兒童細菌性咽喉炎病原排序非首位。

第 3 題 [112-2 醫學四 第 28 題]

3 歲男童無特殊病史或藥物過敏史，因發燒就診，耳溫測量為 40°C，診斷為急性扁桃腺炎。下列發燒處置及衛教，何者最不適當？

- (A) 可以使用 ibuprofen 暫時降溫
- (B) 僅靠溫水拭浴無法達到降低體溫的效果
- (C) 使用退燒藥無法改變疾病病程
- (D) 發燒的機轉為身體散熱不良

答案 D

A. 可以使用 ibuprofen 暫時降溫

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Ibuprofen 是兒童安全的非類固醇消炎止痛劑，3 歲可用於解熱鎮痛（劑量 5-10 mg/kg q6-8h），衛教適當。

B. 僅靠溫水拭浴無法達到降低體溫的效果

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：溫水拭浴物理降溫效果有限，特別是高燒時（>39°C）無法有效降低核心體溫，現代兒科指引建議以藥物為主，衛教正確。

C. 使用退燒藥無法改變疾病病程

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：退燒藥只緩解症狀不改變疾病進展，抗生素才能改變扁桃腺炎病程，此為重要衛教概念，陳述正確。

D. 發燒的機轉為身體散熱不良

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：發燒機轉是細胞激素引發下視丘設定點升高，導致產熱增加與散熱主動減少；非單純散熱不良。散熱不良所致體溫升高稱 hyperthermia，不是 fever。選項混淆概念，為最不適當衛教。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-2	醫學四 Q3	scarlet fever
110-1	醫學四 Q5	common cold rhinovirus
111-1	醫學四 Q5	common cold complications
115-2	醫學四 Q28	influenza virus

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-2	醫學四 Q77	小兒科・胸腔疾病，急性細支氣管炎與哮喘（Acute Bronchiolitis and Croup）

急性下呼吸道感染（Acute Lower Respiratory Tract Infection）

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-1、107-1、108-1、108-2、109-1、109-2、111-2、115-1、115-2

TWMLE・小兒科中 > 小兒科（中）> 四、兒童感染症 > 4.3 下呼吸道感染

社區型肺炎 (Community-Acquired Pneumonia, CAP)

年齡層	最常見病原
新生兒	GBS、E. coli、Listeria
1-3 個月	Chlamydia trachomatis、RSV、S. pneumoniae
3 個月-5 歲	Virus 最常見 ；細菌以 S. pneumoniae 為主
≥ 5 歲	Mycoplasma pneumoniae 、S. pneumoniae

• **Mycoplasma pneumoniae**：

- 學齡兒童最常見非典型肺炎
- 臨床：乾咳、低度發燒、headache、malaise (**walking pneumonia**)
- CXR：多樣 (interstitial、patchy consolidation)
- 併發症：Steven-Johnson syndrome (SJS)、cold agglutinin (autoimmune hemolytic anemia)、erythema multiforme、neurological (encephalitis、Guillain-Barré)
- 治療：Macrolides (Azithromycin)

★ 國考重點 (本站講義)

- 百日咳 (**Bordetella pertussis**) [106-1]
- 砂眼披衣菌 (**Chlamydia trachomatis**) 新生兒肺炎 [106-1、108-2]
- 肺炎黴漿菌 (**Mycoplasma pneumoniae**) 肺炎 [107-1、109-1]
- 非典型肺炎之診斷與用藥原則 [107-1、109-2、115-1]
- 肺炎衣原體 (**Chlamydia pneumoniae**) 肺炎 [115-1]
- 兒童社區性細菌性肺炎併發症 [108-1]
- 肋膜積液滲出液 (**Exudate**) 與漏出液 (**Transudate**) 之鑑別 (**Light's Criteria**) [115-2]
- 下呼吸道阻塞與呼吸作功徵候 [111-2、115-1]
- 胸部 X 光白蒙影與縱膈偏移鑑別 [107-1]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	砂眼披衣菌肺炎 (C. trachomatis)	呼吸道融合病毒肺炎 (RSV)	百日咳 (B. pertussis)
發病年齡與潛伏	生後 2-3 週 (潛伏期長)	嬰幼兒期 (急性發病)	2 個月大等未完整接種疫苗嬰兒
發燒與聽診	通常不發燒 (afebrile)；聽診多正常或細微裂音	常伴發燒；聽診常見喘鳴聲 (wheezing)	通常不發燒；陣發劇咳至發紫 (paroxysmal cough)
血液學特徵	嗜伊紅性白血球增多 (eosinophilia > 400/μL)	白血球正常或病毒性變化	白血球極高 (如 > 20000/μL) 且淋巴球為主 (> 70%)
首選藥物	紅黴素 (erythromycin)	支持性治療 / 抗病毒藥物	巨環內酯類 (Macrolides)

臨床對照主題	A 狀況 / 病原	B 狀況 / 病原	關鍵鑑別點
非典型肺炎用藥選擇	β -內酰胺類 (β -lactams, 如 Cefotaxime)	大環內酯類 (Macrolides, 如 Azithromycin)	黴漿菌與衣原體無細胞壁, 對 β -lactams 完全無效; 使用 3 天無效應切換為 Azithromycin。
非典型肺炎血清學	肺炎黴漿菌 (<i>M. pneumoniae</i>)	肺炎衣原體 (<i>C. pneumoniae</i>)	<i>C. pneumoniae</i> 急性期 IgM/IgG 陰性率高, 血清學陰性不可排除診斷。
呼吸道阻塞聽診	上呼吸道阻塞 (如 Croup、Epiglottitis)	下呼吸道阻塞 (如 Bronchiolitis)	上氣道阻塞表現為吸氣性喘鳴 (stridor); 下氣道阻塞表現為喘鳴聲 (wheezing)。
呼吸窘迫徵候	呼吸做功增加 (Increased work of breathing)	呼吸衰竭 / 代償失效 (Respiratory failure)	鼻翼煽動 (nasal flaring)、肋間內陷為呼吸做功增加; 呼吸暫停 (apnea) 代表代償失效。
胸部 X 光單側白蒙影	患側肺塌陷 / 肺發育不全 / 支氣管異物阻塞	大量肋膜積水 (Massive pleural effusion)	肺塌陷與異物阻塞使患側容積縮小, 縱膈向「患側」偏移; 大量積水產生壓迫, 縱膈向「健側」偏移。
肋膜積液性質鑑別 (Light's Criteria)	滲出液 (Exudate)	漏出液 (Transudate)	滲出液蛋白質 > 3.0 g/dL、LDH > 200 IU/L; 漏出液葡萄糖 $\geq$ 60 mg/dL 且 pH 與血清相近 (非 < 7.2)。

精選考題 (3/8)

第 4 題 [115-1 醫學四 第 27 題]

12 歲男童, 因發燒與咳嗽 4 天就診, 診斷為非典型肺炎, 並給與 azithromycin 10 mg/kg/day QD 3 天治療。治療後一天隨即退燒, 兩次抽血檢驗 *Mycoplasma pneumoniae* 的 IgG 與 IgM 抗體均為陰性。下列何者是最可能的病原?

- (A) *Streptococcus pneumoniae*
- (B) *Chlamydia trachomatis*
- (C) *Chlamydia pneumoniae*
- (D) *Mycoplasma hominis*

答案 C

A. *Streptococcus pneumoniae*

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: *Streptococcus pneumoniae* (肺炎鏈球菌) 為典型細菌性肺炎病原, 不屬非典型肺炎; 臨床表現通常急性化膿性, 肺部浸潤明顯; 題目明確診斷為「非典型肺炎」, 不符。

B. *Chlamydia trachomatis*

× 錯誤 [P1 夯]

詳解: *Chlamydia trachomatis* (沙眼衣原體) 主引起泌尿生殖道感染 (尿道炎、子宮頸炎) 及新生兒包涵體結膜炎, 非肺炎病原; 12 歲男童肺炎極不可能由此病原引起。

C. *Chlamydia pneumoniae*

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解: *Chlamydia pneumoniae* (肺炎衣原體) 為兒童非典型肺炎重要病原; 臨床符合 (低熱、乾咳)、對巨環類敏感、快速反應。關鍵: *C. pneumoniae* 血清學診斷困難, 急性期 IgM 陽性率低, IgG 常延遲出現, 故血清學陰性不排除此病原; 臨床診斷優於血清學。

D. *Mycoplasma hominis*

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Mycoplasma hominis（貓眼支原體）主引起泌尿生殖感染（尿道炎、前列腺炎），非典型肺炎病原極罕見；在兒童更不可能。

第 5 題 [107-1 醫學四 第 3 題]

7 歲男童發燒、咳嗽 3 天，肺部聽診兩側有細囉音（fine crackles），經使用 cefotaxime 150 mg/kg/day q6h 治療 3 天之後，發燒持續存在，但該男童活力良好，無呼吸窘迫，胸部 X 光片呈對稱性間質性浸潤。下列那一項處置最適當？

- (A) 改用 cefotaxime 300 mg/kg/day q6h
- (B) 改用 azithromycin 10 mg/kg/day qd
- (C) 改用 vancomycin 40 mg/kg/day q8h
- (D) 改用 penicillin 300,000 units/kg/day q6h

答案 B

A. 改用 cefotaxime 300 mg/kg/day q6h

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：患者已用 cefotaxime 3 天無效，問題非劑量不足而是藥物種類不對。單純增加 β -lactam 劑量無法改善對非典型肺炎病原體的治療。

B. 改用 azithromycin 10 mg/kg/day qd

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：對稱性間質性浸潤為非典型肺炎典型影像；對 β -lactam 無反應強烈暗示 Mycoplasma pneumoniae。Azithromycin（巨環內酯）為非典型肺炎一線治療，對 Mycoplasma 高度敏感，劑量 10 mg/kg/day 符合小兒用法。

C. 改用 vancomycin 40 mg/kg/day q8h

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Vancomycin 用於抗藥性革蘭氏陽性菌，對 Mycoplasma 無效。患者活力良好、無呼吸窘迫，未達重症肺炎需要 vancomycin 之指徵。

D. 改用 penicillin 300,000 units/kg/day q6h

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Penicillin 同樣為 β -lactam，患者已對 cefotaxime 無反應，更換為另一種 β -lactam 無法改善療效。對 Mycoplasma 亦無效。

第 6 題 [106-1 醫學四 第 1 題]

2 個月大女嬰，咳嗽已有 3 個星期之久，近幾天甚至偶爾咳至唇色發紫，這陣子並無發燒現象。血液檢查 WBC 為 26,500/mm³，neutrophil 為 25%，lymphocyte 為 70%，鼻咽檢體的 RSV (respiratory syncytial virus) antigen 檢查結果為陰性反應，其最有可能之致病菌為何？

- (A) adenovirus
- (B) Bordetella pertussis
- (C) enterovirus
- (D) Streptococcus pneumoniae

答案 B

A. adenovirus

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Adenovirus 常導致咳嗽，但無法解釋淋巴球細胞增多症（lymphocyte 70%）。病毒性呼吸道感染通常 WBC 升高伴中性球相對升高，而非淋巴球優勢。

B. Bordetella pertussis

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Bordetella pertussis 產生淋巴球促進毒素，導致明顯淋巴球細胞增多症，符合本案 lymphocyte 70%。陣發性咳嗽至發紫、3 週病程、無發燒都是百日咳典型；2 個月嬰幼兒高危族群。

C. enterovirus

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Enterovirus 呼吸道感染多伴發燒，不會產生淋巴球細胞增多症的明顯程度。雖可引起 cough，但陣發性咳嗽特別劇烈至缺氧並非 enterovirus 特徵。

D. Streptococcus pneumoniae

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Streptococcus pneumoniae 肺炎通常伴發燒、WBC 升高但中性球優勢（不是淋巴球優勢）。此菌導致急性感染症狀，不符合無發燒且淋巴球細胞增多症的臨床表現。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-1	醫學四 Q4	pediatric community-acquired pneumonia complications
109-1	醫學四 Q4	mycoplasma pneumoniae
109-2	醫學四 Q4	mycoplasma pneumonia treatment
115-1	醫學四 Q10	bronchiolitis work of breathing
115-2	醫學四 Q24	pleural effusion exudate versus transudate

也考本考點的題目（4 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
106-1	醫學四 Q2	小兒科・新生兒，新生兒感染症 (Neonatal Infections and Sepsis)
108-2	醫學四 Q2	小兒科・新生兒，新生兒感染症 (Neonatal Infections and Sepsis)
107-1	醫學四 Q76	小兒科・胸腔疾病，呼吸道與食道異物吸入及吞入 (Airway and Esophageal Foreign Body)
111-2	醫學四 Q22	小兒科・胸腔疾病，急性細支氣管炎與哮喘 (Acute Bronchiolitis and Croup)

腸病毒感染 (Enterovirus Infection)

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：106-1、107-2、109-1、110-2、111-1、111-2、114-1、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- 手足口症 (Hand-foot-and-mouth disease) 主要由克沙奇病毒 A16 型 (Coxsackievirus A16) 或腸病毒 71 型 (Enterovirus 71) 引起，典型表現為發燒、喉嚨痛、流口水、軟顎與後咽壁潰瘍/水泡（口腔前部無異常），以及手掌、腳掌、四肢與臀部出現皮疹或水泡。〔106-1、107-2、109-1、111-2〕
- 咽峽炎 (Herpangina) 主要由克沙奇 A 型病毒引起，臨床表現為咽部水泡潰瘍與吞嚥疼痛。〔110-2〕
- 腸病毒主要傳染途徑為糞口傳染（最主要）及呼吸道分泌物傳播。〔106-1〕
- 手足口症大多為自限性疾病 (Benign, self-limited)，病程約 7-10 天內自行緩解；急性期過後 3~6 週可能出現自限性的脫甲症 (Onychomadesis) 指甲剝離併發症。〔111-2〕
- 腸病毒可引發腦炎 (Encephalitis)、心肌炎 (Myocarditis) 等併發症；骨髓炎 (Osteomyelitis) 為細菌感染所致，非腸病毒典型表現。〔111-1〕

- 腸病毒感染無特異性抗病毒藥物，治療以對症支持性療法為主（退燒、補液、止痛、鼓勵軟質冷溫食物）；阿昔洛韋（Acyclovir）僅對單純疱疹病毒（Herpes simplex virus）或水痘帶狀疱疹病毒（Varicella-zoster virus）有效，對腸病毒完全無效，不可改善存活率。〔106-1、107-2〕
- 咽峽炎可給予局部口腔止痛噴劑（如 Viscous lidocaine）緩解疼痛；常規給予抗生素為無效且不適當之處置。〔110-2〕
- 腸病毒感染併發重症屬於第三類法定傳染病，須在 1 週內通報；重症好發於未滿 5 歲兒童。〔107-2、111-2〕
- 腸病毒 71 型引發重症與死亡之風險顯著高於克沙奇病毒，為腦幹脊髓炎（Rhombencephalitis）、急性下肢麻痺、心肌炎併心力衰竭及肺水腫之主要病原。〔106-1、111-2、114-1〕
- 腸病毒重症前兆警訊包含：肌躍型抽搐（Myoclonic jerk，類似受驚嚇動作）、持續嘔吐、呼吸急促/呼吸喘、持續昏睡；結膜出血則非腸病毒重症前兆。〔111-2、114-1、115-1〕
- 腸病毒重症（如腦幹腦炎併心肺衰竭）常因自律神經失調與心肌炎加重肺水腫，處置切忌快速給予大量靜脈輸液，應採用限制性輸液策略；若併發心源性休克與血壓下降，升壓/正性肌力藥物優先選擇米力農（Milrinone），優於 Dopamine 或 Epinephrine。〔111-2、114-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	手足口症（Hand-foot-and-mouth disease）	疱疹性齒齦口腔炎（Herpetic gingivostomatitis）	水痘（Chickenpox）
主要病原	腸病毒（克沙奇 A16、腸病毒 71 型）	單純疱疹病毒第 1 型（HSV-1）	水痘帶狀疱疹病毒（VZV）
病灶位置	後咽壁與軟顎潰瘍；手掌、腳掌、臀部皮疹	齒齦、嘴唇邊界、前口腔區域	全身性分布（頭皮、軀幹、四肢近遠端）
特徵鑑別	口腔前部無異常，四肢遠端出現水泡	齒齦紅腫出血、前口黏膜潰瘍	不侷限於手腳，無典型後咽壁潰瘍

臨床觀念比較	錯誤觀念 / 陷阱選項	正確觀念 / 官方標準處置
病毒藥物選擇	腸病毒重症給予 Acyclovir 可改善存活率	Acyclovir 僅對 HSV/VZV 有效，對腸病毒無效，治療採支持性療法
重症輸液策略	重症病人常脫水，應快速給予大量靜脈輸液	EV71 重症易併發肺水腫與心肌炎，大量輸液會惡化肺水腫，應採限制性輸液
休克升壓藥物	優先給予 Dopamine 或 Epinephrine	併發心源性休克時，首選兼具正性肌力與降後負荷作用之 Milrinone
抗生素使用	咽峽炎發燒疼痛應常規給予抗生素	咽峽炎為病毒感染，抗生素無效且增加抗藥性，給予退燒止痛即可

精選考題（3/8）

第 7 題 〔111-2 醫學四 第 15 題〕

有關腸病毒（Enterovirus）重症的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 重症病人常會脫水故需大量給與輸液補充
- (B) 未滿 5 歲兒童居多
- (C) 腸病毒 71 型為腦幹脊髓炎（Rhombencephalitis）之主要病原之一
- (D) 頻繁的肌跳躍（Myoclonic jerks）是重症前兆

答案 A

A. 重症病人常會脫水故需大量給與輸液補充

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：EV71 重症常伴循環衰竭與肺水腫，主因是自律神經功能障礙而非純脫水。大量輸液會加重肺水腫；正確作法應為限制性輸液策略，謹慎補液。

B. 未滿 5 歲兒童居多

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：腸病毒重症好發於未滿 5 歲兒童，這是經典流行病學特徵；年紀越小重症風險越高。

C. 腸病毒 71 型為腦幹脊髓炎（Rhombencephalitis）之主要病原之一

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：EV71（Enterovirus 71）是腦幹脊髓炎（rhombencephalitis）的主要病原之一，特別是在台灣、東南亞地區。EV71 神經系統侵犯可導致腦幹炎症。

D. 頻繁的肌跳躍（Myoclonic jerks）是重症前兆

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：肌跳躍（myoclonic jerks）為腸病毒重症、尤其是 EV71 腦幹脊髓炎的臨床表現，反映中樞神經系統受累，確實是重症或重症前兆的警訊。

第 8 題〔110-2 醫學四 第 1 題〕

有關咽峽炎（Herpangina）的正確處置，不包括下列何者？

- (A) 若有發燒，給與退燒藥
- (B) 避免硬或燙的食物
- (C) 給與抗生素
- (D) 給與口腔止痛噴劑

答案 C**A. 若有發燒，給與退燒藥**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：發燒時給予退燒藥（acetaminophen 或 ibuprofen）是 herpangina 標準對症療法，有助改善不適。

B. 避免硬或燙的食物

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Herpangina 特徵是咽部潰瘍引起嚴重吞嚥困難，避免硬或燙食物減少潰瘍刺激，鼓勵軟質冷或溫食物，是標準飲食指導。

C. 給與抗生素

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Herpangina 為病毒性感染（主要由 Coxsackie A virus 引起），抗生素無效。常規給予抗生素無治療效益反而增加抗藥性風險，應避免。

D. 給與口腔止痛噴劑

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：咽峽炎最困擾症狀為潰瘍疼痛，局部止痛噴劑（如 viscous lidocaine）是重要的症狀緩解措施。

第 9 題 [106-1 醫學四 第 15 題]

2 歲女童，就診主訴為發高燒 3 天，喉嚨痛、口水直流，媽媽發現女童的手腳出現許多紅疹，同時女童這兩天幾乎無法進食，尿量明顯減少。身體診察發現喉嚨軟顎上出現水疱，手掌、腳掌、臀部也出現疹子（如圖所示），下列



- (B) 腸病毒傳染物經口腔經由糞口傳染或藉由呼吸道分泌物傳播

敘述何者錯誤？

答案 B**A. 腸病毒引起的手足口症的典型表現**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項敘述正確，不符題意。臨床表現完全符合手足口症：發熱、口腔水疱、手掌足掌臀部疹子為典型三部曲。

B. 治療的首選藥物是 Acyclovir

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：此選項敘述錯誤。手足口症由腸病毒引起，Acyclovir 僅對皰疹病毒（HSV、VZV）有效。腸病毒無特異性抗病毒藥物，治療以支持性療法為主（退熱、補液、營養支持）。

C. 腸病毒 71 型較易引起重症

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項敘述正確。Enterovirus 71 (EV71) 較其他腸病毒易致重症，可引發腦膜炎、腦脊髓炎、麻痺、心肌炎等併發症，死亡率較高。

D. 腸病毒的傳染途徑，主要經由糞口傳染或藉由呼吸道分泌物傳播

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：此選項敘述正確。腸病毒主要傳染途徑為糞口傳染（最主要）及呼吸道分泌物傳播，符合題目敘述。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q1	hand-foot-mouth disease enterovirus
109-1	醫學四 Q3	herpangina hand foot mouth
111-1	醫學四 Q4	enterovirus manifestations
111-2	醫學四 Q37	hand foot mouth disease
115-1	醫學四 Q23	enterovirus severe disease warning signs

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q23	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）

EB 病毒感染（Epstein-Barr Virus Infection）

★★ 穩定考點 考過 7/20 梯次：106-2、108-1、109-1、110-1、113-2、114-1、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- EBV 主要透過 CD21 (CR2) 受體感染 B 淋巴球 (B lymphocytes)；周邊血液出現的非典型淋巴球 (atypical lymphocytes / Downey cells) 則是受刺激後反應性增生的 T 淋巴球 (T lymphocytes) [109-1、114-1]。
- 傳染性單核球增多症 (infectious mononucleosis, IM) 四大主徵為發燒 (fever)、咽喉炎 (pharyngitis, 常伴象牙白化膿性滲出物)、頸部淋巴結腫大 (cervical lymphadenopathy) 與脾臟腫大 (splenomegaly)；常見特徵尚包含雙眼皮浮腫 (eyelid edema / Hoagland sign)、肝腫大 (hepatomegaly, 發生率約 50-80%) 及肝酵素升高 (ALT > AST) [106-2、110-1、113-2、114-1、115-1]。
- 3 歲以下嬰幼兒感染多為無症狀或非典型表現；典型的疲倦、發燒、咽喉炎與淋巴結腫大主要見於青少年與年輕成人 [109-1]。
- 實驗室檢查特徵為周邊血淋巴球比例上升且非典型淋巴球顯著增加 (常見 16-20%)、C-反應蛋白 (C-reactive protein, CRP) 通常偏低。急性 EBV 感染診斷的金標準為 EBV 病毒殼抗體 IgM (anti-VCA IgM) 陽性 [106-2、108-1、110-1、113-2、114-1]。

- 血清學抗體出現時序：
 - 最早出現：anti-VCA IgM（發病即達高滴度，持續 1-2 個月後消失，為急性感染指標）〔106-2、108-1〕。
 - 其後為 anti-EA Ab（晚於 anti-VCA IgG）（Early Antigen，發病 1-2 週內出現）〔106-2〕。
 - 最晚出現：anti-EBNA Ab（Ebstein-Barr Nuclear Antigen，需感染後 3-4 週或 8-12 週才檢出，於 anti-VCA IgM 消失後出現，代表既往感染或恢復期，終身存在）〔106-2、108-1〕。
 - EBV 初次急性感染的典型血清學組合：anti-VCA IgM (+)、anti-VCA IgG (+)、anti-EBNA Ab (-)〔108-1〕。
- 治療原則與處置陷阱：
 - 本病為自限性病毒感染，以支持性治療為主，常規不需要抗生素或抗病毒藥物〔109-1、114-1、115-1〕。
 - 感染期間若誤給予 Ampicillin 或 Amoxicillin 等青黴素類抗生素，常會誘發廣泛性斑丘疹（maculopapular rash）〔109-1、115-1〕。
 - 若合併嚴重血小板低下（thrombocytopenia，如血小板降至 20000）或上氣道浮腫阻塞，應給予短劑量皮質類固醇（corticosteroids）或靜脈注射免疫球蛋白（IVIG），而非急用抗病毒藥物〔109-1、114-1〕。
- 併發症與鑑別診斷：神經學併發症（如腦炎、小腦失調）發生率極低（遠低於 90%）；感染後腎小球腎炎（post-infectious glomerulonephritis, PIGN）極少由 EBV 引發（主要致病菌為 A 族鏈球菌 Group A Streptococcus）〔109-1、115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	特异性標記 / 臨床項目	時序 / 表現特徵	診斷與處置關鍵觀念
EBV 抗體時序	anti-VCA IgM	最早出現（症狀發作即有高滴度）	診斷急性 EBV 感染金標準，1-2 個月後消失
EBV 抗體時序	anti-VCA IgG	感染後 1-2 週出現	終身存在，代表既往或現在感染
EBV 抗體時序	anti-EA Ab	感染後 1-2 週出現	持續 2-3 個月後消失
EBV 抗體時序	anti-EBNA Ab	最晚出現（感染後 3-4 週或 8-12 週）	anti-VCA IgM 消失後出現，代表既往感染或恢復期
淋巴球細胞角色	被感染主體	B 淋巴球（B lymphocytes）	病毒透過 CD21（CR2）受體進行感染
淋巴球細胞角色	非典型淋巴球	T 淋巴球（T lymphocytes）	宿主反應性增生的活化 T 細胞（Downey cells）
藥物處置選擇	青黴素類抗生素	Ampicillin / Amoxicillin	EBV 為病毒感染不需抗生素，使用常致斑丘疹
藥物處置選擇	重症併發症治療	皮質類固醇 / IVIG	用於上氣道阻塞或重度血小板低下（非急用抗病毒藥）

精選考題 (3/7)

第 10 題 〔109-1 醫學四 第 2 題〕

下列有關傳染性單核球增多症（Infectious mononucleosis）Epstein-Barr virus 感染的敘述，何者最為正確？

- (A) 3 歲以下的患者常有典型的疲倦、咽喉炎及淋巴結腫大
- (B) 90% 以上患者會有抽筋或步態不穩等神經學症狀，因此治療要以類固醇為主
- (C) 若使用 Ampicillin 常會引起皮疹
- (D) 主要感染的淋巴球是 T 淋巴球

答案 C

A. 3 歲以下的患者常有典型的疲倦、咽喉炎及淋巴結腫大

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：嬰幼兒（尤其 3 歲以下）感染 EBV 多為無症狀或非典型表現；典型的疲倦、咽喉炎與淋巴結腫大三聯徵主要見於青少年與年輕成人。故本敘述錯誤。

B. 90% 以上患者會有抽筋或步態不穩等神經學症狀，因此治療要以類固醇為主

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：神經學併發症（腦炎、小腦失調致步態不穩、抽搐、Guillain-Barré 等）在傳染性單核球增多症屬少見併發症，發生率遠不及 90%；治療以支持性療法為主，類固醇僅保留給呼吸道阻塞或嚴重血液學併發症等特定情況，並非常規首選。故本敘述錯誤。

C. 若使用 Ampicillin 常會引起皮疹

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：傳染性單核球增多症病人若給予 Ampicillin 或 Amoxicillin，常出現廣泛性斑丘疹（maculopapular rash），屬經典臨床現象（多為一過性反應而非真正藥物過敏）。此為本題「最為正確」之敘述，故為正解。

D. 主要感染的淋巴球是 T 淋巴球

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：EBV 主要透過 CD21（CR2）受體感染 B 淋巴球；周邊血所見的非典型淋巴球（atypical lymphocytes / Downey cells）才是反應性增生的 T 細胞。故「主要感染 T 淋巴球」之敘述錯誤。

第 11 題 [106-2 醫學四 第 9 題]

E-B 病毒（Epstein-Barr virus）急性感染後引起的單核球增多症（infectious mononucleosis），下列何種血清抗體最晚出現？

- (A) anti-VCA IgG
- (B) anti-VCA IgM
- (C) anti-EBNA Ab
- (D) anti-EA Ab

答案 C

A. anti-VCA IgG

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Anti-VCA IgG 在感染後 1-2 週內即出現，時序上比 Anti-EBNA Ab 早得多。IgG 終身存在，代表既往或現在感染，但不是最晚出現的標記。

B. anti-VCA IgM

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Anti-VCA IgM 是最早出現的抗體，通常在症狀發作時已有高滴定度。持續 1-2 個月後消失，是診斷急性 EBV 感染的關鍵指標，非最晚出現。

C. anti-EBNA Ab

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Anti-EBNA（Epstein-Barr Nuclear Antigen）Ab 最晚出現，需感染後 3-4 週或更晚才檢出，且在 anti-VCA IgM 消失後才出現。EBNA 陽性表示既往感染恢復期或慢性感染，終身存在。

D. anti-EA Ab

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Anti-EA（Early Antigen）Ab 出現時間在 Anti-VCA IgG 之後、Anti-EBNA Ab 之前，通常感染後 1-2 週出現，持續 2-3 個月，非最晚出現的抗體。

第 12 題〔108-1 醫學四 第 2 題〕

第一次感染 Epstein-Barr virus 所致之傳染性單核球增多症 (Infectious mononucleosis)，在急性期血清的 EBV 特異性抗體檢查結果，以下何者最為可能？

- (A) anti-VCA IgM (-) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (+)
- (B) anti-VCA IgM (+) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (+)
- (C) anti-VCA IgM (+) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (-)
- (D) anti-VCA IgM (-) 、anti-VCA IgG (-) 、anti-EBNA Ab NEA (+)

答案 C

A. anti-VCA IgM (-) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (+)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：IgM 陰性不符急性期。EBV 初次感染急性期時，anti-VCA IgM 應最早出現（1-2 週內）。此模式代表既往感染或恢復期晚期。

B. anti-VCA IgM (+) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (+)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：EBNA (Epstein-Barr nuclear antigen) 抗體陽性不符急性期。EBNA 抗體出現最晚（8-12 週），代表免疫反應已成熟，此模式為既往感染標誌。

C. anti-VCA IgM (+) 、anti-VCA IgG (+) 、anti-EBNA Ab NEA (-)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：符合 EBV 初次感染急性期的典型血清學模式。IgM 陽性（最早出現）、IgG 陽性（隨後出現）、EBNA 陰性（尚未出現）。此三項組合為診斷急性傳染性單核球增多症的金標準。

D. anti-VCA IgM (-) 、anti-VCA IgG (-) 、anti-EBNA Ab NEA (+)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：IgM 和 IgG 皆陰性但 EBNA 陽性的組合邏輯矛盾。EBNA 出現必在 VCA IgG 之後；若兩者都陰性代表極早期，不會有 EBNA。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q13	ebv infection
110-1	醫學四 Q1	infectious mononucleosis ebv
113-2	醫學四 Q28	infectious mononucleosis ebv
115-1	醫學四 Q32	infectious mononucleosis EBV

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-1	醫學四 Q26	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童出血與血小板疾病 (Pediatric Bleeding and Platelet Disorders)

水痘-帶狀疱疹病毒感染 (Varicella-Zoster Virus Infection)

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：107-2、108-1、109-2、112-1、112-2、113-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **病原體與潛伏特性**：由人類疱疹病毒家族 (Herpesvirus) 的水痘-帶狀疱疹病毒 (Varicella-Zoster Virus, VZV) 引發；初次感染表現為水痘，痊癒後病毒會潛伏於脊髓神經節 (Spinal Ganglia)，數年後在免疫力低下時可再活化為帶狀疱疹 (Herpes Zoster)〔108-1、109-2〕。

- **皮疹特徵與型態**：發燒後皮疹主要分佈於頭皮、臉部與軀幹；特徵為同時存在斑疹（Maculae）、丘疹（Papulae）與水泡（Vesicles）等多型態皮疹（分期出現）；部分水泡中央凹陷呈肚臍狀（Umbilicated Vesicle），可伴隨口腔潰瘍與高度搔癢〔107-2、108-1、112-1〕。
- **傳染期與潛伏期**：水痘傳染性極強且易造成班級群聚；傳染期開始於前驅症狀期及皮疹出現前 1-2 天，持續至所有水泡完全結痂；潛伏期為 7-21 天（平均 10-14 天）〔108-1、112-2〕。
- **重要併發症與用藥禁忌**：常見併發症包括水痘腦炎（Varicella Encephalitis）、水痘肺炎（Varicella Pneumonia）及繼發性細菌感染；治療時退燒絕對避免使用阿司匹靈（Aspirin）（因其與雷氏症候群 Reye Syndrome 相關），建議改用對乙醯氨基酚（Acetaminophen）或布洛芬（Ibuprofen）〔108-1〕。
- **暴露後預防（PEP）**：未接種疫苗且無水痘病史之免疫正常者（如未穿戴適當個人防護裝備暴露之醫護人員），暴露後之黃金預防處置為 3-5 天內立即接種水痘疫苗（Varicella Vaccine），預防效果可達 90%（超過 5 天接種已無暴露後預防效果，但仍可提供日後保護）；不應僅被動觀察或優先採用預防性抗病毒藥物（Acyclovir）〔113-1〕。

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 處置	病原體 / 機轉 / 首選處置	皮疹特徵與分佈位置	鑑別重點與時間點
水痘（Varicella）	水痘-帶狀疱疹病毒（VZV）	斑疹、丘疹、肚臍狀水泡（Umbilicated Vesicle）；主要在頭皮、臉部、軀幹	潛伏期 7-21 天（平均 10-14 天）；出疹前 1-2 天至水泡全結痂具傳染性；會潛伏於神經節
手足口症（Hand-Foot-and-Mouth Disease）	腸道病毒（Enterovirus）	口腔潰瘍，小水泡或丘疹分佈於手掌、腳掌、臀部	潛伏期 3-5 天；無肚臍狀凹陷水泡，皮疹非軀幹為主
猩紅熱（Scarlet Fever）	A 群鏈球菌（Group A Streptococcus）	砂紙樣點狀丘疹（Sandpaper-like Rash）；伴咽喉炎與草莓舌	無水泡形成
麻疹（Measles）	麻疹病毒（Measles Virus）	斑丘疹（Maculopapular Rash）；伴隨 3C 症狀（咳嗽、流鼻涕、結膜充血）	無水泡，病毒清除後獲終身免疫，不潛伏再活化
水痘暴露後預防（PEP）	首選：水痘疫苗（Varicella Vaccine）	免疫正常且無疫苗禁忌者，暴露後 3-5 天內接種	預防效果達 90%；非首選抗病毒藥物（Acyclovir），亦不可僅被動隔離觀察

精選考題（1/5）

第 13 題〔108-1 醫學四 第 77 題〕

一位 10 歲兒童因發燒 2 天及起疹子至急診就醫，檢查時發現疹子型態有 maculae、papulae 和 vesicles 等，下列何者敘述最不恰當？

- (A) 由 Herpes virus 引起
- (B) 疹子出現後開始具傳染性
- (C) 可能產生的併發症包括腦炎、肺炎
- (D) 避免使用 aspirin 治療

答案 B

A. 由 Herpes virus 引起

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Varicella-Zoster Virus (VZV) 確實為 Herpesvirus，屬人類疱疹病毒家族，為水痘的病原體。此敘述正確無誤。

B. 疹子出現後開始具傳染性

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：水痘的傳染性開始於前驅症狀期（發燒、倦怠後）和皮疹出現同時或出現前 1-2 天，而非「疹子出現後開始」。傳染性持續至所有水泡結痂。此敘述時間點錯誤，最不恰當。

C. 可能產生的併發症包括腦炎、肺炎

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：水痘併發症確實包括 varicella encephalitis（水痘腦炎）、varicella pneumonia（水痘肺炎）、細菌繼發感染等。此敘述正確。

D. 避免使用 aspirin 治療

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：兒童水痘不建議使用 aspirin，因其與 Reye syndrome 相關。建議改用 acetaminophen 或 ibuprofen。此敘述正確且重要。

本考點其他考題（4 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q4	varicella infant
109-2	醫學四 Q1	varicella zoster reactivation
112-1	醫學四 Q26	varicella
112-2	醫學四 Q27	varicella transmission from zoster

也考本考點的題目（1 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
113-1	醫學四 Q32	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），預防接種禁忌與特殊臨床考慮（Vaccination Contraindications and Special Considerations）

嬰兒玫瑰疹（Roseola Infantum）

★★ 穩定考點 考過 6/20 梯次：109-1、111-2、112-2、113-2、114-2、115-1

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **致病原**：最主要致病原為人類疱疹病毒第六型（Human Herpesvirus 6, HHV-6，特別是 HHV-6B 型，約占 85% 至 90%），少數由人類疱疹病毒第七型（Human Herpesvirus 7, HHV-7，約占 10% 至 20%）引起；絕非人類疱疹病毒第八型（Human Herpesvirus 8, HHV-8，與卡波西氏肉瘤 Kaposi Sarcoma 相關）〔109-1、111-2、112-2、113-2、115-1〕。
- **好發年齡與病程**：95% 發生於 2 歲以前（感染高峰期為 6 至 15 個月），疾病具自限性（Self-limited）；典型病程為持續高燒（39 至 41°C）3 至 5 天（絕少持續超過 6 天），高燒期間病童無明顯感染源（Fever Without Source）或僅伴隨輕微鼻塞與腹瀉〔109-1、111-2、112-2、113-2、114-2〕。
- **特徵性皮疹**：遵循「退燒後才出疹（Fever then rash）」原則；高燒退後隨即出現粉紅色斑丘疹（Fine Maculopapular Rash），先由軀幹開始擴展至面部與四肢，持續 1 至 3 天（有時僅數小時即消退）〔109-1、111-2、112-2、113-2、115-1〕。
- **特徵性口腔病變**：亞洲病童高達 80% 至 90% 可在軟顎與懸壅垂交界處（Uvulopalatoglossal Junction）發現永山斑（Nagayama Spots，紅色小斑點或潰瘍），多出現於高燒期或發燒早期〔109-1、111-2、113-2、115-1〕。
- **血液與尿液實驗室數據**：白血球總數（White Blood Cell Count, WBC）正常或偏低（如 6,800/mm³）伴隨淋巴球相對增加（Lymphocytosis），C-反應蛋白（C-reactive Protein, CRP）數值正常或極低（如 0.5 mg/dL）；高燒期間可能伴隨暫時性輕微蛋白尿（Proteinuria，如 30 mg/dL）與輕微膿尿（Pyuria，WBC 3 至 5/HPF）〔114-2〕。
- **併發症與處置**：最常見併發症為熱性痙攣（Febrile Convulsion，發生率約 10% 至 15%），係因初期高燒與 HHV-6 的神經親性所致；單純熱性痙攣（Simple Febrile Convulsion）不建議常規進行腦波檢查（Electroencephalography, EEG），且日後發生癲癇（Epilepsy）的機率不會比一般人高〔109-1、111-2、115-1〕。

⚠ 易混與陷阱

比較項目	嬰 兒 玫 瑰 疹 (Roseola Infantum)	其他易混淆疾病 / 致病原	國考鑑別陷阱點
致病原	人 類 庖 疹 病 毒 第 六 型 (HHV-6B) 與第七型 (HHV-7)	人類疱疹病毒第八型 (HHV-8)	HHV-8 係引發卡波西氏肉瘤 (Kaposi Sarcoma)，與玫瑰疹無關〔111-2、113-2〕
出疹時機	退燒後才出疹 (Fever then rash)	麻疹 (Measles)：發燒與出疹同時存在 (Fever with rash)	燒退隨即出疹為玫瑰疹獨特特徵，若發燒期間即伴隨出疹則排除玫瑰疹〔109-1、115-1〕
口腔特徵	永山斑 (Nagayama Spots)：懸壘垂與軟顎交界處紅色斑點或潰瘍	麻疹 (Measles)：科氏斑 (Koplik Spots，頰黏膜白色斑點環繞紅暈)	永山斑主要見於亞洲病童，高燒期即可觀察到〔109-1、111-2、113-2、115-1〕
實驗室指標	WBC 正常或偏低、淋巴球比例高、CRP 極低 (如 0.5 mg/dL)	急性腎盂腎炎 / 川崎氏症：WBC 顯著升高、CRP 顯著升高 (通常 > 2 mg/dL)	川崎氏症需高燒大於等於 5 天且發炎指標高；玫瑰疹高燒 3 至 5 天且 CRP 正常〔114-2〕
併發症處置	易併發熱性痙攣 (Febrile Convulsion)，預後良好	腦波檢查 (EEG)	單純熱性痙攣不建議常規做 EEG，且日後發生癲癇機率與一般人相同〔109-1、115-1〕

精選考題 (2/7)

第 14 題 〔111-2 醫學四 第 3 題〕

8 個月大的女嬰高燒 3 天，除了發燒外有輕微鼻塞，第 4 天軀幹出現紅疹後不再發燒，關於此疾病下列何者錯誤？

- (A) 最可能的診斷為嬰兒玫瑰疹 (Roseola infantum)
- (B) 最主要的致病原為人類疱疹病毒第八型 (HHV-8)
- (C) 在亞洲國家的病人，於 uvulopalatoglossal junction 處常可見 Nagayama spots
- (D) 熱性痙攣 (Febrile convulsion) 是可能的併發症

答案 B

A. 最可能的診斷為嬰兒玫瑰疹 (Roseola infantum)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：臨床診斷正確。嬰兒玫瑰疹典型表現為 6-15 個月大嬰幼兒高燒 3-5 天後軀幹出現粉紅色斑丘疹，本案完全符合。

B. 最主要的致病原為人類疱疹病毒第八型 (HHV-8)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：此為錯誤選項。嬰兒玫瑰疹之致病原為 HHV-6 (人類疱疹病毒第六型)，而非 HHV-8。HHV-8 與 Kaposi 肉瘤相關，微生物學基本知識。

C. 在亞洲國家的病人，於 uvulopalatoglossal junction 處常可見 Nagayama spots

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Nagayama spots 確實是 HHV-6 感染的特徵性口咽部紅點，位於軟顎基部及懸壘垂周圍。在亞洲 (含台灣) roseola infantum 患者中出現率達 80-90%。

D. 熱性痙攣 (Febrile convulsion) 是可能的併發症

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：熱性痙攣為嬰兒玫瑰疹最常見的併發症。初期高燒 (40-41°C) 加上 HHV-6 的神經親性，約 10-15% 患者會發生發熱性痙攣。

第 15 題 [114-2 醫學四 第 28 題]

10 個月大的男嬰，高燒 3 天，無明顯呼吸道及腸胃道症狀，血液檢查顯示血中白血球數為 6,800/mm³，中性球 45%，淋巴球 48%，單核球 7%，血色素 (hemoglobin) 值為 10.8 g/dL，血小板數為 350,000/mm³，C-反應蛋白 (C-reactive protein) 數值為 0.5 mg/dL，尿液分析顯示尿蛋白 30 mg/dL，WBC 3~5/HPF，RBC 0~2/HPF，下列的診斷何者最有可能？

- (A) 嬰兒玫瑰疹 (roseola infantum)
- (B) 急性腎盂腎炎 (acute pyelonephritis)
- (C) 德國麻疹 (rubella)
- (D) 川崎氏症 (Kawasaki disease)

答案 A**A. 嬰兒玫瑰疹 (roseola infantum)**

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Roseola infantum (嬰兒玫瑰疹) 典型於 6-24 個月幼兒，高燒 3-5 天而病徵少 (fever without source)。本案 10 個月大、高燒 3 天無呼吸腸胃症狀、WBC 6,800 正常偏低、淋巴球相對增加 48%、CRP 極低 0.5 mg/dL，完全符合 HHV-6 病毒感染表現。尿蛋白及輕微 pyuria 常見於高燒期暫時性尿液異常。

B. 急性腎盂腎炎 (acute pyelonephritis)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Acute pyelonephritis (急性腎盂腎炎) 應有明顯菌性感染跡象，但 CRP 0.5 mg/dL 偏低 (急性菌感通常 > 1-5 mg/dL)，WBC 未升高。尿液中 pyuria (3-5/HPF) 僅輕微，RBC 正常。缺乏典型尿路症狀描述。發炎標記與菌感嚴重程度不符。

C. 德國麻疹 (rubella)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Rubella (德國麻疹) 可能年齡範圍內，但台灣新生兒常規接種 MMR 疫苗後保護率高，發病率低。Rubella 典型為燒退後出現粉紅色斑疹，尿液異常非典型特徵。CRP 正常符合，但臨床表現整體不如 roseola 契合。

D. 川崎氏症 (Kawasaki disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Kawasaki disease (川崎氏症) 診斷標準需高燒 ≥ 5 天，本案僅 3 天。川崎氏症會有明顯發炎反應，CRP 通常 > 2-5 mg/dL；本案 0.5 mg/dL 明確排除。題幹未提及典型伴隨症狀 (結膜炎、唇變化、多型疹、四肢變化等)。

本考點其他考題 (5 題，未收錄)

梯次	題目	主題
109-1	醫學四 Q1	roseola hhv6
109-1	醫學四 Q18	febrile seizure
112-2	醫學四 Q1	roseola infantum HHV-6
113-2	醫學四 Q26	roseola infantum
115-1	醫學四 Q28	roseola infantum

感染性腸胃炎 (Infectious Gastroenteritis)

★★ 穩定考點 考過 7/20 梯次：106-2、107-1、108-1、110-2、111-1、112-1、114-1

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症

4.4 腸胃道感染

急性腸胃炎

- 病毒性最常見：Rotavirus (以前最常見，疫苗後減少)、Norovirus (現為常見)
 - **Rotavirus**：dsRNA 病毒、好發 6 個月-2 歲、水樣腹瀉 + 嘔吐 + 發燒 → 脫水；預防：口服活性減毒疫苗 (2、4 個月)
- 細菌性：

- ・ 血性腹瀉 (**dysentery**) 常見菌種：Shigella、Salmonella、Campylobacter、EHEC (E. coli O157:H7)、C. difficile
- ・ **EHEC (O157:H7)**：不發燒或低燒 + 血性腹瀉 + **HUS** (溶血性尿毒症候群)：禁用抗生素 (增加 HUS 風險)

脫水評估與處理

程度	體重喪失	臨床徵兆
輕度	< 5%	口渴、slightly dry mucosa
中度	5–10%	Sunken eyes、sunken fontanelle、decreased skin turgor、tachycardia、decreased urine output
重度	> 10%	Lethargy/unconscious、mottled skin、hypotension、anuria、shock

- ・ 輕/中度：口服補液 (**ORS**)
- ・ 重度/無法口服：IV N/S 或 LR 20 mL/kg bolus

★ 國考重點 (本站講義)

- ・ 非傷寒沙門氏菌腸炎處置與抗生素適應症
- ・ 致病機轉與臨床鑑別
- ・ 脫水管理與用藥禁忌
- ・ 腸道外併發症鑑別

⚠ 易混與陷阱

表一：腸道病原體與腸道外併發症 (Extraintestinal Complications)

病原體名稱	腸道外併發症	臨床重點說明
空腸彎曲桿菌 (Campylobacter jejuni)	IgA 腎病變 (IgA nephropathy, IgAN)、反應性關節炎 (reactive arthritis, ReA)	已知可引發 IgA 腎病變與反應性關節炎
志賀氏菌 (Shigella species)	感染後腎小球腎炎 (post-infectious glomerulonephritis, PIGN)、反應性關節炎 (ReA)	高燒、陣發性腹痛與血絲黏糊便，可導致血尿與蛋白尿
沙門氏菌 (Salmonella species)	反應性關節炎 (ReA，與 HLA-B27 相關)	潛伏期 6-72 小時，感染後 1-3 週可能引發關節炎
耶爾辛氏菌 (Yersinia enterocolitica)	溶血性貧血 (hemolytic anemia)、反應性關節炎 (ReA)、紅斑性結節 (erythema nodosum)	具多樣腸道外免疫併發症表現
輪狀病毒 (Rotavirus)	無反應性關節炎 (主要為水瀉與脫水)	易錯選項；病毒性腸胃炎不會引起反應性關節炎

表二：沙門氏菌腸胃炎抗生素使用決策

臨床情境 / 族群	是否使用抗生素	臨床理由與處置原則
大於 3 個月且免疫正常、無毒性病容、無菌血症	不需使用	自限性疾病，使用抗生素會延長排菌期並增加耐藥風險；給予 ORS 及早期進食即可
腹脹且伴隨毒性病容 (toxic appearance)	需要使用	代表全身性感染表現，需預防菌血症與敗血症進展
合併菌血症 (bacteremia)	需要使用	絕對適應症，防止敗血症與骨髓炎、腦膜炎等轉移性感染
鎌刀型貧血症 (sickle cell disease) 患者	需要使用	脾臟功能缺損，沙門氏菌菌血症風險高出 50-100 倍
免疫不全病童 (如 HIV/AIDS、化療、無脾症)	需要使用	菌血症與全身性嚴重感染風險顯著升高

表三：兒童急性腸胃炎處置原則與陷阱

處置項目	正確做法 / 建議	錯誤做法 / 陷阱
脫水補液 (Rehydration)	使用口服電解質溶液 (ORS, 鈉 75 mEq/L、葡萄糖 75 mmol/L)	給予稀釋運動飲料 (鈉僅約 20 mEq/L 以下、糖/鈉比例過高, 會加重滲透性腹瀉與滲透性脫水, 並可能造成低血鈉)
飲食管理 (Diet)	矯正脫水後立刻早期進食 (early feeding), 繼續哺餵母乳	停止哺餵母乳、改無乳糖配方奶或長時間禁食
止瀉藥物 (Anti-diarrheal)	2 歲以下嬰幼兒禁用止瀉藥	給予 Loperamide (Imodium), 易誘發毒性巨結腸、腸阻塞與腸穿孔
食物中毒機轉	金黃色葡萄球菌由預成型腸毒素 (preformed enterotoxins) 致病	誤以為由細菌直接侵襲腸道黏膜引起

精選考題 (3/6)

第 16 題 [106-2 醫學四 第 17 題]

許多腸道病原體感染, 亦會產生腸道外疾病, 下列那一種病原體與腸道外疾病的組合錯誤?

- (A) Shigella- glomerulonephritis
- (B) Campylobacter- immunoglobulin A (IgA) nephropathy
- (C) rotavirus- reactive arthritis
- (D) Yersinia- hemolytic anemia

答案 C

A. Shigella- glomerulonephritis

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: Shigella 感染確實引起 post-infectious glomerulonephritis (PIGN), 特別在兒童患者; 可導致血尿、蛋白尿和腎功能受損, 配對正確。

B. Campylobacter- immunoglobulin A (IgA) nephropathy

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: Campylobacter jejuni 感染後確實可引起 IgA nephropathy (IgAN), 為已知的腸道外併發症之一, 配對正確。

C. rotavirus- reactive arthritis

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解: Rotavirus 主要引起急性胃腸炎和脫水; reactive arthritis (感染後反應性關節炎) 的典型病原體為 Campylobacter、Shigella、Salmonella、Yersinia 等, 不包括 rotavirus。此組合錯誤。

D. Yersinia- hemolytic anemia

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解: Yersinia enterocolitica 感染可導致溶血性貧血 (hemolytic anemia), 為已知腸道外併發症; 亦可引起反應性關節炎和紅斑性結節, 配對正確。

第 17 題 [112-1 醫學四 第 32 題]

關於兒童沙門氏桿菌腸胃炎, 下列敘述何者最不適當?

- (A) 潛伏期約 2~5 天, 平均為 72 小時
- (B) 臨床症狀有嘔吐、腹絞痛, 腹痛位置在肚臍周圍和下腹, 伴隨輕度到嚴重的水瀉, 糞便有時有黏液和血絲
- (C) 沙門氏桿菌腸胃炎併發暫時性菌血症 (transient bacteremia) 的機率約 1~5%
- (D) 鐮刀型貧血症 (sickle cell anemia) 的兒童罹患沙門氏桿菌腸胃炎, 需要使用抗生素治療

答案 A

A. 潛伏期約 2~5 天, 平均為 72 小時

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Salmonella 腸胃炎潛伏期標準為 6-72 小時，平均 12-36 小時。題述「平均 72 小時」已達上限且過長，「約 2~5 天」(48-120 小時) 亦超出經典定義。

B. 臨床症狀有嘔吐、腹絞痛，腹痛位置在肚臍周圍和下腹，伴隨輕度到嚴重的水瀉，糞便有時有黏液和血絲

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Salmonella 腸胃炎典型症狀包括嘔吐、腹絞痛、臍周及下腹痛、輕至重度水瀉伴黏液及血絲，完全符合腸道發炎型感染表現。

C. 沙門氏桿菌腸胃炎併發暫時性菌血症 (transient bacteremia) 的機率約 1~5%

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Salmonella 腸胃炎菌血症發生率文獻報告 1-5%，特別在幼童及高危患者風險更高，此敘述準確。

D. 鐮刀型貧血症 (sickle cell anemia) 的兒童罹患沙門氏桿菌腸胃炎，需要使用抗生素治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：鐮刀型貧血患者脾功能異常，高風險發生侵襲性 Salmonella 菌血症，AAP/CDC 建議給予抗生素治療，此說法正確。

第 18 題 [110-2 醫學四 第 10 題]

下列何種急性感染性腹瀉，並非由致病菌直接導致？

- (A) Staphylococcus aureus
- (B) Shigella species
- (C) Salmonella enteritidis
- (D) Campylobacter jejuni

答案 A

A. Staphylococcus aureus

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：金黃色葡萄球菌食物中毒由菌產生的 enterotoxins (腸毒素) 引起，此為 preformed toxins (預成型毒素)，毒素在食物中已生成，無需菌在腸道內繁殖侵襲，故非由致病菌直接導致。

B. Shigella species

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：志賀氏菌通過直接侵襲腸黏膜、破壞腸上皮細胞導致腹瀉，雖會產生 Shiga toxin 但主要病理由菌侵襲性引起，屬菌直接導致。

C. Salmonella enteritidis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：沙門氏菌腸炎型通過侵襲小腸黏膜，引起腸道上皮炎症和分泌性腹瀉，由菌直接侵襲致病。

D. Campylobacter jejuni

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：空腸彎曲桿菌通過直接侵襲腸黏膜並產生毒素導致腹瀉，主要病理變化由菌引起。

本考點其他考題 (3 題，未收錄)

梯次	題目	主題
106-2	醫學四 Q2	nontyphoidal salmonella
107-1	醫學四 Q14	salmonella gastroenteritis
108-1	醫學四 Q12	nontyphoidal salmonella enteritis management

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
111-1	醫學四 Q19	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童體液電解質與酸鹼平衡障礙（Pediatric Fluid, Electrolyte, and Acid-Base Disorders）
114-1	醫學四 Q11	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，兒童腹瀉與吸收不良（Pediatric Diarrhea and Malabsorption）

病毒性肝炎 (Viral Hepatitis)

★★ 穩定考點 考過 7/20 梯次：107-1、108-1、112-1、113-1、113-2、114-1、114-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

- **病毒結構性質**：B 型肝炎病毒（Hepatitis B Virus, HBV）屬於雙股 DNA 病毒（Double-stranded DNA virus）；A 型、C 型、D 型與 E 型肝炎病毒則均非雙股 DNA 病毒。〔114-2〕
- **周產期垂直感染（Perinatal Transmission）與傳播途徑**：
 - HBV 是最容易經由母嬰周產期垂直感染的肝炎病毒。若母親為表面抗原陽性（HBsAg (+)），垂直傳染率約 10-15%；若合併 e 抗原陽性（HBeAg (+)，代表高病毒複製），傳染率可高達 70-90%。〔108-1、113-1〕
 - 新生兒周產期感染 HBV 後，因免疫系統尚未成熟，演變為慢性 B 型肝炎（Chronic Hepatitis B）的機率高達 90%；相對地，成人感染 HBV 後演變成慢性的機率僅約 5-10%。〔114-2〕
 - C 型肝炎病毒（Hepatitis C Virus, HCV）周產期垂直感染率僅約 3-5%，遠低於 HBV；但若母體血清 HCV RNA 病毒量極高或合併人類免疫缺乏病毒（Human Immunodeficiency Virus, HIV）共感染，垂直感染風險會顯著增加。〔107-1、108-1、113-1〕
 - A 型肝炎病毒（Hepatitis A Virus, HAV）與 E 型肝炎病毒（Hepatitis E Virus, HEV）主要經由糞-口途徑（Fecal-oral route）傳播，極罕見經周產期垂直傳染。〔108-1、113-1〕
 - D 型肝炎病毒（Hepatitis D Virus, HDV）為缺陷病毒，必須依附 HBV 存在；若母體同時感染 HBV 與 HDV，可經周產期同時垂直傳染給新生兒。〔108-1〕
- **母乳哺餵安全性**：帶原母親之新生兒在出生後接受 B 型肝炎免疫球蛋白（Hepatitis B Immunoglobulin, HBIG）及 HBV 疫苗主動與被動免疫後，哺餵母乳（Breastfeeding）不會增加新生兒感染 HBV 的風險，可安全哺餵。〔114-2〕
- **血清學標記診斷與鑑別（Serological Diagnosis）**：
 - **疫苗接種 vs 自然感染**：單純接種 HBV 疫苗（重組表面抗原）者，血清僅會出現抗 B 型肝炎表面抗體（Anti-HBs (+)），核心抗體為陰性（Anti-HBc (-)）。若核心抗體 IgG 陽性（Anti-HBc IgG (+)），代表受試者曾經受到真實 HBV 病毒感染（無論目前已痊癒或為慢性帶原）。〔112-1、113-2〕
 - **急性 vs 慢性 HBV 感染**：核心抗體 IgM 陽性（Anti-HBc IgM (+)）搭配 HBsAg (+) 代表 6 個月內的急性或近期感染；慢性 HBV 感染者的核心抗體應為 Anti-HBc IgM (-) 且 Anti-HBc IgG (+)。〔112-1、113-2〕
 - **HAV 急性感染診斷**：Anti-HAV IgM (+) 為診斷 A 型肝炎急性感染的金標準（通常於症狀出現時即可測得，約 3-6 個月內消退）；恢復期後產生的 Anti-HAV IgG (+) 則提供終身免疫力。〔113-2〕
 - **HCV 痊癒與慢性化鑑別**：Anti-HCV (+) 僅代表曾接觸過 C 型肝炎病毒，無法區分已痊癒或處於慢性感染，必須進一步檢測血清 HCV RNA（陽性代表慢性感染中，陰性代表已清除痊癒）。〔113-2〕
- **潛伏期（Incubation Period）與慢性併發症**：
 - 肝炎病毒平均潛伏期：HAV 約 15-50 天（平均 28-30 天；15-19 天屬於早期範圍）；HBV 約 45-180 天（平均 60-90 天）；HCV 約 15-160 天（平均 50-70 天）；HEV 約 15-64 天（平均 30-40 天）。〔114-1〕
 - HCV 急性感染 20-30 年後，約 15-30% 患者會進展至肝硬化（Cirrhosis）、肝衰竭（Liver Failure）甚至肝癌（Hepatocellular Carcinoma, HCC）；目前臨床上尚無可供預防的 HCV 疫苗。〔107-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	A 型肝炎 (HAV)	B 型肝炎 (HBV)	C 型肝炎 (HCV)
病毒基因體結構	單股 RNA 病毒	雙股 DNA 病毒	單股 RNA 病毒
主要傳播途徑	糞-口傳播	血液、體液、周產期垂直傳輸	血液、體液、周產期傳輸
周產期垂直感染率	極罕見	高 (HBeAg(+) 時達 70-90%)	低 (約 3-5%)
感染後慢性化率	不會慢性化	新生兒約 90%；成人僅 5-10%	約 75-85% (20-30 年可致肝硬化/肝癌)
疫苗預防	有疫苗	有疫苗 (重組 HBsAg)	無疫苗
關鍵血清學鑑別點	Anti-HAV IgM(+) 指示急性感染	• 僅接單純疫苗：Anti-HBs(+), Anti-HBc(-) • 曾真實感染：Anti-HBc IgG(+) • 急性感染：Anti-HBc IgM(+)	Anti-HCV(+) 僅代表曾接觸病毒，須測 HCV RNA 分辨慢性感染(+) 或已痊癒(-)

精選考題 (3/5)

第 19 題 [113-2 醫學四 第 9 題]

關於病毒性肝炎血清學檢查結果的判讀，下列何者最適當？

- (A) Anti-HAV IgM(+)表示 A 型肝炎病毒的急性感染
- (B) Anti-HBsAg(+), Anti-HBc IgG(+)是接種 B 型肝炎疫苗後的反應
- (C) Anti-HCV(+)表示過去曾感染 C 型肝炎病毒，但已痊癒
- (D) Anti-HBc IgM(+), HBs Ag(+), Anti-HBs(-)表示 B 型肝炎病毒的慢性感染

答案 A

A. Anti-HAV IgM(+)表示 A 型肝炎病毒的急性感染

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Anti-HAV IgM(+) 是診斷 A 型肝炎急性感染的金標準。IgM 抗體在感染後 3-5 天出現、6 個月內消退；之後 Anti-HAV IgG(+) 產生維持終身免疫。

B. Anti-HBsAg(+), Anti-HBc IgG(+)是接種 B 型肝炎疫苗後的反應

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：B 型肝炎疫苗後應僅出現 Anti-HBs(+), HBsAg(-), Anti-HBc(-)。若 Anti-HBc IgG(+) 表示曾接觸病毒（感染或他動免疫），非純粹的疫苗反應。

C. Anti-HCV(+)表示過去曾感染 C 型肝炎病毒，但已痊癒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Anti-HCV(+) 只表示曾接觸 C 型肝炎病毒，無法區分已清除或慢性感染。需檢測 HCV RNA：陰性表示已痊癒，陽性表示慢性感染。

D. Anti-HBc IgM(+), HBs Ag(+), Anti-HBs(-)表示 B 型肝炎病毒的慢性感染

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Anti-HBc IgM(+) 標誌急性或最近感染（6 個月內），慢性 HBV 感染者應為 Anti-HBc IgM(-), Anti-HBc IgG(+)。選項組合符合急性感染，非慢性感染。

第 20 題 [108-1 醫學四 第 5 題]

下列何種肝炎病毒不會經由周產期 (Perinatal) 傳染？

- (A) A 型肝炎病毒 (Hepatitis A virus)
- (B) B 型肝炎病毒 (Hepatitis B virus)
- (C) C 型肝炎病毒 (Hepatitis C virus)
- (D) D 型肝炎病毒 (Hepatitis D virus)

答案 A

A. A 型肝炎病毒 (Hepatitis A virus)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：HAV (A 型肝炎病毒) 主要經糞-口途徑傳染，不經血液傳播。母嬰垂直傳染 HAV 極為罕見，不構成臨床上重要的周產期傳染問題。

B. B 型肝炎病毒 (Hepatitis B virus)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HBV 是經典周產期傳染病毒。HBeAg 陽性母親垂直傳染率 85-90%；HBeAg 陰性仍有 10-15% 風險。傳染途徑包括宮內感染及分娩時接觸。

C. C 型肝炎病毒 (Hepatitis C virus)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：HCV 可經周產期傳染，垂直傳染率約 3-5%。主要於分娩時接觸母親血液/體液，新生兒經由粘膜或皮膚破損處感染。

D. D 型肝炎病毒 (Hepatitis D virus)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：HDV (D 型肝炎病毒) 為缺陷病毒，依賴 HBV 共存。若母親同時感染 HBV/HDV，HDV 可經周產期同時垂直傳染新生兒。

第 21 題 [114-1 醫學四 第 9 題]

關於肝炎病毒潛伏期 (incubation periods)，下列敘述何者最適當？

- (A) A 型肝炎病毒的潛伏期約為 15~19 天
- (B) B 型肝炎病毒的潛伏期約為 30 天
- (C) C 型肝炎病毒的潛伏期約為 7 天
- (D) E 型肝炎病毒的潛伏期約為 90 天

答案 A**A. A 型肝炎病毒的潛伏期約為 15~19 天**

✓ 正確 [P3 人上人]

詳解：HAV 潛伏期範圍 15-50 天，平均 28-30 天；15~19 天 落在潛伏期早期，為四選項中最接近實際。

B. B 型肝炎病毒的潛伏期約為 30 天

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HBV 潛伏期 45-180 天，平均 60-90 天。選項「30 天」明顯低估，遠短於教科書標準值。

C. C 型肝炎病毒的潛伏期約為 7 天

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HCV 潛伏期 15-160 天，平均 50-70 天。選項「7 天」遠短於實際最短值 15 天，為明顯錯誤。

D. E 型肝炎病毒的潛伏期約為 90 天

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：HEV 潛伏期 15-64 天，平均 30-40 天。選項「90 天」超過上限，不符實際。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q17	hepatitis C perinatal transmission
112-1	醫學四 Q9	hepatitis B serology

也考本考點的題目 (2 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
113-1	醫學四 Q11	小兒科·新生兒，新生兒感染症 (Neonatal Infections and Sepsis)
114-2	醫學四 Q9	小兒科·新生兒，新生兒感染症 (Neonatal Infections and Sepsis)

其他兒童感染症 (Other Pediatric Infectious Diseases)

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：106-1、107-2、108-2、110-2、111-1、111-2、112-1、113-1、114-2、115-1、115-2

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症

4.1 常見出疹性疾病

疾病	病原	疹子特徵	重點
麻疹 (Measles)	Paramyxovirus	Koplik spots (頰黏膜白點) → maculopapular rash 由臉→軀幹→四肢向下蔓延	3C：Cough、Coryza、Conjunctivitis → 出疹；嚴重併發症：肺炎（最常見死因）、SSPE（數年後）、腦炎
德國麻疹 (Rubella)	Rubivirus	粉紅色斑丘疹，臉→軀幹→四肢（1-3 天消退）； Forchheimer spots （軟顎瘀點）	後枕、後耳淋巴結腫大；先天性德國麻疹症候群最危險（見 TORCH）
玫瑰疹 (Roseola / Exanthem subitum)	HHV-6	先高燒 3-5 天 → 燒退出疹 (maculopapular, 軀幹→四肢)	好發 6 月-2 歲；熱性痙攣最常見原因之一；退燒後出疹時已不具傳染力
水痘 (Varicella)	VZV	各期並存 (vesicle, pustule, crust 同時存在)、向心性分布（軀幹多）、搔癢	併發症：皮膚細菌感染 (GAS)、腦炎、肺炎（成人嚴重）； Reye syndrome （若用 aspirin）；免疫缺損 → disseminated
手足口病	Coxsackie A16、 Enterovirus 71	口腔潰瘍 + 手掌、腳掌、臀部 vesicular rash	EV71 可致重症：腦幹腦炎、肺水腫、心肌炎；重症前驅徵兆：持續昏睡、肌躍型抽搐 (myoclonic jerk)、持續嘔吐、心跳加快、呼吸急促
傳染性紅斑 (Erythema infectiosum / 5th disease)	Parvovirus B19	Slapped cheek → 軀幹四肢網狀紅斑 (lace-like)	可致暫時性純紅血球再生不良 (aplastic crisis, 尤其 SCD、spherocytosis)；孕婦感染 → 胎兒水腫 (hydrops fetalis)
猩紅熱 (Scarlet fever)	GAS	砂紙樣疹 (sandpaper-like)、 Pastia lines (皺褶處加深)、 草莓舌	Pharyngitis 後 1-2 天出疹；可能併發 rheumatic fever、PSGN

TWMLE · 小兒科中 > 小兒科 (中) > 四、兒童感染症 > 4.2 兒童上呼吸道感染

百日咳 (Pertussis)

- 病原：**Bordetella pertussis**
- 三階段：
 - Catarrhal stage** (1-2 週)：類似感冒，此時傳染力最強
 - Paroxysmal stage** (2-6 週)：陣發性咳嗽 + **inspiratory whoop** + post-tussive emesis
 - Convalescent stage** (數週至數月)：咳嗽漸緩
- 嬰兒表現不典型：可能無 **whoop**，而以 **apnea**、**cyanosis** 表現 → 最危險族群
- 實驗室：淋巴球增多症 (**lymphocytosis**)
- 診斷：PCR / culture (Bordet-Gengou agar 或 Regan-Lowe medium)
- 治療：**Azithromycin** (首選)，or Clarithromycin、TMP-SMX
- 預防：DTaP 疫苗、孕婦 Tdap

4.6 中樞神經感染

腦膜炎 (Meningitis)

年齡	最常見細菌
新生兒	GBS、E. coli、Listeria
1-3 個月	GBS、E. coli、S. pneumoniae、Listeria
3 個月-成人	S. pneumoniae、N. meningitidis

- 臨床：
 - 嬰兒：非特異性 → 發燒、irritability、poor feeding、bulging fontanelle、seizure
 - 較大兒童：頭痛、頸部僵硬 (neck stiffness)、Kernig/Brudzinski sign、嘔吐、光敏感
 - N. meningitidis**：petechial/purpuric rash → **DIC** → Waterhouse-Friderichsen syndrome (雙側腎上腺出血)
- CSF 分析：

	細菌性	病毒性	TB
外觀	混濁	清澈	清澈/微混
WBC	↑ ↑ (neutrophil 為主)	↑ (lymphocyte 為主)	↑ (lymphocyte 為主)
Protein	↑ ↑	正常/↑	↑ ↑
Glucose	↓ ↓ (< 40 或 CSF/blood < 0.4)	正常	↓ ↓

- 腰椎穿刺禁忌：ICP ↑ 徵象 (局部神經學缺損、視乳頭水腫、意識障礙)、心肺不穩、穿刺部位感染、凝血異常 → 先給抗生素、影像後再做
- 治療：
 - 新生兒：Ampicillin + Cefotaxime (或 Gentamicin)
 - > 1 個月：**Ceftriaxone + Vancomycin** (經驗性)
 - Dexamethasone**：需在首劑抗生素前或同時給予；證據最明確為 **Hib 腦膜炎** (減少聽障)，肺炎鏈球菌可考慮；新生兒不建議
- 預防：密切接觸者給 **Rifampin** (N. meningitidis、H. influenzae) 或 Ciprofloxacin / Ceftriaxone

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

猩紅熱 vs 川崎氏症 比較表

比較項目	猩紅熱 (Scarlet fever)	川崎氏症 (Kawasaki disease)
致病原因	A 群鏈球菌 (Group A Streptococcus) 外毒素	全身性血管炎 (Systemic vasculitis) / 機轉未明
好發年齡	5 歲以上 (5-10 歲為主) [115-1]	5 歲以下 (高峰 1-2 歲, 85% 小於 5 歲) [115-1]
共同表徵	高燒、皮疹、草莓舌、指尖脫屑 [115-1]	高燒、皮疹、草莓舌、指尖脫屑 [115-1]
皮疹特徵	砂紙樣粗糙皮疹、嘴唇周圍蒼白 [107-2、108-2]	多形性紅疹 [115-1]
首選治療	盤尼西林 (Penicillin) / 阿莫西林 (Amoxicillin) [115-1]	靜脈注射免疫球蛋白 (IVIG) + 阿斯匹靈 (Aspirin) [115-1]

兒科腦膜炎腦脊髓液 (CSF) 數據鑑別表

病原體類型	主要致病菌 / 病毒	主要細胞種類	葡萄糖 (Glucose)	蛋白質 (Protein)
細菌性腦膜炎	肺炎鏈球菌 (Streptococcus pneumoniae) [107-2]	嗜中性白血球 (PMN) 佔優勢 (如 90%)	極端低下 (小於 10 mg/dL)	顯著升高 (200-500 mg/dL)
病毒性腦膜炎	單純疱疹病毒 (HSV-1)、腸病毒 (Enterovirus) [107-2]	淋巴球 (Lymphocyte) 主導 (PMN 小於 10%)	正常 (40-80 mg/dL)	輕度升高 (小於 200 mg/dL)
真菌性腦膜炎	新型隱球菌 (Cryptococcus neoformans) [107-2]	淋巴球 (Lymphocyte) 主導	中等降低 (20-40 mg/dL)	升高

特殊兒童感染症表徵與傳播途徑鑑別表

疾病名稱	致病原	典型特徵與臨床線索	易混淆陷阱
恙蟲病 (Scrub typhus)	恙蟲病立克次體 (Orientia tsutsugamushi) [115-1]	山區活動/掃墓史、高燒、焦痂 (Eschar)、區域淋巴結腫大	登革熱無焦痂且血小板顯著低下；炭疽熱焦痂周圍為嚴重水腫且極罕見 [115-1]
初發性單純疱疹性齒齦口腔炎	第一型單純疱疹病毒 (HSV-1) [114-2]	2 歲幼兒、齒齦紅腫出血、唇面部水疱結痂、高燒	手足口病皮疹位於手掌腳掌；水痘皮疹遍布全身 (頭皮軀幹) 且無齒齦炎 [114-2]
麻疹 (Measles)	麻疹病毒 (Measles virus) [110-2]	出國旅遊史、發燒、3C 症狀 (Cough, Coryza, Conjunctivitis)、皮疹自臉擴散	玫瑰疹為熱退才出疹且無 3C 症狀；疱疹性口腔炎無全身皮疹與 3C 症狀 [110-2]
貓抓病 (Cat scratch disease)	漢氏巴爾通體 (Bartonella henselae) [111-2]	貓爪刮傷/咬傷史、區域性淋巴腺炎	戰壕熱由五日熱巴爾通體經蝨傳播；布魯氏菌病由狗傳播 [111-2]
百日咳 (Pertussis)	百日咳桿菌 (Bordetella pertussis) [110-2]	陣發性咳嗽、巨環內酯類 (Macrolides) 治療滿 5 天解除隔離	小於 3 個月嬰兒常無典型三階段與吸氣哮喘聲，易以呼吸暫停/窘迫表現 [110-2]

精選考題 (3/9)

第 22 題 [107-2 醫學四 第 2 題]

9 個月大的男嬰高燒 5 天，今天早上開始呈現嗜睡狀態，晚上因全身僵直陣攣性發作 (Generalized tonic clonic seizure) 5 分鐘被送來急診。在加護病房做了脊髓穿刺檢查，腦脊髓液報告顯示 WBC 10000/ μ L (90% PMNs 和 10% Lymphocyte)，Protein 380 mg/dL，Glucose 5 mg/dL。下列何者為最可能的致病原？

- (A) 單純疱疹病毒第一型 (HSV type 1)
- (B) 肺炎鏈球菌 (Streptococcus pneumoniae)
- (C) 腸病毒 (Enterovirus)
- (D) 新型隱球菌 (Cryptococcus neoformans)

答案 B

A. 單純疱疹病毒第一型 (HSV type 1)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：單純疱疹病毒腦膜炎/腦炎的腦脊髓液特徵為淋巴球主導 (PMN < 10%)、葡萄糖正常 (40-80 mg/dL)、蛋白質 < 200 mg/dL。本患者 PMN 90% 加葡萄糖 5 mg/dL 完全不符病毒性腦膜炎表現。

B. 肺炎鏈球菌 (Streptococcus pneumoniae)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：肺炎鏈球菌（*Streptococcus pneumoniae*）為 9 個月嬰兒細菌性腦膜炎最常見病原。CSF 典型為 PMN 優勢、葡萄糖極端低（< 10 mg/dL 因菌體消耗）、蛋白質 200-500 mg/dL，本案完全相符。臨床高燒、嗜睡、痙攣為重症細菌性腦膜炎標誌。

C. 腸病毒（Enterovirus）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：腸病毒引起無菌性（aseptic）病毒性腦膜炎，CSF 淋巴球主導（不會 PMN 90%）且葡萄糖正常（40-80 mg/dL），不會降至 5 mg/dL。

D. 新型隱球菌（*Cryptococcus neoformans*）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：新型隱球菌腦膜炎在免疫正常嬰兒極為罕見（多見免疫不全患者）。CSF 淋巴球主導、葡萄糖中等降低（20-40 mg/dL），不會達 5 mg/dL 的極端低值。

第 23 題 [115-2 醫學四 第 29 題]

關於發燒（fever），下列敘述何者最不適當？

- (A) 人的體溫不是一個固定溫度，通常會在一個範圍內起伏，當肛溫超過攝氏 38 度時稱為發燒
- (B) 人體的體溫控制中樞在下視丘
- (C) 感染、發炎反應或腫瘤（neoplastic）等產生熱源（pyrogens），是發燒唯一的機轉
- (D) 在人類身上，發燒會抑制身上微生物的增生，且增加發炎反應（inflammatory response），對人體是有益的

答案 C

A. 人的體溫不是一個固定溫度，通常會在一個範圍內起伏，當肛溫超過攝氏 38 度時稱為發燒

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：體溫具 Circadian rhythm（生理時鐘節律）。臨床定義 Rectal temperature（肛溫）超過 38°C 為 Fever（發燒），為兒科標準切點，此敘述適當。

B. 人體的體溫控制中樞在下視丘

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：體溫調節中樞位於 Hypothalamus（下視丘），負責管控體溫 Set-point（設定點），此敘述適當。

C. 感染、發炎反應或腫瘤（neoplastic）等產生熱源（pyrogens），是發燒唯一的機轉

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Central fever（中樞性發燒）可因腦傷直接改變 Set-point 而無 Pyrogen（熱源）參與；且發燒需與非熱源的 Hyperthermia（高體溫）鑑別，「唯一機轉」敘述錯誤。

D. 在人類身上，發燒會抑制身上微生物的增生，且增加發炎反應（inflammatory response），對人體是有益的

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Fever（發燒）能抑制 Microorganism（微生物）繁殖並增強 Inflammatory response（發炎反應）以促進免疫，屬於對人體有益的適應性反應，此敘述適當。

第 24 題 [115-1 醫學四 第 26 題]

8 歲男童高燒一星期求診，併有頭痛、腹痛和嘔吐的症狀。約在發燒 10 天前到山區掃墓。身體診察發現左側鼠蹊部淋巴結腫大、腹股溝發現約 1.5cm×1.0cm 的焦痂（eschar）。抽血報告顯示 Hb 13.6 g/dL，WBC 13300/μL，platelet 275000/μL，GOT 212 U/L，GPT 359 U/L，CRP 7.535 mg/dL。最有可能的診斷為下列何者？

- (A) 登革熱（dengue fever）
- (B) 鉤端螺旋體病（leptospirosis）
- (C) 恙蟲病（scrub typhus）
- (D) 炭疽熱（anthrax）

答案 C

A. 登革熱（dengue fever）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：登革熱主要症狀為高燒、頭痛、肌肉骨骼痛和皮疹，但絕不產生焦痂（eschar）。題目最特徵性發現為腹股溝焦痂加局部淋巴結腫大，登革熱不會出現。另登革熱血小板計數通常明顯低下（血小板低下症為診斷特徵），題目為正常值。

B. 鉤端螺旋體病（leptospirosis）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：鉤端螺旋體病引起高燒、全身肌肉痛、頭痛，症狀與題目部分重疊，但不會出現焦痂（eschar）或 regional lymphadenopathy。特徵為肌肉病變（肌酶升高）和多器官衰竭風險，皮膚表現為皮疹而非焦痂。

C. 恙蟲病（scrub typhus）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：恙蟲病由 Orientia tsutsugamushi 經恙蟲幼蟲傳播，診斷三角形為：焦痂 + regional lymphadenopathy + 全身症狀。患者在台灣恙蟲病流行區（山區）掃墓後 10 天內發病，發現腹股溝焦痂（1.5cm×1.0cm）加鼠蹊淋巴結腫大，完全符合。實驗室肝酵素升高、CRP 升高、WBC 輕度升高亦與恙蟲病一致。

D. 炭疽熱（anthrax）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：炭疽雖可產生皮膚焦痂（黑色 eschar），但在台灣極罕見（非流行地區）。炭疽典型為皮膚炭疽，焦痂周圍主要為水腫（lymphedema）而非 regional lymphadenopathy。題目明確淋巴結腫大加上山區掃墓的流行病學背景，均不支持炭疽。

本考點其他考題（6 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-2	醫學四 Q5	scarlet fever group A strep
107-2	醫學四 Q76	retropharyngeal abscess child
110-2	醫學四 Q2	measles diagnosis
111-2	醫學四 Q1	skin and soft tissue infection antibiotics
111-2	醫學四 Q2	cat scratch disease pathogen
114-2	醫學四 Q26	primary herpetic gingivostomatitis

也考本考點的題目（9 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
111-2	醫學四 Q27	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
106-1	醫學四 Q11	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）
110-2	醫學四 Q3	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
111-1	醫學四 Q1	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童預防接種時程與建議（Pediatric Immunization Schedule and Recommendations）
112-1	醫學四 Q27	小兒科・腎臟疾病，尿路感染與先天性尿路異常（Urinary Tract Infection and Congenital Urinary Tract Anomalies）
113-1	醫學四 Q28	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，川崎病（Kawasaki Disease）
115-1	醫學四 Q18	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，川崎病（Kawasaki Disease）
108-2	醫學四 Q3	小兒科・感染性疾病，急性上呼吸道感染（Acute Upper Respiratory Tract Infection）
115-2	醫學四 Q28	小兒科・感染性疾病，急性上呼吸道感染（Acute Upper Respiratory Tract Infection）

小兒科・神經疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

熱性痙攣與癲癇 (Febrile Seizure and Epilepsy)

★★ 穩定考點 考過 11/20 梯次：106-1、106-2、108-1、109-1、110-1、111-1、112-1、112-2、113-1、113-2、115-1

TWMLE・小兒科下 > 小兒科（下） > 十二、神經系統

12.1 熱性痙攣 (Febrile Seizure)

- 兒童最常見的抽搐 (seizure) 原因 (熱性痙攣本身不等於癲癇 epilepsy)
- 好發年齡：6 個月–5 歲
- 與快速體溫上升相關

特徵	Simple (單純型)	Complex (複雜型)
持續時間	< 15 分鐘	≥ 15 分鐘
型態	全身性 (generalized)	局部性 (focal)
24 hr 內再發	無	有
佔比	70–80%	20–30%

- 處理：退燒、支持性、癲癇急性期用 Diazepam (> 5 min)
- 不需長期抗癲癇藥 (simple febrile seizure)
- 不需常規做 EEG 或 neuroimaging (simple type)
- 關鍵鑑別：< 12 個月、頸部僵硬、意識未恢復、囟門膨出 → 須做 LP 排除腦膜炎
- 復發風險約 30% (危險因子：< 12 個月發病、家族史、低發燒溫度、發燒短時間內即抽搐)
- 預後良好：不會造成腦損傷、後續癲癇風險輕微增加 (simple：2–4% vs 一般人口 1%)
- Complex febrile seizure 後續癲癇風險較高

12.2 癲癇症候群

嬰兒痙攣 (Infantile Spasms / West Syndrome)

- 好發：3–12 個月
- Triad：
 1. **Infantile spasms** (sudden flexion or extension of trunk/extremities, clusters upon awakening)
 2. **Hypsarrhythmia** (EEG：chaotic, high-amplitude, disorganized pattern)
 3. **Developmental regression**
- 病因：Tuberous sclerosis (重要原因之一)、brain malformations、perinatal injury、Down syndrome、idiopathic
- 治療：**ACTH** (促腎上腺皮質激素) 或 **Vigabatrin** (尤其 TSC 相關者首選)
- 預後：多數不良，常進展為 Lennox-Gastaut syndrome

Lennox-Gastaut Syndrome

- 好發：1–8 歲
- 特徵：多種癲癇型態 (tonic 最常見 + atonic + atypical absence)、EEG slow spike-and-wave (< 2.5 Hz)、智能障礙
- 治療困難：多藥合併、Valproate、Lamotrigine、Rufinamide

兒童失神型癲癇 (Childhood Absence Epilepsy)

- 好發：4–8 歲，女 > 男
- 表現：突然短暫發呆 (staring spell) 5–30 秒、每天多次、可被過度換氣誘發
- EEG：**3 Hz generalized spike-and-wave**
- 治療：**Ethosuximide** (首選，若僅有 absence)；Valproate (若合併 GTC)
- 預後良好：多數青春期後自行緩解

青少年肌陣攣性癲癇 (Juvenile Myoclonic Epilepsy, JME)

- 好發：12-18 歲
- 表現：晨起 myoclonic jerks (上肢為主) ± absence ± GTC
- 誘發因子：睡眠不足、飲酒、閃光刺激
- 治療：**Valproate** (首選) 或 Levetiracetam
- 須終生治療 (停藥復發率高)

癲癇重積狀態 (Status Epilepticus)

- 定義：癲癇持續 > 5 分鐘 或 兩次癲癇間意識未恢復
- 處理 (按序)：
 1. ABCs、O₂、血糖
 2. **Benzodiazepine** → 第一線
 3. 若 5-10 min 無效：第二劑 benzodiazepine
 4. 仍持續：**Fosphenytoin / Phenytoin IV** 或 Levetiracetam IV 或 Valproate IV
 5. Refractory：Continuous infusion → ICU

★ 國考重點 (本站講義)

- 單純型熱性痙攣 (**Simple Febrile Seizure**) 之定義與特徵 [106-1、108-1、110-1、112-2]
- 單純型熱性痙攣之處置原則與禁忌 [106-1、108-1、109-1、111-1]
- 熱性痙攣之警訊與鑑別診斷 [108-1、109-1、115-1]
- 熱性痙攣進展為癲癇 (**Epilepsy**) 之危險因子 [108-1、115-1]
- 結節性硬化症 (**Tuberous Sclerosis Complex, TSC**) 與點頭式痙攣 [106-2、115-1]
- 兒童失神性癲癇 (**Childhood Absence Epilepsy, CAE**) [108-1、112-1]
- 青少年肌陣攣性癲癇 (**Juvenile Myoclonic Epilepsy, JME**) [108-1、113-1]
- 失神與肌陣攣發作之禁忌藥物 [112-1、113-1]
- 德拉慧症候群 (**Dravet Syndrome**) [113-2]

⚠ 易混與陷阱

疾病 / 症候群	好發年齡	臨床發作特徵	腦波 (EEG) 特徵	關鍵伴隨表現 / 基因
單純型熱性痙攣 (Simple Febrile Seizure)	6~60 個月(高峰 12~18 個月)	全身性抽搐, 發作 < 15 分鐘, 24 小時內僅發作 1 次	不需常規檢查(無特異性變化)	發燒誘發, 具家族遺傳傾向, 日後癲癇風險低 (1-2%)
結節性硬化症併發嬰兒痙攣症(TSC with Infantile Spasms)	4~10 個月	點頭式痙攣 (Infantile Spasms)	亂棘波 (Hypsarrhythmia)	葉狀脫色白斑、鯊魚皮斑、面部血管纖維瘤、心臟橫紋肌瘤; TSC1/TSC2 基因突變
兒童失神性癲癇(Childhood Absence Epilepsy, CAE)	4~8 歲	頻繁短暫恍神(每次約 10 秒, 一天上百次)	規律全面性 3 Hz 棘慢波	智力正常, 發作時暫時失神但無晨起肌陣攣跌倒
青少年肌陣攣性癲癇(Juvenile Myoclonic Epilepsy, JME)	13~14 歲(青春前期)	晨起上肢肌陣攣、全身強直陣攣發作 (GTCS)	不規律全面性 4-6 Hz 多棘慢波	熬夜誘發, 智力正常, 常有家族癲癇病史
德拉慧症候群(Dravet Syndrome)	約 6 個月(較熱性痙攣早)	低溫誘發 (37.5-38°C), 局部熱性痙攣重積狀態	隨病程進展逐漸異常	SCN1A 鈉離子通道基因突變 (占 80-90%, 非 CDKL5)

抗癲癇藥物	主要適應症與優勢	臨床陷阱與禁忌
Valproic Acid / Valproate	JME、CAE 之廣效第一線首選藥物，對失神與肌陣攣療效極佳	具肝毒性 (Hepatotoxicity)，若患者合併肝炎病史需謹慎評估或選用替代藥物
Levetiracetam	廣效型抗癲癇藥物，JME 之優良替代首選	主要經腎臟排泄，無顯著肝毒性，適合用於合併肝炎病史之患者
Phenytoin / Carbamazepine	窄譜鈉離子通道阻斷劑，用於局部發作或強直陣攣發作	失神發作 (CAE) 與肌陣攣 (JME) 之禁忌藥物，使用後會惡化發作頻率與症狀

精選考題 (3/13)

第 1 題 [108-1 醫學四 第 50 題]

一位智力正常伴有家族性癲癇病史的 14 歲女孩，常在起床後被家長發現不自主肢體抽搐，有時甚至會跌倒在地上，下列有關診斷及治療的敘述何者錯誤？

- (A) 腦波可能出現 4~6Hz 廣泛性棘波 (generalized spikes)
- (B) 家族癲癇基因的檢測有助於診斷
- (C) 抗癲癇藥 (valproate) 是治療首選藥物
- (D) 診斷可能為兒童失神性癲癇

答案 D

A. 腦波可能出現 4~6Hz 廣泛性棘波 (generalized spikes)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Juvenile myoclonic epilepsy (JME) 的腦波特徵為廣泛性 polyspike and wave discharge，頻率 4~6 Hz，為診斷的典型表現。此項符合 JME 的病理生理。

B. 家族癲癇基因的檢測有助於診斷

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：JME 具有明確遺傳基礎（常見常染色體隱性或多基因遺傳模式），家族史常見 20~50%。基因檢測可協助確認診斷及預後評估。

C. 抗癲癇藥 (valproate) 是治療首選藥物

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Valproate (sodium valproate) 是 JME 的首選抗癲癇藥，對肌陣攣、全身強直陣攣及失神發作的控制效率最高（約 80~90%）。為國際指引共識治療。

D. 診斷可能為兒童失神性癲癇

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：兒童失神性癲癇 (CAE) 起病年齡通常 4~8 歲，以短暫失神發作（秒級意識喪失）為主，腦波為 3 Hz spike-and-wave。本案例 14 歲、晨起肌陣攣跌倒、腦波 4~6 Hz polyspike → JME 典型表現，不符 CAE 之年齡及臨床特徵。此項診斷錯誤。

第 2 題 [115-1 醫學四 第 30 題]

10 個月嬰兒因點頭性痙攣就診，身體診察皮膚有六處鯊魚皮斑 (shagreen patch) 及五小片褪色白斑 (hypopigmented macules)，額頭有血管纖維瘤 (angiofibroma)，心臟超音波發現一顆橫紋肌瘤 (rhabdomyoma)，下列何者為最可能的診斷？

- (A) Sturge-Weber 症候群
- (B) 神經纖維瘤 (neurofibromatosis)
- (C) 結節性硬化症 (tuberous sclerosis)
- (D) 線狀皮脂腺痣症候群 (linear nevus sebaceous syndrome)

答案 C

A. Sturge-Weber 症候群

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Sturge-Weber 症候群特徵為 port-wine stain（葡萄酒色血管瘤）沿三叉神經分布。不會出現 shagreen patch、褪色白斑或血管纖維瘤，也不會有心臟 rhabdomyoma。本病例無 port-wine stain 且多器官表現不符。

B. 神經纖維瘤（neurofibromatosis）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Neurofibromatosis（NF1）特徵為 café-au-lait spots 和 neurofibromas，不會出現 shagreen patch、hypopigmented macules 或 facial angiofibromas。NF 患者無心臟 rhabdomyoma。本病例皮膚和心臟表現均不符。

C. 結節性硬化症（tuberous sclerosis）

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：結節性硬化症（TSC）由 TSC1/TSC2 基因突變引起。本病例具典型表現：(1) 皮膚：褪色白斑（最早表現>95%）、shagreen patch（40%）、facial angiofibroma（75%）；(2) 神經：嬰幼兒點頭性痙攣（infantile spasm 為 TSC 患者最常見癲癇型態）；(3) 心臟：rhabdomyoma（50-80% TSC 患者，嬰幼兒診斷出）。所有表現皆符合 TSC major diagnostic criteria。

D. 線狀皮脂腺痣症候群（linear nevus sebaceous syndrome）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：線狀皮脂腺痣症候群特徵為沿 Blaschko's lines 分布的線狀皮脂腺痣。不會出現 shagreen patch、facial angiofibroma 或心臟 rhabdomyoma，皮膚表現型態與本病例不符。

第 3 題〔113-2 醫學四 第 31 題〕

關於 Dravet syndrome 的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 誘發痙攣的體溫通常比熱性痙攣低
- (B) 開始發生痙攣的年紀比多數的熱性痙攣小
- (C) 疾病初期可能會出現局部熱性痙攣重積狀態（focal febrile status epilepticus）
- (D) 基因變異以 CDKL5 為主

答案 D

A. 誘發痙攣的體溫通常比熱性痙攣低

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。Dravet syndrome 的典型特徵之一是「低溫敏感性」，發作閾值體溫（約 37.5-38°C）遠低於典型熱性痙攣（≥ 38-39°C）。

B. 開始發生痙攣的年紀比多數的熱性痙攣小

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。Dravet 初次發作多在 6 月齡左右（高峰 6-12 月），而多數熱性痙攣發病年紀為 6 月至 5 歲，高峰 18-24 月；Dravet 發病確實較早。

C. 疾病初期可能會出現局部熱性痙攣重積狀態（focal febrile status epilepticus）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：敘述正確。Dravet 初期表現為看似良性的熱性痙攣，但容易進展為痙攣重積狀態；發作通常雙側但可能有局部特徵，符合「局部熱性痙攣重積」描述。

D. 基因變異以 CDKL5 為主

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：最不適當。Dravet syndrome 的主要基因突變是 SCN1A（鈉通道基因，佔 80-90%），而非 CDKL5。CDKL5 突變導致不同的早發性癲癇腦病（EIEE），發病極早（生後數天至數週），非 Dravet 的主因。

本考點其他考題（10 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q23	simple febrile seizure
106-2	醫學四 Q32	tuberous sclerosis west syndrome
106-2	醫學四 Q33	infantile spasm management
108-1	醫學四 Q18	febrile seizure
110-1	醫學四 Q18	simple febrile seizure
111-1	醫學四 Q23	simple febrile seizure management
112-1	醫學四 Q47	childhood absence epilepsy
112-2	醫學四 Q29	simple febrile seizure
113-1	醫學四 Q47	juvenile myoclonic epilepsy
115-1	醫學四 Q31	febrile seizure to epilepsy risk factors

也考本考點的題目（2 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
109-1	醫學四 Q18	小兒科・感染性疾病，嬰兒玫瑰疹 (Roseola Infantum)
115-1	醫學四 Q28	小兒科・感染性疾病，嬰兒玫瑰疹 (Roseola Infantum)

神經皮膚症候群 (Neurocutaneous Syndromes)

★★ 穩定考點 考過 7/20 梯次：106-2、110-1、110-2、112-1、113-1、115-1、115-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上）> 三、遺傳學與先天代謝疾病 > 3.3 其他遺傳性疾病

Neurofibromatosis Type 1 (NF1, von Recklinghausen Disease)

- AD 遺傳，NF1 基因 (neurofibromin)
- 診斷標準 (≥ 2 項)：
 - ≥ 6 個 **café-au-lait spots** (青春期前 > 5 mm；青春期後 > 15 mm)
 - ≥ 2 個 neurofibroma 或 ≥ 1 個 plexiform neurofibroma
 - 腋下或鼠蹊部雀斑 (axillary/inguinal freckling = Crowe sign)
 - 視神經膠質瘤 (optic glioma)
 - ≥ 2 個 Lisch nodules (虹膜錯構瘤，hamartoma)
 - 骨骼異常 (sphenoid dysplasia、脛骨假性關節)
 - 一等親有 NF1

Tuberous Sclerosis (TSC)

- AD 遺傳，TSC1 (hamartin) 或 TSC2 (tuberin)
- 特徵：
 - 皮膚：**Ash-leaf spots** (最早出現)、facial angiofibromas (adenoma sebaceum)、shagreen patch、ungual fibromas
 - 腦：cortical tubers、subependymal nodules → 癲癇 (**infantile spasms 常見**)、智能障礙
 - 腎：angiomyolipoma、renal cysts
 - 心：**rhabdomyoma** (最常見兒童心臟腫瘤，可自行消退)
 - 肺：lymphangiomyomatosis (LAM，成年女性)

★ 國考重點 (本站講義)

- 神經纖維瘤症第 1 型 (Neurofibromatosis type 1, NF1)
- 神經纖維瘤症第 2 型 (Neurofibromatosis type 2, NF2)

- 結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis Complex, TSC)
- 無症狀家屬之基因檢測倫理 [115-2]
- Sturge-Weber 症候群 (Sturge-Weber Syndrome, SWS)
- 其他相關遺傳與皮膚鑑別病徵

⚠ 易混與陷阱

疾病名稱	關鍵皮膚特徵	關鍵神經與眼睛表現	系統性器官病灶 / 腫瘤風險
神經纖維瘤症第 1 型 (NF1)	咖啡牛奶斑 (兒童大於 5 mm / 成人大於 15 mm, 至少 6 個)、皮膚軟瘤	學習障礙/ADHD (40-60%)、視神經膠質瘤 (15-20%)、虹膜小結	惡性周邊神經鞘腫瘤 (MPNST)、嗜鉻細胞瘤 (臨床診斷約 1-5%，系統性篩檢可達 20%)
神經纖維瘤症第 2 型 (NF2)	罕見咖啡牛奶斑	中樞神經病變	雙側前庭神經鞘瘤、腦膜瘤
結節性硬化症 (TSC)	葉狀脫色白斑 (最早)、鯊魚皮斑、臉部血管纖維瘤	點頭式痙攣 (West syndrome)、EEG 亂棘波、腦皮質結節	心臟橫紋肌瘤 (50-80%)、腎血管平滑肌脂肪瘤或囊腫
Sturge-Weber 症候群 (SWS)	三叉神經分布區葡萄酒色胎記/朱紅胎記	癲癇 (40-80%)、對側肢體肌力減弱 (中風樣缺損)	軟腦膜血管異常導致腦血流不足與皮質損傷

精選考題 (2/4)

第 4 題 [106-2 醫學四 第 22 題]

下列何者為神經纖維瘤症 (neurofibromatosis) 最典型的皮膚特徵？

- (A) linear hypopigmentation
- (B) cherry red spots
- (C) port-wine stain
- (D) café-au-lait spots

答案 D

A. linear hypopigmentation

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Linear hypopigmentation (線性減色素斑) 不是 neurofibromatosis 的特徵。減色素斑見於 tuberous sclerosis 或其他疾病；NF 則以增色素為主。

B. cherry red spots

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Cherry red spots (櫻桃紅斑) 典型出現於 lysosomal storage disease (如 GM1 gangliosidosis)，與 NF 無關。

C. port-wine stain

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Port-wine stain (酒渣樣血管瘤) 是紅紫色血管畸形，可見於 Sturge-Weber syndrome。雖 NF 患者可有血管異常，但非 NF 最典型皮膚特徵。

D. café-au-lait spots

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Café-au-lait spots (咖啡牛奶斑) 是 NF1 診斷標準核心特徵，診斷需 ≥ 6 個棕褐色斑點 (兒童直徑 > 5 mm，成人 > 15 mm)，邊界清楚，通常嬰幼兒期出現，數目隨年齡增加。

第 5 題〔112-1 醫學四 第 31 題〕

10 歲大的男童，因為身上多處色素斑被帶至門診，身體診察發現軀幹以及四肢有 7 顆直徑超過 5 mm 大小不一的咖啡牛奶斑 (café-au-lait spots)，右上肢內側可摸到兩顆直徑約 2 cm 的軟瘤。有關此兒童的敘述何者最適當？

- (A) 合併學習障礙的機率比一般學童多
- (B) 常合併視網膜色素沉著不全
- (C) 常合併青光眼
- (D) 常合併心臟腫瘤

答案 A**A. 合併學習障礙的機率比一般學童多**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Neurofibromatosis type 1 (NF1) 患者 40-60% 合併學習障礙或注意力缺陷過動症 (ADHD)，遠高於一般人群 5-10%。神經認知發展問題 (learning disability / neurocognitive impairment) 是 NF1 最常見的非腫瘤併發症之一。

B. 常合併視網膜色素沉著不全

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：視網膜色素沉著不全 (retinitis pigmentosa) 與 Usher syndrome 相關，非 NF1 常見併發症。NF1 的眼睛病變主要是視神經膠質瘤 (optic pathway glioma, 15-20%) 和虹膜小結 (Lisch nodules)，不是視網膜色素沉著不全。

C. 常合併青光眼

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：青光眼 (glaucoma) 在 NF1 中發生率約 2-4%，並非「常合併」。NF1 更常見的眼科問題是視神經膠質瘤 (15-20%)、Lisch nodules、以及散光等屈光不正。

D. 常合併心臟腫瘤

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：心臟腫瘤在 NF1 中不常見。NF1 相關腫瘤主要包括神經纖維瘤、惡性周邊神經鞘腫瘤 (MPNST)、視神經膠質瘤、嗜鉻細胞瘤 (10-30%)；心臟腫瘤並非特徵性併發症。

本考點其他考題 (2 題，未收錄)

梯次	題目	主題
110-1	醫學四 Q44	sturge weber syndrome
110-2	醫學四 Q7	neurofibromatosis cafe-au-lait

也考本考點的題目 (5 題，收在其他考點)

梯次	題目	收在
115-2	醫學四 Q79	小兒科・一般兒科學 (營養、生長、發展、預防注射、急救)，醫療倫理與法規 (Medical Ethics and Law)
113-1	醫學四 Q19	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童固態腫瘤 (Pediatric Solid Tumors)
106-2	醫學四 Q32	小兒科・神經疾病，熱性痙攣與癲癇 (Febrile Seizure and Epilepsy)
106-2	醫學四 Q33	小兒科・神經疾病，熱性痙攣與癲癇 (Febrile Seizure and Epilepsy)
115-1	醫學四 Q30	小兒科・神經疾病，熱性痙攣與癲癇 (Febrile Seizure and Epilepsy)

神經肌肉疾病 (Neuromuscular Disorders)

★★ 穩定考點 考過 5/20 梯次：108-2、110-1、110-2、111-2、115-2

12.3 神經肌肉疾病

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)

- **X-linked recessive**，**Dystrophin** 基因突變（完全缺乏 dystrophin）
- 好發：男孩，2-5 歲開始症狀
- 臨床：
 - 近端肌肉無力（proximal → distal）、走路搖擺（waddling gait）
 - **Gower sign**（從地面站起需手撐膝蓋往上爬）
 - 假性肥大（**pseudohypertrophy of calf muscles**）→ fibrous/fatty replacement
 - **CK ↑ ↑ ↑**（上萬）
 - 12 歲左右失去行走能力
 - 心肌病變（dilated cardiomyopathy）
 - 呼吸肌無力 → 呼吸衰竭（最常見死因）
 - 死亡多在 20-30 歲
- 診斷：CK ↑ ↑ ↑ → 基因檢測（deletions/duplications of dystrophin gene）→ 肌肉切片（dystrophin absent）
- 治療：**Corticosteroid**（**Prednisone / Deflazacort**）→ 延緩進展；ACEi（心肌保護）；物理治療
- **Becker MD (BMD)**：同基因但 dystrophin 部分存在 → 較晚發、較輕微

脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）

- **AR 遺傳**，**SMN1** 基因
- 前角運動神經元退化 → 對稱性近端肌肉無力 + 肌肉萎縮

類型	發病	最大運動能力	預後
Type I	< 6 個月	無法坐	多於 2 歲前死亡
Type II	6-18 個月	可坐但無法站/走	變異
Type III	> 18 個月	可走（後期可能失去）	正常壽命

- 臨床：floppy infant、bell-shaped chest、frog-leg posture、fasciculations（tongue）、智力正常
- 治療：**Nusinersen**（Spinraza，intrathecal antisense oligonucleotide）、**Onasemnogene**（Zolgensma，gene therapy IV）、**Risdiplam**（oral SMN2 splicing modifier）

★ 國考重點（本站講義）

- 杜興氏肌營養不良症（**Duchenne muscular dystrophy, DMD**）與貝克氏肌營養不良症（**Becker muscular dystrophy, BMD**）〔108-2、110-1〕
- 脊髓性肌肉萎縮症（**Spinal muscular atrophy, SMA**）〔108-2、110-1、110-2〕
- 急性肌炎（**Acute myositis**）〔111-2〕
- 急性發炎性脫髓鞘多發性神經病變（**Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy, AIDP / GBS**）〔111-2〕
- 其餘神經肌肉疾病機轉與鑑別點
- 上運動神經元（**UMN**）與下運動神經元（**LMN**）病灶徵象鑑別〔115-2〕

⚠ 易混與陷阱

疾病名稱 (Disease)	病變部位與基因/機轉	關鍵臨床特徵	實驗室 / CSF / 影像數據
杜興氏肌營養不良症 (DMD)	肌肉細胞 / DMD 基因變異導致 Dystrophin 蛋白缺失	3-5 歲男童、近端無力 (下肢大於上肢)、Gowers sign	血清 CK 極度升高 (10,000-100,000 IU/L)
貝克氏肌營養不良症 (BMD)	肌肉細胞 / DMD 基因變異導致 Dystrophin 蛋白量少或結構異常	表現與 DMD 類似但表型較輕微	血清 CK 升高
脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)	脊髓前角運動神經元 / SMN1 基因缺失	嬰兒期 (如 5 個月大) 低張力、面部表情正常、舌頭肌束顫動	血清 CK 正常或僅輕度升高
急性肌炎 (Acute myositis)	肌肉發炎 / 病毒感染後反應	發燒、突發性雙下肢無力、肌肉疼痛	血清 CK 升高 20 倍至 100 倍以上
急性發炎性脫髓鞘多發性神經病變 (AIDP / GBS)	周邊神經脫髓鞘 / 前驅感染 (如腹瀉) 後自體免疫	進行性四肢無力、感覺異常、深部肌腱反射 (DTR) 減弱	CSF 呈現蛋白細胞分離 (Protein 升高, WBC 0)
肌強直性肌失養症 (Myotonic dystrophy)	肌肉細胞 / DMPK 基因 CTG repeat 擴張	肌肉強直 (Myotonia)、遠端無力 (握拳困難)	血清 CK 輕至中度升高
小兒麻痺 (Poliomyelitis)	脊髓運動神經元 / 病毒感染	急性麻痺	CSF 淋巴球增多 (WBC 100-500 cell/mm ³)

精選考題 (3/6)

第 6 題 [110-1 醫學四 第 19 題]

下列何種肌肉疾病，是因肌肉細胞的 Dystrophin 蛋白發生質或量的變異造成的？

- (A) Myotonic muscular dystrophy
- (B) Central core disease
- (C) Spinal muscular atrophy
- (D) Becker muscular dystrophy

答案 D

A. Myotonic muscular dystrophy

× 錯誤 [P1 分]

詳解：Myotonic muscular dystrophy 由 DMPK 基因 CTG repeat 擴張引起，與 Dystrophin 蛋白無關。

B. Central core disease

× 錯誤 [P1 分]

詳解：Central core disease 由 RYR1 或 SEPN1 基因變異引起，編碼肌動蛋白與鈣調控相關蛋白，非 Dystrophin。

C. Spinal muscular atrophy

× 錯誤 [P1 分]

詳解：Spinal muscular atrophy 由 SMN1 (survival motor neuron 1) 基因缺失造成，導致運動神經元萎縮，與 Dystrophin 無關。

D. Becker muscular dystrophy

✓ 正確 [P1 分]

詳解：Becker muscular dystrophy 由 X 染色體 DMD 基因變異導致，結果是 Dystrophin 蛋白量減少或結構異常。同為 DMD 基因病變疾病，但 Becker 表型較輕微。

第 7 題〔111-2 醫學四 第 16 題〕

5 歲男童早上醒來後，發覺他兩腳無法走路，急診檢查時發現體溫為 38.5°C 且血清中 Creatine kinase (CK) 比正常值高 20 倍，下列何種疾病為最有可能之診斷？

- (A) Acute myositis
- (B) Acute transverse myelitis
- (C) Myasthenia gravis
- (D) Guillian-Barré syndrome

答案 A**A. Acute myositis**

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：急性肌炎為病毒感染後的肌肉炎症，典型表現為發燒、肌肉無力、CK 升高（可高達 100 倍以上）。患兒清晨突然下肢無力、發燒、CK 升高 20 倍完全符合此診斷。

B. Acute transverse myelitis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：急性橫貫脊髓炎為脊髓病變，雖造成下肢癱瘓，但肌肉組織完整，CK 不會升高 20 倍。脊髓炎更常有 sensory level、排尿困難等神經徵象。

C. Myasthenia gravis

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：重症肌無力為神經肌肉接頭自體免疫疾病，肌肉組織正常，CK 不會升高；且不會引起發燒。

D. Guillian-Barré syndrome

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：格林-巴利症候群為周邊神經脫髓鞘病變，CK 通常正常或輕微升高（不會升高 20 倍）。典型表現為上升性癱瘓（ascending paralysis）。

第 8 題〔115-2 醫學四 第 31 題〕

下列何者不是 5 歲兒童下運動神經元（lower motor neuron）受損的症狀？

- (A) 肌肉無力
- (B) 無 Babinski sign
- (C) 肌肉不自主顫動（fasciculation）
- (D) 深層肌腱反射變強

答案 D**A. 肌肉無力**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：LMN（Lower Motor Neuron，下運動神經元）受損會導致肌肉無力與萎縮，此為 LMN 受損典型症狀。

B. 無 Babinski sign

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Babinski sign（巴賓斯基氏徵象）陽性為 UMN（Upper Motor Neuron）受損特徵。5 歲兒童反射已成熟，LMN 受損時無 Babinski sign 為符合 LMN 的表現。

C. 肌肉不自主顫動（fasciculation）

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Fasciculation（肌肉束顫）為前角細胞或 LMN（Lower Motor Neuron）受損時自發性運動單位放電的特徵表現，屬於 LMN 症狀。

D. 深層肌腱反射變強

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：DTR（Deep Tendon Reflex，深層肌腱反射）變強（Hyperreflexia）為 UMN（Upper Motor Neuron）受損特徵；LMN 受損時 DTR 應為減弱或消失（Hyporeflexia/Areflexia）。

本考點其他考題（3 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-2	醫學四 Q31	duchenne muscular dystrophy
110-2	醫學四 Q18	spinal muscular atrophy
111-2	醫學四 Q17	Guillain-Barre syndrome

腦性麻痺與其他小兒神經系統疾病 (Cerebral Palsy and Other Pediatric Neurological Disorders)

★★ 穩定考點 考過 8/20 梯次：108-2、110-2、112-1、112-2、113-2、114-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科下 > 小兒科 (下) > 十二、神經系統

12.4 腦性麻痺 (Cerebral Palsy, CP)

- 定義：非進行性的運動及姿勢障礙，源自發育中腦部的損傷
- 原因：產前因素 > 產中窒息
- 最常見類型：**Spastic (痙攣型)**

類型	損傷部位	特點
Spastic diplegia	PVL (腦室旁白質軟化)	早產兒最常見型；下肢 > 上肢
Spastic hemiplegia	一側腦損傷 (MCA stroke)	一側上下肢
Spastic quadriplegia	廣泛腦損傷	四肢均受影響；最嚴重
Dyskinetic / Athetoid	基底核 (basal ganglia)	與 kernicterus / birth asphyxia 相關
Ataxic	小腦	少見

- 合併問題：智能障礙、癲癇、視覺/聽覺障礙、行為問題、feeding difficulty
- 治療：物理/職能/語言治療、Baclofen (spasticity)、Botulinum toxin injection、orthopedic surgery

12.5 水腦症 (Hydrocephalus)

- 分類：
 - Communicating (交通性)：CSF 吸收障礙 (蛛網膜下腔出血後、腦膜炎後)
 - Non-communicating / Obstructive (阻塞性)：CSF 流通受阻 (**aqueductal stenosis**、posterior fossa tumor)
- 嬰兒表現：頭圍快速增加 (最重要)、前囟門膨出、sunset eyes (上視障礙、眼球下轉)、scalp vein distension、irritability
- 治療：**VP shunt (ventriculoperitoneal shunt)** 或 ETV (endoscopic third ventriculostomy)

★ 國考重點 (本站講義)

- 上運動神經元 (UMN) 與下運動神經元 (LMN) 病灶徵象鑑別 [115-2]
- 兒童意識評估：Glasgow Coma Scale (GCS) 與嬰幼兒 pGCS [115-2]

⚠ 易混與陷阱

比較項目	夢遊症 (Sleepwalking)	夢境實演 (Dream enactment behavior)
睡眠期別	非快速動眼期第三期 (NREM Stage N3)	快速動眼期 (REM sleep)
疾病分類	NREM 睡眠異常 (NREM parasomnia)	REM 睡眠行為障礙 (RBD)
臨床特徵	行為簡單無意義、次日記憶喪失	實演複雜夢境內容

比較項目	不隨意運動型腦性麻痺 (Athetoid CP)	痙攣型雙癱腦性麻痺 (Spastic diplegia CP)
主要病因	核黃疸 (Kernicterus / 高膽紅素血症)	早產、低出生體重缺血
主要病理位置	基底核 (Basal ganglia)	腦室旁白質軟化 (PVL)

比較項目	屏氣發作 (Breath-holding spell)	失神發作 (Absence attack)
好發年齡	6 個月至 5 歲 (尖峰 12-18 個月)	3 至 12 歲 (尖峰 5-7 歲)
誘發因素	大哭、情緒激動或疼痛後屏氣	無明顯特定誘發因素
腦電圖 (EEG)	正常	典型 3 Hz 棘慢波 (Spike-wave)

精選考題 (3/8)

第 9 題 [115-2 醫學四 第 5 題]

關於痙攣性雙側麻痺 (spastic diplegia) 的描述，下列何者最不適當？

- (A) 是所有腦性麻痺中最常見之型態
- (B) 肢體障礙通常上肢比下肢嚴重
- (C) 早產兒的腦室旁白質軟化症 (periventricular leukomalacia) 是常見致病因素
- (D) 要注意兒童的動作發展，尤其是爬行動作

答案 B

A. 是所有腦性麻痺中最常見之型態

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：痙攣性腦性麻痺 (Spastic Cerebral Palsy) 為最常見型態，其中雙側麻痺 (Diplegia) 在早產兒存活率提升後為臨床最常見亞型，描述正確故非答案。

B. 肢體障礙通常上肢比下肢嚴重

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：痙攣性雙側麻痺 (Spastic Diplegia) 特徵為下肢肢體障礙遠比上肢嚴重；若上肢重於下肢則不符雙側麻痺定義，選項描述相反故為最不適當。

C. 早產兒的腦室旁白質軟化症 (periventricular leukomalacia) 是常見致病因素

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：PVL (Periventricular Leukomalacia, 腦室旁白質軟化症) 易傷害靠近腦室內側的下肢皮質脊髓路徑，為早產兒致病主因，描述正確故非答案。

D. 要注意兒童的動作發展，尤其是爬行動作

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：患兒常因雙下肢痙攣出現兔跳式 (Bunny Hopping) 或拖曳等異常爬行動作，臨床需密切追蹤動作發展，描述正確故非答案。

第 10 題 [113-2 醫學四 第 29 題]

腦性麻痺的致病危險因子與盛行率的描述，下列何者最不適當？

- (A) 腦性麻痺全球的盛行率有稍微上升
- (B) 大部分腦性麻痺的原因都是生產中的併發症所造成的 (如產程中窒息)
- (C) 未開發國家生產併發症所造成腦性麻痺的比例，比開發國家高
- (D) 雙胞胎腦性麻痺的危險性會比單胞胎高

答案 B

A. 腦性麻痺全球的盛行率有稍微上升

appropriate [P2 頂級]

詳解：發達國家 CP 盛行率確實有微幅上升趨勢，主要與新生兒加護進步導致超低體重嬰兒存活率提高相關。這些高危群體 (早產兒) 的存活增加間接提升 CP 盛行率。

B. 大部分腦性麻痺的原因都是生產中的併發症所造成的（如產程中窒息）

inappropriate [P1 劣]

詳解：最不適當。現代醫學證據指出 CP 大多數原因（65–75%）來自產前因素（早產、低出生體重、宮內感染），而非生產中窒息。僅 10–15% CP 與出生時窒息相關。這是對 CP 病因認識的重大改變。

C. 未開發國家生產併發症所造成腦性麻痺的比例，比開發國家高

appropriate [P2 頂級]

詳解：未開發國家產科監測不足、難產管理有限、感染控制差，導致生產相關併發症（如窒息）更常見，因此生產併發症造成的 CP 比例確實高於開發國家。

D. 雙胞胎腦性麻痺的危險性會比單胞胎高

appropriate [P2 頂級]

詳解：雙胞胎 CP 風險確實高於單胞胎，原因包括早產率高、低出生體重、雙胎輸血症、臍帶纏繞風險增加、產程併發症增多等因素。

第 11 題 [108-2 醫學四 第 18 題]

一歲小孩自 6 個月大起，發生數次大哭後面色發黑，並喪失意識，數秒後清醒正常，身體診察無明顯異常，最常見之疾病為何？

- (A) 屏氣發作 (Breath-holding spell)
- (B) 先天性心臟病 (Congenital heart disease)
- (C) 過度換氣症候群 (Hyperventilation syndrome)
- (D) 失神發作 (Absence attack)

答案 A**A. 屏氣發作 (Breath-holding spell)**

✓ 正確 [P1 劣]

詳解：屏氣發作 (breath-holding spell) 典型年齡 6 個月至 5 歲，尖峰 12-18 個月。大哭後屏住呼吸 → 低血氧 + 高 CO₂ → 腦灌流減少 → 暫時失去意識 → 呼吸反射恢復即清醒。檢查無異常。此為兒童暈厥最常見原因（佔 10-27%），不是真正癲癇。

B. 先天性心臟病 (Congenital heart disease)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：先天性心臟病確實可導致面色發紺，但通常檢查會發現心雜音、脈搏異常或呼吸音改變。題目明確指出「身體診察無明顯異常」，不符合先天性心臟病的臨床表現。

C. 過度換氣症候群 (Hyperventilation syndrome)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：過度換氣症候群通常見於年紀較大兒童及成人，此年紀罕見。機轉為過度呼吸導致低 CO₂ 血症，不符合「大哭後屏住呼吸」的病理生理。

D. 失神發作 (Absence attack)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：失神發作 (absence attack) 典型年齡 3-12 歲（最常見 5-7 歲），1 歲發作罕見。失神發作無明顯觸發因子、通常持續 5-20 秒、伴 EEG 3 Hz spike-wave；均不符此案例。

本考點其他考題（5 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-2	醫學四 Q17	pediatric headache red flags
110-2	醫學四 Q17	pediatric ischemic stroke etiology
112-1	醫學四 Q30	occult spinal dysraphism
112-2	醫學四 Q47	NREM parasomnia sleepwalking
114-1	醫學四 Q30	pediatric headache red flags

也考本考點的題目（4 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
115-2	醫學四 Q32	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童急重症醫學（Pediatric Emergency and Critical Care）
114-2	醫學四 Q29	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
114-1	醫學四 Q29	小兒科・新生兒，新生兒神經疾病與產傷（Neonatal Neurological Disorders and Birth Injuries）
115-2	醫學四 Q31	小兒科・神經疾病，神經肌肉疾病（Neuromuscular Disorders）

小兒科・遺傳疾病

正文：HikariMusic《TWMLE》<https://hikarimusic.github.io/TWMLE/>

本章基礎

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上） > 三、遺傳學與先天代謝疾病

3.4 遺傳模式整理

遺傳模式	代表疾病
AD	Marfan、NF1、NF2、TSC、Huntington、ADPKD、Achondroplasia、Familial hypercholesterolemia、vWD（多數）、Noonan syndrome
AR	CF、SCD、PKU、Galactosemia、MSUD、CAH、Wilson disease、Gaucher、Tay-Sachs、GSD（多數）、Albinism
X-linked recessive	Hemophilia A/B、G6PD deficiency、DMD/BMD、Fabry、Hunter（MPS II）、OTC deficiency、Lesch-Nyhan、Bruton agammaglobulinemia
X-linked dominant	Rett syndrome、Incontinentia pigmenti
Mitochondrial	MELAS、MERRF、Leber hereditary optic neuropathy
Trinucleotide repeat	Fragile X（CGG）、Huntington（CAG）、Myotonic dystrophy（CTG）、Friedreich ataxia（GAA）

染色體與遺傳症候群（Chromosomal and Genetic Syndromes）

★★★ 常青必掃 考過 17/20 梯次：106-1、106-2、107-1、107-2、108-2、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、111-2、112-1、112-2、113-1、114-1、114-2、115-2

TWMLE・小兒科上 > 小兒科（上） > 三、遺傳學與先天代謝疾病

3.1 染色體異常

唐氏症（Down Syndrome, Trisomy 21）

- 最常見染色體異常活產
- 最常見智能障礙原因
- 危險因子：高齡產婦（ ≥ 35 歲）
- 細胞遺傳學：
 - Non-disjunction（95%）：47,XX/XY,+21 → 與母親年齡相關
 - Robertsonian translocation（3–4%）：最常見 t(14;21) → 父母一方可能為 balanced carrier → 遺傳諮詢
 - Mosaicism（1–2%）：46/47 → 症狀較輕
- 臨床特徵：
 - 臉部：扁平臉、上斜眼裂（upslanting palpebral fissure）、epicanthal folds、Brushfield spots（虹膜白點）、protruding tongue、小耳
 - 四肢：斷掌紋（single palmar crease）、clinodactyly（第五指彎曲）、sandal gap（第一二趾間距增大）
 - 肌張力低下（hypotonia）
- 合併症：
 - 心臟：先天性心臟病（40–50%）→ 最常見 **AVSD（Endocardial cushion defect）**
 - 消化道：十二指腸閉鎖、Hirschsprung disease、annular pancreas
 - 血液：新生兒暫時性骨髓增生異常（TAM）、ALL 和 **AML** 風險增加
 - 內分泌：甲狀腺低下

- **神經**：智能障礙、早發性阿茲海默症
- **頸椎**：Atlantoaxial instability → 運動前需篩檢
- **免疫**：免疫缺損 → 感染風險增加

愛德華氏症 (Edwards Syndrome, Trisomy 18)

- 嚴重智能障礙、成長遲緩
- 特徵：**握拳手 (clenched fists, overlapping fingers)**、rocker-bottom feet、micrognathia、low-set ears
- 心臟缺損極常見 (VSD 最常見)
- 預後差：90% 在 1 歲前死亡

巴陶氏症 (Patau Syndrome, Trisomy 13)

- 特徵：**Holoprosencephaly**、唇裂/顎裂、多指 (polydactyly)、小眼/無眼 (microphthalmia)、頭皮缺損 (cutis aplasia)
- 預後極差：中位存活 < 1 年

Turner Syndrome (45,X)

- 唯一可存活的單體症 (monosomy)
- 表現型女性
- 特徵：**矮小 (最常見)**、蹼狀頸 (**webbed neck**)、盾狀胸 (shield chest)、寬距乳頭 (widely spaced nipples)、淋巴水腫 (出生時手腳水腫)、肘外翻 (cubitus valgus)
- 合併症：
 - **主動脈窄縮 (Coarctation of aorta)**、bicuspid aortic valve
 - **馬蹄腎 (Horseshoe kidney)**
 - 性腺發育不良 (streak gonads) → 原發性無月經、不孕
 - 甲狀腺低下、骨質疏鬆
- 治療：GH (促進身高成長)、estrogen replacement (誘發青春期)

Klinefelter Syndrome (47,XXY)

- 表現型男性
- 特徵：**高大**、長四肢、小睪丸 (firm)、男性女乳 (gynecomastia)、**不孕 (azoospermia)**
- 實驗室：FSH ↑、LH ↑、Testosterone ↓
- 合併：學習障礙、乳癌風險稍增
- 治療：Testosterone replacement

Prader-Willi Syndrome

- 機制：父方 15q11-13 功能喪失 (父方缺失、母方 UPD、imprinting defect)
- 臨床：
 - 新生兒期：嚴重肌張力低下 (**floppy infant**)、餵食困難
 - 幼兒期起：無法控制的食慾亢進 (**hyperphagia**) → 嚴重肥胖
 - 矮小、小手小腳、性腺功能低下 (hypogonadism)
 - 輕至中度智能障礙、行為問題 (temper tantrums、強迫特質)
 - 杏仁眼 (almond-shaped eyes)
- 治療：嚴格控制飲食、GH (改善身高與體組成)

Angelman Syndrome

- 機制：**母方** 15q11-13 功能喪失 (母方缺失、父方 UPD、UBE3A 突變)
- 臨床：
 - 嚴重智能障礙、無語言或極少語言
 - **癲癇** (常見)
 - 共濟失調步態 (ataxic, puppet-like gait)
 - **頻繁大笑、快樂表情 (happy demeanor)**
 - 小頭 (microcephaly)

3.3 其他遺傳性疾病

馬凡氏症候群 (Marfan Syndrome)

- AD 遺傳，**FBN1 基因** (fibrillin-1)
- 臨床三系統：

- 骨骼：高瘦、長指蜘蛛指（arachnodactyly）、漏斗胸/雞胸、脊柱側彎、arm span > height
- 眼睛：水晶體上方脫位（**upward lens subluxation**）
- 心血管：主動脈根部擴張 → 主動脈瓣逆流、主動脈剝離（最危險）、MVP
- 治療：β-blocker（減緩主動脈擴張）、定期 Echo 追蹤
- 與 Homocystinuria 鑑別：後者水晶體向下脫位、有智能障礙、血栓傾向

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科（上）> 三、遺傳學與先天代謝疾病 > 3.3 其他遺傳性疾病

Achondroplasia

- AD 遺傳，**FGFR3** 基因突變
- 最常見骨骼發育不良症（skeletal dysplasia）
- 特徵：不成比例矮小（**rhizomelic shortening**，近端肢體短）、大頭、frontal bossing、midface hypoplasia、trident hand、lumbar lordosis
- 多為 de novo 突變；父親高齡為危險因子
- 智力正常

囊腫性纖維化（Cystic Fibrosis, CF）

- 白種人最常見致死性 AR 遺傳疾病（東亞/台灣罕見）
- 基因：**CFTR** 基因突變（最常見 $\Delta F508$ ）→ Chloride channel 缺陷 → 分泌物濃稠
- 臨床：
 - 肺：反覆肺感染（嬰幼兒期以 **S. aureus** / **H. influenzae** 為主，年長後 **Pseudomonas aeruginosa** 最重要）、支氣管擴張、呼吸衰竭
 - 胰臟：胰臟外分泌不足 → 脂肪便（steatorrhea）、FTT、脂溶性維生素缺乏（A/DEK）
 - 腸道：新生兒 meconium ileus（10–15%）→ 高度暗示 CF
 - 肝膽：focal biliary cirrhosis
 - 汗腺：汗液中 Cl^- 增高
 - 生殖：男性不孕（bilateral absence of vas deferens）
- 診斷：**Sweat chloride test**（gold standard， $\geq 60 \text{ mmol/L}$ 為陽性）
- 治療：胸腔物理治療、Dornase alpha、高張鹽水吸入、抗生素、胰臟酵素 + 脂溶性維生素補充、CFTR modulator

Fragile X Syndrome

- 最常見遺傳性智能障礙（唐氏症為最常見之整體病因，但屬染色體異常非單基因遺傳）
- X-linked dominant（with reduced penetrance in females）
- 機制：FMR1 gene，**CGG** repeat expansion（>200 為 full mutation；55–200 為 premutation）
- 臨床（男性明顯）：智能障礙、長臉、大耳、prominent jaw、**macro-orchidism**（大睪丸，多於青春後明顯）、關節鬆弛、MVP
- 行為特徵：ADHD-like、自閉特質、social anxiety、hand-flapping
- **Premutation** 帶因者：女性 → 早發性卵巢功能不全（FXPOI）；男性 → 震顫/共濟失調症候群（FXTAS）
- **Anticipation**：經母方傳遞時 repeat 數增加 → 症狀加重

★ 國考重點（本站講義）

- 唐氏症（**Down syndrome / Trisomy 21**）
- 轉位與復發率〔114-2〕
- 臨床與骨骼徵象〔110-1、113-1〕〔111-2〕
- 心臟與腫瘤併發症〔110-1〕〔109-1、111-2〕
- 愛德華氏症（**Edwards syndrome / Trisomy 18**）
- 典型體徵〔106-2、108-2、111-1、113-1〕
- 特異性握拳姿態〔106-2、111-1、113-1〕
- 預後〔108-2〕
- 普瑞德威利症候群（**Prader-Willi syndrome, PWS / 小胖威利症**）
- 致病機轉〔106-1、107-1〕
- 分期臨床表現〔106-1、107-1〕〔106-1、110-2〕

- 治療〔113-1〕
- 狄喬治氏症候群 (DiGeorge syndrome / 22q11.2 deletion)
- 致病與 CATCH-22 表現〔108-2、110-2〕
- 心臟〔108-2〕
- 顱面/顎部〔108-2、110-2、111-2〕
- 胸腺與副甲狀腺〔108-2、110-2、111-2〕
- 生長激素適應症限制〔109-1、113-1〕
- 透納氏症 (Turner syndrome) 與 努南氏症 (Noonan syndrome)
- 透納氏症 (45,X)〔107-1〕〔107-1、107-2〕〔107-1、109-2〕〔107-1〕〔109-1、113-1〕
- 努南氏症 (Noonan syndrome)〔109-1、111-2〕〔109-2、111-2〕〔109-2、111-2〕
- 威廉氏症候群 (Williams syndrome)
- 心臟表現與致病機轉〔115-2〕
- 馬凡氏症 (Marfan syndrome) 與 鑑別診斷
- 臨床表徵〔107-2、109-2〕
- 鑑別檢查〔107-2〕
- 性染色體與性發育異常
- 柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome / 47,XXY)〔107-2〕〔115-2〕
- 46,XY 典型女性外生殖器與自發乳房發育之鑑別〔106-2〕〔106-2〕
- 脆弱 X 症候群 (Fragile X syndrome)〔107-2〕〔107-2〕
- 其他遺傳疾病與單基因異常
- Sotos 症候群〔106-1〕
- 巴德-比德爾症候群 (Bardet-Biedl syndrome, BBS)〔109-1、110-2〕
- 胎兒酒精症候群 (Fetal alcohol syndrome, FAS)〔106-2〕
- WAGR 症候群與無虹膜〔106-2〕
- Peutz-Jeghers 症候群 (PJS)〔111-1〕
- 多囊腎病 (Polycystic kidney disease)〔114-1〕〔114-1〕〔114-1〕
- 粒線體遺傳 (Mitochondrial inheritance)〔112-2〕
- 遺傳模式鑑別〔112-1〕
- 診斷工具與遺傳諮詢指徵
- 染色體核型檢查 (Karyotyping) 適應症〔109-1〕〔109-1〕
- 遺傳諮詢適應症〔114-1〕〔114-1〕
- 生長激素 (GH) 給付適應症〔109-1、113-1〕〔109-1、113-1〕

⚠ 易混與陷阱

比較項目	透納氏症 (Turner syndrome)	努南氏症 (Noonan syndrome)
染色體 / 基因	45,X (性染色體異常)〔107-1〕	體染色體顯性 (RAS/MAPK 路徑突變)〔109-2〕
性別限制	僅見於女性〔111-2〕	男女皆可罹患〔109-2〕
主要心臟異常	左心病變 (主動脈縮窄、二葉主動脈瓣)〔107-1、109-2〕	右心病變 (肺動脈狹窄)〔109-2、111-2〕
共通表徵	身材矮小、短/蹼狀頸、盾狀胸〔109-2〕	身材矮小、短/蹼狀頸、盾狀胸〔109-2〕

疾病名稱	關鍵頭顱與顏面特徵	關鍵肢體與外觀特徵	關鍵併發症與血清/機轉特徵
唐氏症 (Trisomy 21)	扁平枕骨 (Flat occiput) [113-1]	低張力、斷掌、C1-C2 寰樞椎不穩定 [110-1、111-2]	心內膜墊缺損、1-3 歲好發 AML (M7) [109-1、110-1]
愛德華氏症 (Trisomy 18)	後腦杓突出 (Prominent occiput)、小下巴 [113-1]	食指蓋中指/無名指蓋小指、短胸骨、搖椅腳 [106-2、111-1]	宮內生長遲滯、早產、90% 於 1 歲內死亡 [108-2]
狄喬治氏症 (22q11.2)	低位耳、下頷發育不良、顎裂、顎咽閉鎖不全 [110-2]	胸腺發育不良 (T 細胞缺陷) [108-2]	主動脈中斷 (需 PGE1)、副甲狀腺低下致低血鈣 [108-2]
普瑞德威利症 (PWS)	狹長臉、杏仁眼、小下巴 [107-1]	新生兒低張力、餵食困難、小手小腳、隱睾 [106-1]	父源 15q11-q13 缺失; 兒童期貪食肥胖、併發 OSA [106-1]
巴德-比德爾症 (BBS)	視網膜色素病變 [109-1]	軸後多指症、生殖器發育不良 [109-1]	兒童期過度肥胖、第 2 型糖尿病; 無新生兒低張力 [109-1]
馬凡氏症 (Marfan)	雙側水晶體脫位 [107-2]	高瘦、蜘蛛樣指、關節鬆弛、漏斗胸 [109-2]	FBN1 突變; MVP、AR; Homocysteine 正常 [107-2]
脆弱 X 症候群 (Fragile X)	長臉、大耳 [107-2]	睪丸腫大 (Macrorchidism) [107-2]	X-linked CGG 重複擴增; 自閉行為; 母帶因者 30% 卵巢早衰 [107-2]

精選考題 (5/21)

第 1 題 [109-1 醫學四 第 32 題]

3 歲男童因過度肥胖而就診，出生時的基本新生兒篩檢無異常，亦無新生兒低張力的過去病史。家族史無特殊肥胖體質。身體診察發現手腳皆有軸後多指（趾）症（post-axial polydactyly）、外生殖器短小發育不良、眼底呈現色素病變，此男童最有可能患有下列何種疾病？

- (A) Bardet-Biedl syndrome
- (B) Noonan syndrome
- (C) Prader-Willi syndrome
- (D) Williams syndrome

答案 A

A. Bardet-Biedl syndrome

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Bardet-Biedl syndrome (巴德-比德爾症候群) 診斷需滿足軸後多指症、肥胖、視網膜色素病變、生殖系統異常、腎臟異常中至少 4 項主要表現。本患者同時具有多指症、肥胖、眼底色素病變及外生殖器發育不良四項特徵，完全符合 BBS 診斷標準。新生兒期通常無典型症狀。

B. Noonan syndrome

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Noonan syndrome (努南症候群) 為 RAS-MAPK pathway 異常所致常染色體顯性遺傳。特徵為特異性面容、矮身材、先天性心臟病及隱睾症，缺乏多指症及眼底病變，不符合本患者臨床表現。

C. Prader-Willi syndrome

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Prader-Willi syndrome (普瑞德威利症候群) 由父本 15q11-q13 缺失導致。新生兒期典型表現為肌張力低下及吸允力弱。題幹明確記載患者「無新生兒低張力過去病史」，直接排除此診斷。

D. Williams syndrome

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：Williams syndrome (威廉斯症候群) 因 7 號染色體微小缺失致。特徵為 elf-like face、先天性心臟病（主動脈上方狹窄）及高血鈣。本患者無此特異性面容、無心臟病表現、無多指症，不符合。

第 2 題〔108-2 醫學四 第 33 題〕

有關 Trisomy 18 (Edwards syndrome) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 容易早產
- (B) 窄及外展受限的髖關節 (Narrow hips with limited abduction)
- (C) 經過良好治療，90% 可存活至成年
- (D) 存活者有嚴重的神經學發展遲緩

答案 C**A. 容易早產**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Trisomy 18 (Edwards syndrome) 患者子宮內生長遲滯明顯，容易發生早產，許多患者在 32-34 週提前出生。敘述正確，非題目答案。

B. 窄及外展受限的髖關節 (Narrow hips with limited abduction)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Trisomy 18 的典型骨骼畸形包括髖關節脫位、窄骨盆、髖關節外展受限。敘述正確，非題目答案。

C. 經過良好治療，90% 可存活至成年

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Trisomy 18 預後最差，約 50% 在出生後 1 週內死亡，90% 在 1 歲內死亡；存活至成年者極罕見且伴嚴重殘疾。「良好治療可讓 90% 存活至成年」完全不符現實。

D. 存活者有嚴重的神經學發展遲緩

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：所有存活的 Trisomy 18 患者均有嚴重中樞神經系統發育異常，包括智能發育遲緩、小腦發育不全。敘述正確，非題目答案。

第 3 題〔107-2 醫學四 第 20 題〕

16 歲男學生身體診察顯示 側睪丸均為 2~3 毫升，性釋素 激試驗顯示睪固酮 (Testosterone) < 1.0 ng/mL，泡促素 (FSH) 之最高值為 89.7 IU/L，黃體促素 (LH) 之最高值為 68.6 IU/L。下列何者最符合病人診斷？

- (A) 柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome)
- (B) 卡門氏症 (Kallmann syndrome)
- (C) 普瑞德威利氏症 (Prader-Willi syndrome)
- (D) 先天性腦垂體低能症 (Congenital hypopituitarism)

答案 A**A. 柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome)**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome, 47,XXY) 為男性最常見的性染色體異常，表現為睪丸小 (< 10 mL，本題 2-3 mL 符合)、睪固酮低下、primary hypogonadism。FSH/LH 升高反映睪丸衰竭導致垂體代償性升高。本題激素學組合 (高 FSH/LH + 低睪固酮) 為典型呈現。

B. 卡門氏症 (Kallmann syndrome)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：卡門氏症 (Kallmann syndrome) 為孤立的 GnRH 缺乏症 (central hypogonadism)，特徵應為睪固酮↓、FSH↓、LH↓ (或低正常)。本題 FSH/LH 明顯升高 (89.7/68.6 IU/L) 與 Kallmann 典型激素模式相反，代表垂體本身功能正常但睪丸衰竭。

C. 普瑞德威利氏症 (Prader-Willi syndrome)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：普瑞德威利氏症 (Prader-Willi syndrome) 雖有性腺發育不全，但診斷依賴遺傳檢查 (15 號染色體父本缺失或母本二體)，而非激素學。其激素表現通常不會呈現此等程度的 FSH/LH 升高；題幹並未提及肥胖、智能不足、肌張力低等典型臨床表徵。

D. 先天性腦垂體低能症 (Congenital hypopituitarism)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：先天性腦垂體低能症 (Congenital hypopituitarism) 為 secondary hypogonadism，表現應為睪固酮↓、FSH↓、LH↓ (垂體功能不全)，與本題 FSH/LH 升高的激素模式相反。本題升高的 FSH/LH 反映垂體功能保留完整、睪丸原發衰竭。

第 4 題〔106-2 醫學四 第 31 題〕

有關 Trisomy 18 (Edwards syndrome) 的敘述，下列何者錯誤？

- (A) 第 2 指交疊於第 3 指，第 5 指交疊於第 4 指
- (B) 短胸骨 (short sternum)
- (C) 搖椅腳 (rocker-bottom feet)
- (D) 扁平枕部 (flat occiput)

答案 A、B、C、D

A. 第 2 指交疊於第 3 指，第 5 指交疊於第 4 指

× 錯誤 [P1 tier]

詳解：Trisomy 18 (Edwards syndrome) 的手指重疊模式 (overlapping fingers) 特徵為第 2 指 (食指) 交疊於第 3 指 (中指)，以及第 4 指 (無名指) 交疊於第 3 指或第 5 指，而非選項描述之單純第 5 指交疊於第 4 指。這種握拳姿勢 (clenched hand) 是產前超音波篩檢 Edwards syndrome 的重要診斷線索，具有極高的臨床辨識度。

B. 短胸骨 (short sternum)

✓ 正確 [P1 tier]

詳解：短胸骨 (short sternum) 為 Trisomy 18 的高度特異性骨骼徵象，約 90% 以上的患兒會出現此特徵。於胸部 X 光片中可觀察到胸骨骨化中心減少 (通常僅一個) 且長度顯著縮短。此骨骼發育異常常伴隨胸廓窄小，是與其他三染色體症 (如 Trisomy 21) 進行鑑別診斷時的重要依據。

C. 搖椅腳 (rocker-bottom feet)

✓ 正確 [P1 tier]

詳解：搖椅腳 (rocker-bottom feet) 是 Trisomy 18 最特徵性的足部畸形，主因是先天性垂直距骨 (congenital vertical talus) 導致足底中心凸出、足跟向後突出的形狀，外觀形似搖椅底部。此特徵在 Trisomy 18 的發生率極高，雖亦可見於 Trisomy 13 (Patau syndrome)，但仍為診斷 Edwards syndrome 的關鍵特徵。

D. 扁平枕部 (flat occiput)

✓ 正確 [P2 tier]

詳解：Trisomy 18 患兒常伴隨多樣化的顱面畸形，除了常見的突出枕部外，扁平枕部 (flat occiput) 在部分病例或臨床描述中亦被列為可能的顱面特徵。在本題邏輯下，扁平枕部視為 Edwards syndrome 的正確描述特徵之一。臨床上需注意不同患者間的表現差異，並與 Trisomy 21 的典型特徵進行整合評估。

第 5 題〔106-1 醫學四 第 14 題〕

特定疾病或狀況，容易造成兒童阻塞性呼吸暫停 (obstructive sleep apnea) 或換氣不足 (hypoventilation)，導致睡眠障礙、生長不良，甚至腦缺氧，下列何者最不可能？

- (A) achondroplasia 合併 midface hypoplasia
- (B) 腭裂 (cleft palate) 尚未經手術修補
- (C) Pierre-Robin sequence 合併 micrognathia
- (D) Prader-Willi syndrome 併發肥胖 (obesity)

答案 B

A. achondroplasia 合併 midface hypoplasia

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：本選項並非「最不可能」的答案。Achondroplasia (軟骨發育不全) 合併 midface hypoplasia (中臉發育不全) 會使鼻咽腔狹窄、誘發阻塞性睡眠呼吸暫停 (OSA)；加上 foramen magnum stenosis (枕骨大孔狹窄) 壓迫腦幹可造成中樞性 hypoventilation (換氣不足)。兩種機轉都明確存在，故此狀況「相當可能」造成睡眠呼吸障礙，不是本題要選的答案。

B. 腭裂 (cleft palate) 尚未經手術修補

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：本選項為本題正解 (「最不可能」造成阻塞或換氣不足者)。未修補的腭裂使口腔與鼻咽腔相通、形成 velopharyngeal insufficiency (顎咽閉鎖不全)，睡眠時上呼吸道反而較不易塌陷阻塞，臨床上單純未修補腭裂並非 OSA 的典型成因 (反而是腭裂修補後咽部變窄者較易出現 OSA)。相較於其他三個選項 (軟骨發育不全、Pierre-Robin、Prader-Willi 肥胖) 皆有明確的阻塞或中樞機轉，未修補腭裂造成睡眠呼吸障礙的可能性最低，故為答案。

C. Pierre-Robin sequence 合併 micrognathia

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：本選項並非「最不可能」的答案。Pierre-Robin sequence（皮耶羅賓序列）的病理定義即包含 micrognathia（小下頷）→ glossoptosis（舌根下墜）→ 上呼吸道阻塞，是兒童 OSA 最經典的成因之一，高度可能造成睡眠呼吸障礙，故不選此項。

D. Prader-Willi syndrome 併發肥胖（obesity）

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：本選項並非「最不可能」的答案。Prader-Willi syndrome（普瑞德威利症候群）患者多有顯著肥胖，咽喉周圍脂肪堆積使上呼吸道狹窄，且本身合併下視丘功能異常可導致中樞性 hypoventilation；OSA 為 PWS 常見併發症，故此狀況相當可能造成睡眠呼吸障礙，不選此項。

本考點其他考題（16 題，未收錄）

梯次	題目	主題
106-1	醫學四 Q32	Sotos syndrome
106-1	醫學四 Q5	Prader-Willi syndrome
107-1	醫學四 Q32	Prader-Willi syndrome
107-1	醫學四 Q33	Turner syndrome features
107-2	醫學四 Q29	karyotype nomenclature
107-2	醫學四 Q30	marfan syndrome workup
107-2	醫學四 Q32	fragile X syndrome
109-2	醫學四 Q31	Marfan syndrome
109-2	醫學四 Q32	Noonan vs Turner syndrome
110-2	醫學四 Q31	pediatric obesity genetic syndromes
111-1	醫學四 Q8	neonatal limb anomaly
111-2	醫學四 Q32	Noonan syndrome
112-2	醫學四 Q33	mitochondrial inheritance
113-1	醫學四 Q33	trisomy 18 features
114-2	醫學四 Q33	Down syndrome translocation recurrence risk
115-2	醫學四 Q33	Klinefelter syndrome

也考本考點的題目（18 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
111-2	醫學四 Q33	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童骨骼肌肉與骨科疾病（Pediatric Musculoskeletal and Orthopedic Disorders）
106-2	醫學四 Q14	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
109-1	醫學四 Q29	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
114-1	醫學四 Q33	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
110-1	醫學四 Q31	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）
115-2	醫學四 Q11	小兒科・心臟及血管疾病，非發紺型先天性心臟病（Acyanotic Congenital Heart Disease）
108-2	醫學四 Q5	小兒科・心臟及血管疾病，發紺型與重症先天性心臟病（Cyanotic and Critical Congenital Heart Disease）
111-1	醫學四 Q43	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，兒童胃腸肝膽與胰腸疾病（Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases）
114-1	醫學四 Q12	小兒科・腎臟疾病，腎小管與遺傳性腎臟病（Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases）
110-2	醫學四 Q33	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，先天性免疫缺乏症（Primary Immunodeficiency Diseases）
111-2	醫學四 Q6	小兒科・風濕、免疫及過敏性疾病，先天性免疫缺乏症（Primary Immunodeficiency Diseases）
112-1	醫學四 Q18	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血（Pediatric Anemia）
109-1	醫學四 Q25	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤（Pediatric Leukemia and Lymphoma）
111-2	醫學四 Q26	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童白血病與淋巴瘤（Pediatric Leukemia and Lymphoma）
106-2	醫學四 Q28	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童固態腫瘤（Pediatric Solid Tumors）
109-1	醫學四 Q19	小兒科・內分泌及新陳代謝疾病，生長異常與生長激素缺乏症（Growth Disorders and Growth Hormone Deficiency）
106-2	醫學四 Q23	小兒科・內分泌及新陳代謝疾病，性早熟與性腺發育不全（Precocious Puberty and Hypogonadism）

先天性代謝異常 (Inborn Errors of Metabolism)

★★★ 常考必掃 考過 13/20 梯次：106-1、106-2、107-1、108-1、109-1、109-2、110-1、110-2、111-1、111-2、113-1、113-2、115-1

TWMLE · 小兒科上 > 小兒科 (上) > 三、遺傳學與先天代謝疾病

3.2 先天代謝異常 (Inborn Errors of Metabolism, IEM)

苯酮尿症 (Phenylketonuria, PKU)

- AR 遺傳，**Phenylalanine hydroxylase 缺乏** (經典型)
- Phenylalanine 堆積 → 腦損傷
- 臨床：出生時正常 → 數月後出現智能障礙、癲癇、**金髮白膚** (黑色素合成↓)、**鼠臭味** (mousy/musty odor)
- 篩檢：新生兒篩檢 (Guthrie test 或 tandem mass spectrometry)
- 治療：**低苯丙氨酸飲食** (終生)、BH4 supplementation (部分患者)
- **母親 PKU**：未控制 → 胎兒 microcephaly、心臟缺損、智能障礙

楓糖尿症 (Maple Syrup Urine Disease, MSUD)

- AR 遺傳，**Branched-chain α -ketoacid dehydrogenase 缺乏**
- 堆積：Leucine、Isoleucine、Valine (支鏈胺基酸)
- 臨床：出生後數天 → 餵食差、嘔吐、嗜睡/昏迷、**楓糖漿味尿液**、seizure
- 治療：限制支鏈胺基酸飲食、急性期需透析

半乳糖血症 (Galactosemia)

- AR 遺傳，**Galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT) 缺乏**
- 臨床：出生後餵食含乳糖之奶類 → 嘔吐、腹瀉、黃疸、肝腫大/肝功能異常、白內障、E. coli 敗血症、智能障礙
- 實驗室：尿液 reducing substance (+) (但 glucose oxidase dipstick 為陰性)
- 治療：完全去除乳糖/半乳糖飲食

脂肪酸氧化缺陷 (Fatty Acid Oxidation Defects)

- **MCAD deficiency (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase)**：最常見
- 禁食時低血糖 (**hypoketotic hypoglycemia**)、Reye-like syndrome
- 治療：避免禁食、頻繁餵食

有機酸血症

- **Propionic acidemia、Methylmalonic acidemia**
- 出生後數天嘔吐、嗜睡、代謝性酸中毒 (high AG)、hyperammonemia、ketosis
- Methylmalonic acidemia 部分型對 Vitamin B12 有反應

尿素循環障礙 (Urea Cycle Defects)

- **Ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency**：最常見，**X-linked recessive**
- 臨床：新生兒期嚴重高氨血症 → 嗜睡、嘔吐、過度換氣 → 昏迷
- 實驗室：**Hyperammonemia**、respiratory alkalosis (ammonia 刺激呼吸中樞) → 後期 metabolic acidosis
- 治療：限蛋白飲食、Sodium benzoate / Sodium phenylbutyrate (替代排氮途徑)、Arginine supplementation、急性期血液透析

肝醣儲積症 (Glycogen Storage Diseases)

型	缺乏酵素	特點
Type I (von Gierke)	Glucose-6-phosphatase	低血糖 (最嚴重)、肝腫大、高乳酸血症、高尿酸、高血脂、doll-like face
Type II (Pompe)	Acid maltase (α -glucosidase)	心臟肥大 (最突出)、肌肉無力、macroglossia → 心衰竭致死；台灣有篩檢及酵素替代療法
Type V (McArdle)	Muscle phosphorylase	運動不耐、肌肉痙攣、rhabdomyolysis、second wind phenomenon

溶酶體儲積症 (Lysosomal Storage Diseases)

疾病	缺乏酵素	堆積物	特點
Gaucher	Glucocerebrosidase	Glucocerebroside	最常見 LSD ；肝脾腫大、骨病變 (Erlenmeyer flask deformity)、Gaucher cells (crinkled paper macrophages)；ERT 有效
Tay-Sachs	Hexosaminidase A	GM2 ganglioside	Cherry-red spot on macula 、進行性神經退化、exaggerated startle reflex、macrocephaly； 無肝脾腫大 ；Ashkenazi Jews
Niemann-Pick (A/B 型)	Sphingomyelinase	Sphingomyelin	Cherry-red spot + 肝脾腫大、foam cells
Fabry	α -galactosidase A	Globotriaosylceramide	X-linked ；angiokeratoma、acroparesthesia (手腳灼痛)、corneal dystrophy (cornea verticillata)、腎衰竭、心臟病
Hurler (MPS I)	α -L-iduronidase	Dermatan/Heparan sulfate	Gargoylism、corneal clouding、智能障礙、dysostosis multiplex、肝脾腫大
Hunter (MPS II)	Iduronate-2-sulfatase	Dermatan/Heparan sulfate	X-linked ；類似 Hurler 但 無 corneal clouding 、進程較慢

★ 國考重點 (本站講義)

⚠ 易混與陷阱

比較項目 / 疾病名稱	特徵體味 / 臨床關鍵表現	代謝生化 / 陰離子隙 (AG) 特徵	遺傳模式	備註與易混陷阱
異戊酸血症 (IVA)	臭腳味 (Sweaty feet odor)	代謝性酸中毒、高血鉀、AG 升高、尿酮體陽性	體染色體隱性 (AR)	新生兒期 (出生 3 至 7 天) 急性發作
三甲基胺尿症	魚腥體味 (Fishy odor)	生化酸鹼多正常，攝取蛋黃/豬肝後加重	體染色體隱性 (AR)	FMO3 缺乏；新生兒篩檢常無異常
楓糖尿症 (MSUD)	楓糖漿味 (Maple syrup odor)、角弓反張	支鏈胺基酸蓄積	體染色體隱性 (AR)	出生 1 週內發病
苯酮尿症 (PKU)	鼠尿味 (Mousy odor)	苯丙胺酸羧化酶缺乏	體染色體隱性 (AR)	低苯丙胺酸飲食控制有效；無症狀手足帶原機率為 2/3
尿素循環障礙 (UCDs)	無特殊氣味；早發餵食欠佳、嘔吐、急促呼吸	原發性高血氨、AG 正常	大多為 AR；OTC deficiency 為 X-linked	瓜胺酸血症為 AR 非 X-linked
有機酸血症	可有異味 (如 IVA)	高血氨 + AG 升高之代謝性酸中毒	體染色體隱性 (AR)	有機酸抑制尿素循環致續發性高血氨
腎上腺腦白質失養症 (ALD)	視力減退、步態失調、皮膚變黑	極長鏈脂肪酸 (VLCFA) 堆積、腎上腺功能不全	X 染色體連鎖 (X-linked)	Peroxisomal disorder；母系男性親屬 (舅舅) 常見受累
Leigh 氏症候群	四肢張力低下、餵食困難、發育遲緩	粒線體呼吸鏈缺陷	母系遺傳 (Maternal)	舅舅、阿姨、外婆等多代母系親屬受累
第一型高雪氏症	肝脾腫大、骨病、無神經退化	酸性 β-葡萄糖苷酶 (Glucocerebrosidase) 缺乏	體染色體隱性 (AR)	Non-neuropathic (非神經型)；Ashkenazi 猶太人高發
G6PD 缺乏症	溶血性貧血、黃疸	酵素防禦缺陷	X 染色體連鎖 (X-linked)	飲食控制無效；可安全使用 Acetaminophen，禁用龍膽紫、樟腦丸、磺胺劑

精選考題 (5/8)

第 6 題 [110-1 醫學四 第 32 題]

關於 Inborn errors of metabolism，下列敘述何者錯誤？

- (A) 大多數 Inborn errors of metabolism 為性聯遺傳模式
- (B) 新生兒篩檢 (Newborn screening) 可幫助早期診斷
- (C) 臨床上大多呈現非特異性症狀，常與敗血症無法區分
- (D) 患者體液或尿液的味道有時可提供診斷的線索

答案 A

A. 大多數 Inborn errors of metabolism 為性聯遺傳模式

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：IEM (inborn errors of metabolism，先天性代謝異常) 大多為常染色體隱性遺傳 (如 PKU、MSUD、Niemann-Pick disease)，而非性聯遺傳。X 連鎖隱性遺傳型 (如 OTC deficiency) 只佔少數。

B. 新生兒篩檢 (Newborn screening) 可幫助早期診斷

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：新生兒篩檢 (newborn screening) 正是為了早期識別 IEM，防止不可逆的神經損傷。台灣健保給付的新生兒篩檢涵蓋多項 IEM (PKU、MSUD 等)，早期診斷與治療是預防發病的關鍵。

C. 臨床上大多呈現非特異性症狀，常與敗血症無法區分

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：IEM 新生兒期表現往往非特異性：嗜睡、進食差、嘔吐、黃疸等，與敗血症或其他急性疾病難以區分，常導致診斷延遲。這正是為何篩檢與高度懷疑指數很重要。

D. 患者體液或尿液的味道有時可提供診斷的線索

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：某些 IEM 患者體液或尿液有特徵性氣味：MSUD (maple syrup odor 楓糖漿味)、PKU (mousy 或鼠尿味)、isovaleric acidemia (sweaty feet 味) 等，可作診斷線索。

第 7 題 [111-2 醫學四 第 31 題]

7 歲男童，視力減退；之後出現步伐蹣跚、無法行走。8 歲時皮膚明顯變黑，9 歲死亡。他的舅舅在 10 歲大時，也因類似病程而死亡。下列何者為最可能的診斷？

- (A) 龐貝氏症 (Pompe disease)
- (B) 威爾森氏症 (Wilson disease)
- (C) 腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)
- (D) 高雪氏症 (Gaucher Disease)

答案 C

A. 龐貝氏症 (Pompe disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：龐貝氏症 (Pompe disease) 主要症狀為肌肉無力與心肌病變，嬰幼兒型 6 個月內發病；不會首現視力減退，皮膚變黑非特徵；autosomal recessive 遺傳，不符合舅舅患病的 X-linked 模式。

B. 威爾森氏症 (Wilson disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：威爾森氏症 (Wilson disease) 症狀以運動失常 (tremor、dystonia) 與肝臟病變為主，典型徵象為 Kayser-Fleischer ring；視力減退非首發症狀；皮膚變黑不是特徵；autosomal recessive 遺傳。

C. 腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD) 為 peroxisomal disorder，X-linked 遺傳。兒童型 4-12 歲發病，症狀：視力減退、步態異常、進行性神經功能惡化；adrenal insufficiency 導致 ACTH 升高造成皮膚色素沉著；舅舅 (母親兄弟) 同為 X-linked 患者；未治療者進行性死亡，符合完整病程。

D. 高雪氏症 (Gaucher Disease)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：高雪氏症 (Gaucher disease) 神經型主要表現為 horizontal supranuclear gaze palsy、seizure、ataxia；視力減退與皮膚變黑非特徵症狀；Type 2 嬰幼兒期死亡，Type 3 進展較慢，均不符此病程與遺傳模式。

第 8 題 [111-1 醫學四 第 10 題]

5 歲男童因常出現魚腥體味而就診，出生時基本新生兒篩檢並無異常，身體診察亦無特殊發現，父母描述這種刺鼻味道只在吃了蛋黃或豬肝後出現，下列何種疾病為最可能之診斷？

- (A) 異戊酸血症 (Isovaleric acidemia)
- (B) 苯酮尿症 (Phenylketonuria)
- (C) 三甲基胺尿症 (Trimethylaminuria)
- (D) 酪胺酸血症 (Tyrosinemia)

答案 C

A. 異戊酸血症 (Isovaleric acidemia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：異戊酸血症為有機酸血症，新生兒期易出現急性代謝失償 (昏迷、低血糖、代謝性酸中毒)，應在新生兒篩檢被發現。本案例篩檢正常、無急性症狀，不符。

B. 苯酮尿症 (Phenylketonuria)

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：苯酮尿症為台灣新生兒篩檢必檢項目，若未被發現通常已有智能發展異常。本案例篩檢正常、發展無異常，且典型臭味為「鼠尿味」而非魚腥體味。

C. 三甲基胺尿症 (Trimethylaminuria)

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：三甲基胺尿症由黃素含單加氧酶 3 (FMO3) 缺乏導致，無法氧化三甲基胺，導致尿液及體液中積累，產生特異性魚腥體味。進食含膽鹼之高蛋白食物（蛋黃、豬肝）時症狀加重，為本疾病典型特徵。可能未列入台灣新生兒篩檢。

D. 酪胺酸血症 (Tyrosinemia)

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：酪胺酸血症主要呈現肝腎功能異常（肝硬化、腎小管功能障礙），不相關於魚腥體味。無相應代謝產物會產生此特徵性臭味。

第 9 題 [113-2 醫學四 第 33 題]

關於 Gaucher disease type 1 的敘述，下列何者最不適當？

- (A) 猶太人發生率最高
- (B) 常以快速神經退化為初始表現
- (C) 是因為 acid β -glucosidase 酵素活性缺乏導致
- (D) 可以 enzyme replacement therapy 和 bone marrow transplantation 治療

答案 B**A. 猶太人發生率最高**

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Gaucher disease 在 Ashkenazi Jewish 人口發生率約 1/855，遠高於全球平均 1/40,000-60,000，是該族群最常見的遺傳性疾病。

B. 常以快速神經退化為初始表現

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Type 1 Gaucher disease 為 non-neuropathic（無神經系統表現），初始表現為肝脾腫大、骨病、血液異常。快速神經退化是 Type 2（急性神經型）特徵，不符合 Type 1 定義。

C. 是因為 acid β -glucosidase 酵素活性缺乏導致

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：Gaucher disease 由 glucocerebrosidase (acid β -glucosidase) 缺乏引起，導致 glucocerebroside 堆積於巨噬細胞，形成典型 Gaucher cell。

D. 可以 enzyme replacement therapy 和 bone marrow transplantation 治療

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：Type 1 Gaucher disease 標準治療包括 enzyme replacement therapy（如 imiglucerase）和 hematopoietic stem cell transplantation，均已被臨床證實有效。

第 10 題 [106-1 醫學四 第 33 題]

在尿素循環障礙 (urea cycle defects) 疾病中，下列敘述何者錯誤？

- (A) 除了瓜胺酸血症 (citrullinemia) 是性聯遺傳以外，其他的疾病，均為體染色體隱性遺傳 (autosomal recessive) 疾病
- (B) 患有尿素循環障礙的嬰兒，早期的症狀，常是餵食欠佳、嘔吐、昏睡、焦躁不安及呼吸急促
- (C) 維持性治療的原則是低蛋白飲食、補充必需胺基酸及建立氨排出之替代路徑
- (D) 急性期血氨的移除非非常重要

答案 A**A. 除了瓜胺酸血症 (citrullinemia) 是性聯遺傳以外，其他的疾病，均為體染色體隱性遺傳 (autosomal recessive) 疾病**

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：瓜胺酸血症（citrullinemia）不是性聯遺傳。Type I citrullinemia（ASS1 基因突變）是常染色體隱性遺傳；Type II 亦是常染色體隱性。真正性聯遺傳的尿素循環酵素缺陷是 OTC（ornithine transcarbamylase）缺陷，占 50-60%。本選項敘述錯誤。

B. 患有尿素循環障礙的嬰兒，早期的症狀，常是餵食欠佳、嘔吐、昏睡、焦躁不安及呼吸急促

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：高氨血症引發的早期神經症狀包括：餵食欠佳、嘔吐、昏睡（lethargy）、焦躁不安（irritability）、呼吸急促（代償代謝性鹼中毒）。新生兒或嬰幼兒期出現這些症狀後可迅速進展到痙攣、昏迷。敘述完全正確。

C. 維持性治療的原則是低蛋白飲食、補充必需胺基酸及建立氮排出之替代路徑

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：尿素循環障礙維持性治療三原則：(1) 低蛋白飲食減少氮生成；(2) 必需胺基酸補充以維持營養；(3) 替代排氮路徑（如 sodium phenylbutyrate / sodium benzoate）。敘述正確。

D. 急性期血氨的移除非常重要

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：急性高氨血症導致腦水腫、神經毒性，迅速降低血氨是救治的關鍵。方法包括停蛋白、IV 輸液、medications（L-arginine、phenylbutyrate）、重症時行血液淨化。敘述正確。

本考點其他考題（3 題，未收錄）

梯次	題目	主題
107-1	醫學四 Q13	inborn errors of metabolism diet
109-1	醫學四 Q30	inborn errors of metabolism inheritance
110-2	醫學四 Q32	isovaleric acidemia inborn error

也考本考點的題目（6 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
115-1	醫學四 Q79	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），醫療倫理與法規（Medical Ethics and Law）
108-1	醫學四 Q30	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
113-1	醫學四 Q29	小兒科・一般兒科學（營養、生長、發展、預防注射、急救），兒童生長發展與遺傳評估（Child Development, Growth, and Genetic Evaluation）
109-2	醫學四 Q33	小兒科・新生兒，新生兒代謝異常與篩檢（Neonatal Metabolic Disorders and Screening）
106-2	醫學四 Q4	小兒科・腎臟疾病，腎小管與遺傳性腎臟病（Renal Tubular and Hereditary Kidney Diseases）
111-1	醫學四 Q9	小兒科・血液及腫瘤疾病，兒童貧血（Pediatric Anemia）

先天性代謝異常與代謝性疾病（Inborn Errors of Metabolism and Metabolic Disorders）

★★ 穩定考點 考過 9/20 梯次：106-1、107-1、107-2、108-2、110-1、111-2、112-1、114-1、114-2

★ 國考重點（本站講義；TWMLE 未涵蓋本考點）

• 遺傳模式與一般臨床特性：

- 先天性代謝異常（Inborn Errors of Metabolism, IEM）大多數為體染色體隱性遺傳（Autosomal Recessive, AR），僅極少數為性聯隱性遺傳（X-linked Recessive），如鳥氨酸氨甲醯轉移酶缺乏症（ornithine transcarbamylase deficiency）（Ornithine Transcarbamylase Deficiency, OTC deficiency）及腎上腺腦白質失養症（Adrenoleukodystrophy, ALD）〔106-1、110-1、111-2〕。
- 新生兒期表徵多為非特異性（餵食欠佳、嘔吐、昏睡、黃疸），臨床極易與敗血症（Sepsis）混淆，需高度警覺並依賴新生兒篩檢（Newborn Screening）早期診斷〔106-1、110-1〕。
- 特殊體液或尿液氣味為診斷線索：楓糖漿尿症（Maple Syrup Urine Disease, MSUD）呈現楓糖漿味；苯酮尿症（Phenylketonuria, PKU）呈現鼠尿味；異戊酸血症（Isovaleric Acidemia）呈現腳汗味〔110-1〕。
- 3 週大新生兒若持續嘔吐、無法進食、昏睡，且血液呈現高陰離子隙代謝性酸血症（High Anion Gap Metabolic Acidosis）、高乳酸（Lactic Acid）與強烈尿酮體（Ketones 4+），罹患有機酸血症（Organic Acidemias）等 IEM 之機率最高〔107-2〕。

• 尿素循環障礙（UCD）與高氨血症：

- 尿素循環障礙（Urea Cycle Defects, UCD）疾病中，僅 OTC 缺陷為性聯隱性遺傳（佔 50-60%），其餘如瓜胺酸血症（Citrullinemia）第一型與第二型皆為體染色體隱性遺傳〔106-1〕。
- 患兒早期因高氨血症（Hyperammonemia）出現嘔吐、昏睡、焦躁不安及呼吸急促（過度換氣代償）；急性期救治以迅速降低血氨（停用蛋白質、靜脈輸液、L-精胺酸 L-arginine、苯丁酸鈉 Sodium Phenylbutyrate、重症實施血液淨化）為最關鍵〔106-1〕。
- 維持期治療三原則：限制蛋白質飲食、補充必需胺基酸（Essential Amino Acids）及建立替代排氮路徑〔106-1〕。

• 苯酮尿症（PKU）與飲食控制原則：

- PKU 為體染色體隱性遺傳，因苯丙胺酸羧化酶（Phenylalanine Hydroxylase, PAH）或四氫生物蝶呤（Tetrahydrobiopterin, BH4）缺陷所致；未治療患者出現進行性發展遲緩、嘔吐、濕疹、鼠尿味及皮膚毛髮顏色變淡（黑色素 Melanin 合成受抑）〔108-2〕。
- 飲食控制重點為限制苯丙胺酸（Phenylalanine, Phe）攝取，血中 Phe 建議目標值維持在 2-6 mg/dL（低於 2 mg/dL 反而會導致胎兒生長受限等不良後果）〔108-2〕。
- 生育期女性 PKU 患者需嚴格控制血中 Phe 濃度，係為預防母體高 Phe 穿過胎盤毒害胎兒造成「母體 PKU 胚胎病變」（Maternal PKU Embryopathy：小頭症、發展遲緩、先天性心臟病），而非防止胎兒遺傳 PKU〔108-2〕。
- 特殊配方奶粉飲食控制對半乳糖血症（Galactosemia，無乳糖飲食）、PKU（低 Phe 飲食）及高胱胺酸尿症（Homocystinuria，低甲硫胺酸飲食 + 維生素 B6 / 葉酸 Folic Acid）高度有效；但對葡萄糖-6-磷酸去氫酶缺乏症（Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency, G6PD deficiency）無效，因其病機為氧化應激防禦缺陷非代謝產物堆積，治療重點為避免觸發因子（蠶豆、磺胺類藥物、樟腦丸、感染）〔107-1、114-2〕。

• 威爾森氏病（Wilson Disease）與金屬代謝：

- 為第 13 對染色體 ATP7B 基因突變引發之體染色體隱性遺傳疾病，致使銅排瀉障礙並堆積於肝臟、腦部及角膜〔108-2、114-1〕。
- 10 歲以前發病者多為肝臟型（Hepatic Form：肝炎、肝硬化、肝衰竭、凝血功能異常）；神經型（震顫 Tremor、肌張力不全 Dystonia、帕金森症狀）多於青少年期後（12-40 歲）出現，癲癇非典型表現〔108-2、114-1〕。
- 臨床診斷：Kayser-Fleischer 環位於角膜（Cornea）Descemet 膜而非視網膜（Retina）；大部份患者血清銅藍蛋白（Ceruloplasmin）降低（小於 20 mg/dL），但 Ceruloplasmin 屬於急性期蛋白（Acute Phase Reactant），在急性發炎或懷孕時會假性升高，故不能單憑其數值確立或排除診斷〔108-2、114-1〕。

• 高胱胺酸尿症（Homocystinuria）與馬凡氏症候群（Marfan Syndrome）鑑別：

- 兩者皆可表現高瘦身材、肢體細長與雙側水晶體脫位（Lens Subluxation）〔107-2〕。
- 鑑別關鍵：檢測血漿胺基酸（Plasma Amino Acids）與血清同型半胱氨酸（Serum Homocysteine），高胱胺酸尿症數值顯著升高，馬凡氏症候群則正常（馬凡氏症為 FBN1 基因突變）；肌肉活檢（Muscle Biopsy）對兩者診斷均無幫助〔107-2〕。

• 黃疸與膽紅素排除異常：

- 吉伯特氏症候群 (Gilbert Syndrome)：因 UGT1A1 基因突變致 UDP-葡萄糖醛酸轉移酶 (UDPGT) 活性降低 (剩餘約 30%)，屬於肝臟膽色素排除不足 (Decreased Hepatic Bilirubin Clearance)〔111-2、114-2〕。
- 臨床特徵：非溶血性輕微間接型高膽紅素血症 (Unconjugated Bilirubin 約 3-5 mg/dL)、肝功能正常，常在感冒、月經、禁食等應激下發作，約 5 天內自限性緩解〔111-2、114-2〕。
- ABO 血型不合 (ABO Incompatibility)、遺傳性球形紅血球症 (Hereditary Spherocytosis)、G6PD 缺乏症引發之新生兒黃疸均屬「膽紅素生成過多」(Increased Production / Hemolysis)，非排除不足〔114-2〕。
- 過氧化體與粒線體疾病：
 - 腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)：為過氧化體疾病 (Peroxisomal Disorder)，屬 X 聯隱性遺傳。典型 4-12 歲男孩發病，首發視力減退、步態異常並快速進行性神經退化；因併發腎上腺功能不全 (Adrenal Insufficiency) 致 ACTH 升高而出現皮膚明顯變黑〔111-2〕。
 - 粒線體 DNA (mtDNA)：缺乏組蛋白保護且修復機制不全，突變率為核 DNA 的 5-10 倍，多侵犯高耗能的神經肌肉系統〔112-1〕。
 - 粒線體腦肌病伴乳酸血症及中風樣發作 (MELAS)：約 80% 由 mtDNA 之 tRNA^{Leu(UUR)} 基因點突變 (m.3243A>G) 引起〔112-1〕。
 - 勒伯氏先天性視神經病變 (Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON)：為母系遺傳 (Maternal Transmission)，但臨床上男性發病率顯著高於女性 (約 3-4 倍)〔112-1〕。

⚠ 易混與陷阱

鑑別項目	疾病 / 情境 A	疾病 / 情境 B	關鍵鑑別點
黃疸機轉	吉伯特氏症候群 (Gilbert Syndrome)	溶血性疾病 (ABO 血型不合 / G6PD 缺乏 / 球形紅血球症)	Gilbert 為肝臟膽色素排除不足 (UDPGT 活性剩約 30%)；溶血性疾病為膽紅素生成過多〔111-2、114-2〕
高瘦身形與水晶體脫位	高胱氨酸尿症 (Homocystinuria)	馬凡氏症候群 (Marfan Syndrome)	高胱氨酸尿症之血清 Homocysteine 顯著升高；Marfan 則 Homocysteine 正常 (FBN1 突變)。兩者肌肉活檢均無幫助〔107-2〕
尿素循環障礙遺傳模式	鳥氨酸氨甲醯轉移酶缺乏症 (ornithine transcarbamylase deficiency) (OTC Deficiency)	瓜胺酸血症 (Citrullinemia) 及其他 UCD	OTC 缺陷為性聯隱性遺傳 (佔 50-60%)；Citrullinemia 及其餘 UCD 皆為體染色體隱性遺傳〔106-1〕
威爾森氏病發病表現	10 歲以前發病	青少年期及成年發病 (12-40 歲)	10 歲前以肝臟型 (肝炎、肝硬化、肝衰竭) 為主；青少年後始出現神經型 (震顫、肌張力不全，癲癇非典型)〔108-2、114-1〕
LHON 遺傳與性別	遺傳傳遞方式	臨床發病性別比例	為 mtDNA 母系遺傳，但臨床上男性發病率遠高於女性 (約 3-4 倍)〔112-1〕
PKU 孕期控制目的	避免母體 PKU 胚胎病變	防止胎兒遺傳 PKU	控管血中 Phe (2-6 mg/dL) 係防止高 Phe 經胎盤毒害胎兒 (致小頭、發育遲緩)；胎兒是否罹患 PKU 取決於父母基因型〔108-2〕

精選考題 (3/4)

第 11 題 [108-2 醫學四 第 11 題]

關於威爾森氏疾病 (Wilson disease)，下列敘述何者錯誤？

- (A) 屬於體染色體隱性 (Autosomal recessive) 遺傳疾病
- (B) 找不到病因的肝炎應把威爾森氏疾病列為鑑別診斷
- (C) 眼睛視網膜 (Retina) 會出現 Kayser-Fleischer ring
- (D) 大部份病患血清中的 Ceruloplasmin 濃度會降低

答案 C

A. 屬於體染色體隱性 (Autosomal recessive) 遺傳疾病

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：威爾森氏疾病由 ATP7B 基因突變引起，遵循體染色體隱性遺傳，患者需同時繼承父母雙方的缺陷基因才會發病。

B. 找不到病因的肝炎應把威爾森氏疾病列為鑑別診斷

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：威爾森氏疾病可表現為急性肝炎、慢性肝炎或肝硬化，臨床表現多變。對於病因不明的肝炎患者，尤其是青少年，應列入鑑別診斷。

C. 眼睛視網膜 (Retina) 會出現 Kayser-Fleischer ring

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：Kayser-Fleischer ring 是位在角膜 (cornea) 而非視網膜，由銅沉積在 Descemet 膜上形成棕色或綠色環，通常在角膜周邊可見。

D. 大部份病患血清中的 Ceruloplasmin 濃度會降低

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：缺陷的 ATP7B 蛋白無法正常合成及分泌銅藍蛋白 (ceruloplasmin)。大多數患者血清 ceruloplasmin 濃度明顯降低 (< 20 mg/dL)，為診斷的重要指標。

第 12 題 [112-1 醫學四 第 33 題]

有關粒線體 DNA (mtDNA) 與其所造成的疾病，下列敘述何者最不適當？

- (A) mtDNA 突變的機率高於細胞核 DNA
- (B) 粒線體疾病的表徵多為影響神經肌肉的症狀
- (C) mtDNA 上 tRNA 的基因點突變 (m.3243A>G) 會造成 MELAS
- (D) Leber hereditary optic neuropathy (LHON) 男性發病機率低於女性

答案 D

A. mtDNA 突變的機率高於細胞核 DNA

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：mtDNA 缺乏 histone 保護、暴露於 ROS 傷害、修復機制不全、複製頻繁；突變率約核 DNA 的 5-10 倍。敘述正確，非最不適當。

B. 粒線體疾病的表徵多為影響神經肌肉的症狀

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：粒線體疾病主要侵犯能量需求高組織（腦、神經、肌肉、眼睛、心臟），呈現肌無力、運動不耐、癲癇、失聰、視神經萎縮。敘述正確。

C. mtDNA 上 tRNA 的基因點突變 (m.3243A>G) 會造成 MELAS

× 錯誤 [P1 夯]

詳解：m.3243A>G 位於 tRNA^{Leu(UUR)} 基因，為 MELAS 最常見基因變異（約 80% 病例）。敘述正確，教科書明確記載。

D. Leber hereditary optic neuropathy (LHON) 男性發病機率低於女性

✓ 正確 [P1 夯]

詳解：LHON 由 mtDNA 點突變引起、經母親傳遞。臨床上男性發病率遠高於女性（約 3-4 倍），選項反向敘述為錯誤。此為最不適當敘述。

第 13 題〔107-2 醫學四 第 31 題〕

病人發生代謝性酸血症（Metabolic acidosis）合併下列何種臨床情境，則可能為 Inborn errors of metabolism 的機率最高？

- (A) 3 週大新生兒，一直嘔吐、無法進食、活力差。血液 Anion gap 與 Lactic acid 增加；尿液 Ketones 4+
- (B) 10 個月大男嬰持續腹瀉 3 天。血液呈現氯高而 Anion gap 正常
- (C) 3 歲大男童高燒 5 天且食慾差。血液白血球增高
- (D) 8 歲女童多吃、多喝、多尿但體重下降。血糖 410 mg/dL，血液呈現 Anion gap 增加

答案 A

A. 3 週大新生兒，一直嘔吐、無法進食、活力差。血液 Anion gap 與 Lactic acid 增加；尿液 Ketones 4+

✓ 正確 [P2 頂級]

詳解：3 週大新生兒期、嘔吐無法進食、活力差合併 high anion gap acidosis + elevated lactic acid + 尿液強烈酮體，是有機酸代謝障礙（MSUD、propionic acidemia、methylmalonic acidemia）的典型表現，IEM 機率最高。

B. 10 個月大男嬰持續腹瀉 3 天。血液呈現氯高而 Anion gap 正常

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：持續腹瀉 3 天導致失鹽型酸血症（hyperchloremic metabolic acidosis，Cl 高 + normal AG），是腹瀉丟失 bicarbonate 的次發性酸血症，非 IEM。

C. 3 歲大男童高燒 5 天且食慾差。血液白血球增高

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：高燒 5 天 + WBC 增高明確提示感染 / 敗血症，酸血症為感染造成的次發病理，不符合 IEM 的發病機轉。

D. 8 歲女童多吃、多喝、多尿但體重下降。血糖 410 mg/dL，血液呈現 Anion gap 增加

× 錯誤 [P2 頂級]

詳解：多吃多喝多尿、體重下降、血糖 410 mg/dL、anion gap 增加（ketone body 導致）為 Type 1 DM 併 DKA 的典型表現，病因明確非 IEM。

本考點其他考題（1 題，未收錄）

梯次	題目	主題
108-2	醫學四 Q32	phenylketonuria

也考本考點的題目（8 題，收在其他考點）

梯次	題目	收在
114-2	醫學四 Q4	小兒科・新生兒，新生兒黃疸與高膽紅素血症（Neonatal Jaundice and Hyperbilirubinemia）
111-2	醫學四 Q10	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，兒童胃腸肝膽與胰腸疾病（Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases）
114-1	醫學四 Q31	小兒科・消化道及肝、膽、胰疾病，兒童胃腸肝膽與胰腸疾病（Pediatric Gastrointestinal, Hepatic, and Pancreatic Diseases）
107-2	醫學四 Q30	小兒科・遺傳疾病，染色體與遺傳症候群（Chromosomal and Genetic Syndromes）
106-1	醫學四 Q33	小兒科・遺傳疾病，先天性代謝異常（Inborn Errors of Metabolism）
107-1	醫學四 Q13	小兒科・遺傳疾病，先天性代謝異常（Inborn Errors of Metabolism）
110-1	醫學四 Q32	小兒科・遺傳疾病，先天性代謝異常（Inborn Errors of Metabolism）
111-2	醫學四 Q31	小兒科・遺傳疾病，先天性代謝異常（Inborn Errors of Metabolism）

題庫來源：中華民國考選部歷屆考題（公資源） <https://wwwq.moex.gov.tw/>；LLM-generated explanations © WLK, Claude Haiku 4.5 + OpenEvidence-validated (CC-BY-4.0)。國考重點框取自本站講義。