

● 女性荷爾蒙補充療法

- 不同女性會有不同程度的卵巢早衰的情況。醫療團隊將會持續檢查患有特納氏綜合症孩子的青春期發展以及卵巢功能。如果發現患者缺乏青春期發展，女性荷爾蒙補充療法（口服藥物）將會在約12歲開始進行，以刺激第二性徵的發展（胸部發育與月經等）。

● 生殖技術

- 生殖技術的發展能夠幫助特納氏綜合症的患者懷孕。捐贈卵子與受贈者丈夫的精子授精，所產生的胚胎會在受贈者接受激素療法後被移植到子宮，以幫助受贈者懷孕。
- 若特納氏綜合症能夠及早診斷，而患者仍然有剩餘的卵巢功能，可考慮刺激卵巢後抽取卵子，繼而以冷凍保存，待將來有需要時可以使用。
- 患者若能夠維持卵巢功能，或已有以冷凍方式保存的卵子，她能夠嘗試以自己的卵子達致懷孕，以及與醫療團隊討論植入前基因診斷。植入前基因診斷的過程包括以體外受精的方法形成胚胎，繼而檢測胚胎的染色體，再將檢測正常的胚胎移植到患者的子宮。如需詳細資訊，可以向生殖醫學專家查詢。
- 不論是上述哪一種情況，此類懷孕對孕婦與胎兒都構成一定程度風險，因此個別的孕前評估與輔導特別重要。懷孕過程應該由有處理高產科經驗的多專業醫療團隊負責。

● 學習與發展

- 大部分患者就讀主流學校，部分患者有機會需要特別學習協助。及早診斷可促進及時的評估與轉介到兒童體能智力評估中心以進行認知評估與介入。

雖然特納氏綜合症患者需要不同專科的醫療人員提供持續醫療協助，但現時的醫學界對特納氏綜合症已有充分的認知，並有標準的國際健康監察指引。通過定時檢查與適當的照顧，大部分特納氏綜合症患者可以享有快樂、健康與獨立的生活！

我應否安排一個確認診斷測試？ 何時安排此測試？

不同確認診斷測試

	時期	好處：)	壞處：(
絨毛膜穿刺採樣	11-14 懷孕週	最早能夠進行的測試	程序相關的流產風險 0.1-0.2% 有局限性胎盤鑲嵌現象的機會，報告不能完全代表胎兒
羊膜穿刺術	16-20 懷孕週	較絨毛膜穿刺採樣準確	程序相關的流產風險 0.1-0.2%
嬰兒出生後血液檢驗	嬰兒出生後，可用臍帶血或嬰兒的血	最準確 沒有流產風險	嬰兒出生後才能確認情況

我應選擇哪一種診斷測試？

你的醫療團隊會基於現有的資訊與你討論最佳的選擇。最後的決定會被以下因素影響：

- 診斷測試結果會否影響你在懷孕期間的即時處理？
- 胎兒結構超聲波檢查有否異常發現，繼而能夠預測症狀的嚴重程度？
- 特納氏綜合症患者需要面對的健康問題與潛在難題

請與您的醫生進一步討論。

此單張是由兒童及青少年科（瑪麗醫院 / 香港大學 / 香港兒童醫院），婦產科（瑪麗醫院 / 香港大學）及醫學遺傳服務（衛生署）聯合製作。

特納氏綜合症



瑪麗醫院 / 香港大學，香港兒童醫院
兒童及青少年科

瑪麗醫院 / 香港大學 婦產科

衛生署 醫學遺傳服務

香港兒童醫院  HKU Med LKS Faculty of Medicine
Department of Paediatrics & Adolescent Medicine
香港大學兒童及青少年科學系

 HKU Med LKS Faculty of Medicine
Department of Obstetrics & Gynaecology
香港大學婦產科學系



何謂特納氏綜合症？

特納氏綜合症是一種主要影響女性的遺傳病，大約每 2500 名女孩便有 1 名患上特納氏綜合症。

特納氏綜合症是源於染色體的變異；但是，特納氏綜合症並非由父母遺傳，而是一個偶然發生的情況。

一般而言，體內每個細胞都帶有 46 條染色體，分為 23 對，而其中一對為性染色體。一般女性會帶有兩條 X 染色體 (46,XX)；但是患上特納氏綜合症的女性只帶有 1 條 X 染色體 (X 染色體單體症或 45,X)；或帶有兩條 X 染色體，但其中一條失去功能（詳情請參閱右圖列表 1）。在患上特納氏綜合症的女性當中，接近一半的患者是因為 X 染色體單體症(45,X)；而另外一半的患者帶有一條失去功能的 X 染色體或與出現鑲嵌現象。鑲嵌現象是指在身體中出現多於一種染色體組成，而成因是在早期胚胎發育期間細胞分裂過程中染色體的異常分配。

如何診斷特納氏綜合症？

特納氏綜合症可以在出生前（產前）、嬰兒期、或童年早期被診斷。在某些情況下，若特納氏綜合症患者的症狀輕微，診斷可能會延遲至青春期或成年早期。

醫生會基於特定病徵懷疑患者患上特納氏綜合症。患者的症狀不盡相同。部分患者的病徵比較明顯；相反另一部分的患者病徵比較輕微。在某些情況下，特納氏綜合症會在其他不相關的檢查中被偶然發現，例如無創產前基因檢測。若要確定特納氏綜合症的診斷，你的醫療團隊將會安排一個檢測—染色體核型分析，用以檢查細胞內的染色體。

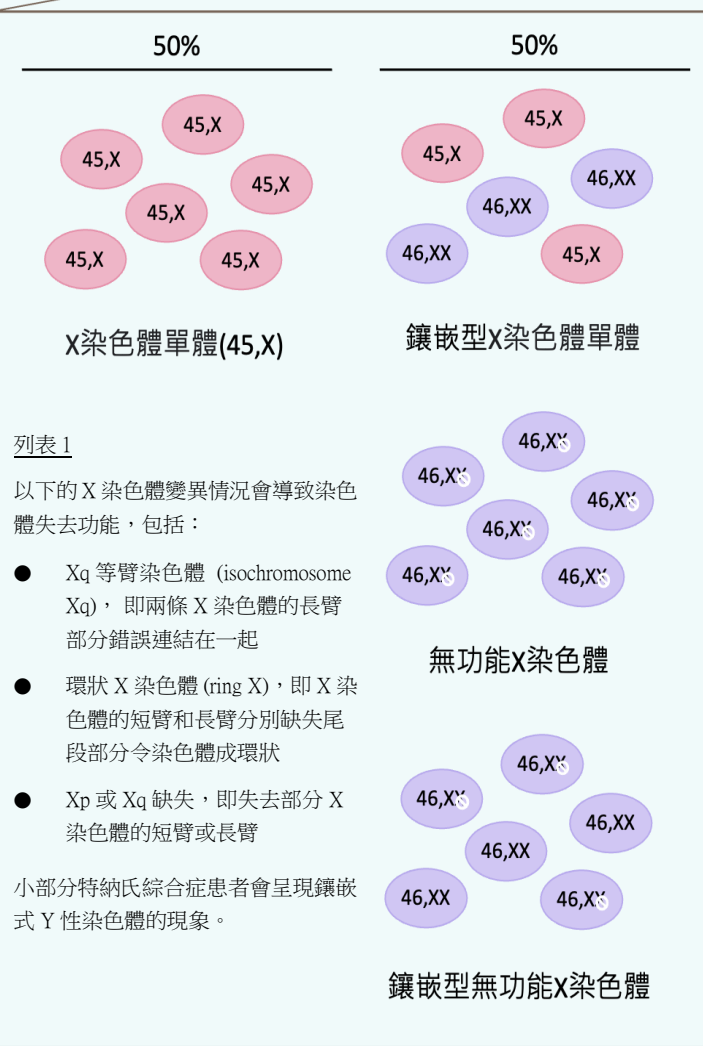
男性(46,XY)



女性(46,XX)



患上特納氏症的女性

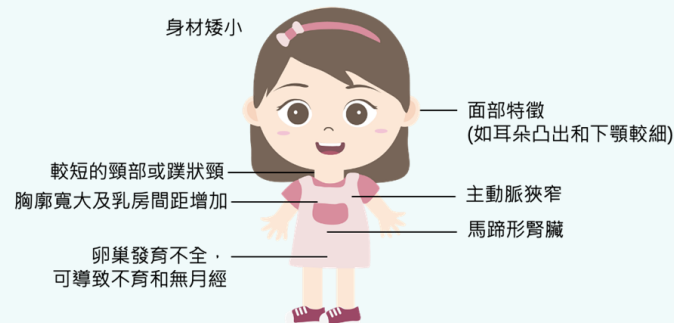


無創產前基因檢測的結果顯示我的胎兒有可能患上特納氏綜合症。此檢測結果有多大程度是準確的？

當無創產前基因檢測的結果為陽性，代表胎兒約有 40%機會患上特納氏綜合症。在一般臨床應用上，基於母體的因素，此數值可能會更低。母體的因素包括年齡、母親的細胞或胎盤出現鑲嵌現象等等；而這些因素都與胎兒的基因無關。

特納氏綜合症將會如何影響患者？

特納氏綜合症會影響患者的健康和發展，其中包括身材矮小與卵巢早衰（可能導致青春期延後與不育）。部分患者會有心臟與腎臟的缺陷。在認知功能方面，大部分患上特納氏綜合症的女性的智商位於正常範圍，但部分的患者可能有特定類別的學習問題。



特納氏綜合症有相關治療或根治方法嗎？

特納氏綜合症是一種染色體變異的情況，因此暫時在醫學上沒有完全根治的方法。但是，以下的治療方法可以改善患者情況：

● 生長激素療法

- 生長激素療法可以改善最終成人高度，及早治療通常可以將身高提升至正常範圍的下游。醫療團隊將會持續檢查患有特納氏綜合症孩子的發育情況，和及時開始治療。生長激素療法是國際認可的治療方法，而在香港，此方法的治療費用由醫管局承擔。