

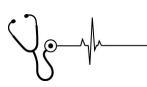
玖 內分泌疾病及 新陳代謝疾病

考點一：生長發育、性早熟與矮小症評估

1. 關於兒童生長發育的描述，下列何者最不像有內分泌異常的問題？
(110.1-20)
- A. 幼稚園大班的5歲男孩，最近生長速率一年只長高2公分
 - B. 小學一年級剛入學的7歲男生，媽媽注意到有陰毛發育
 - C. 剛升國一的13歲女生，班上很多同學月經都來了，但自己初經還沒來
 - D. 高一的16歲男生，發現半年來胸部隆起越來越明顯，且有明顯的硬塊

►►解析：C

- A. 3歲到青春期前的兒童，正常生長速率大約是每年4~6公分。一年只長高2公分屬於「生長遲滯（Growth failure）」，必須強烈懷疑生長激素缺乏、甲狀腺低下或其他系統性與內分泌疾病。
- B. 男孩的「性早熟」定義為9歲前出現第二性徵（包含睪丸變大、長陰毛等）。7歲男童長陰毛屬於過早發育。
- C. 「原發性無月經（Primary amenorrhea）」的定義為：滿13歲完全沒有第二性徵（如乳房發育），或是滿15歲仍未有初經。剛升國一的13歲女生沒有月經不像是有內分泌異常的問題。
- D. 青春期男孩常見「生理性男性乳房症」，但其好發時間通常在剛進入青春期中段（約13~14歲，Tanner stage 3-4），且多會在1到2年內自然消退。到了16歲（青春期末期）才出現「新發作、持續變大且有明顯硬塊」的乳房。



房隆起，是不尋常的紅燈警訊。

2. 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 10.5mIU/ml、LH 5.6mIU/ml、Testosterone 125ng/dl，下列何者最符合男童診斷？(110.2-20)
- 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）

►►解析：B

- A.屬於「周邊性性早熟」。腫瘤會直接分泌hCG或睪固酮，這會透過負回饋機制抑制大腦。因此，在GnRH刺激試驗中，LH與FSH不會上升。
- B.題目敘述中的男童只有8歲，但兩側睪丸體積已經達到5c.c.，這明確符合「男童性早熟」的臨床定義。GnRH刺激試驗的結果也顯示下視丘－腦垂體－性腺軸（HPG axis）已經活化（GnRH刺激後的LH最高峰值 $\geq 5\text{mIU/ml}$ ），屬於典型的中樞性性早熟。
- C.因為腎上腺提早分泌雄性素，特徵是提早長陰毛或體味，但睪丸不會變大（體積會維持 $< 4\text{c.c.}$ ），且GnRH刺激試驗也不會出現中樞性的LH升高。
- D.常見於Fragile X syndrome（X染色體脆折症），特徵是睪丸異常巨大，但這通常發生在青春期中，且不會有性早熟的表現。

3. 男童青春期中第二性徵的發育，下列何項變化最晚出現？(111.2-20)
- A.陰莖變長（growth of penis）
 - B.睪丸變大（enlargement of testes）
 - C.生長衝刺（growth spur）
 - D.陰毛發育（development of pubic hair）

►►解析：C

男童進入青春期的時，身體第二性徵的發育是有一定順序的：

- (1)青春期的第一步通常是睪丸變大（enlargement of testes）（體積 > 4mL 或長度 > 2.5公分），這代表發育的啟動。
- (2)隨著睪丸變大，接著會出現陰莖變長（growth of penis），陰囊皮膚顏色變深。
- (3)隨後會開始出現陰毛發育（development of pubic hair），接著是腋毛生長。
- (4)最晚出現的變化：男孩的生長衝刺（growth spurt），男孩的生長高峰通常要等到睪丸變大後約1.5到2年（大約在Tanner stage 3到4之間），伴隨著聲音變低沉（變聲）時才會明顯發生。

4. 下列關於兒童性早熟的敘述，何者最不適當？(112.2-24)
- 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

►►解析：D

- A. 性早熟定義是女孩 < 8歲、男孩 < 9歲出現第二性徵。
- B. 快速進展型才會影響身高；緩慢進展型或預測身高正常者不影響。
- C. 男孩性早熟源自於器質性病因的比例高，例如腦部病變，女孩則多屬於特發性。
- D. 中樞性性早熟需個別化評估，緩慢進展型或預測成人身高正常者可僅追蹤，不是全部都需要治療。



5. 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？(112.2-25)
- 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）

►►解析：C

題目敘述的男孩身高 < 第3百分位，矮小；體重屬於第10百分位，正常比例；骨齡比實際年齡遲2年，典型骨齡遲緩；睪丸4mL，屬於Tanner stage II 無陰毛，代表青春期剛啟動，正常偏晚。家族史：父母矮，遺傳潛力低。

- A. 骨齡約等於實際年齡，青春期啟動時間正常。
- B. 骨齡低於實際年齡，青春期啟動時間正常。
- C. 骨齡落後實際年齡，青春期通常無法正常啟動或啟動偏晚。
- D. 骨齡超前實際年齡，雄性素分泌過多，常提早出現陰毛。

6. 生長激素注射治療在許多疾病有實證醫學證據支持，且符合美國FDA及臺灣健保給付標準，但不包括下列何種疾病？(113.1-23)
- A. 狄喬治氏症候群（DiGeorge syndrome）
 - B. 透納氏症候群（Turner syndrome）
 - C. SHOX基因異常（SHOX gene abnormality）
 - D. 普瑞德威利氏症候群（Prader-Willi syndrome）

►►解析：A

- A. 雖部分患者有生長遲緩，但非標準適應症，需個案評估是否有GH缺乏，非常規治療。

- B.有適應症，X染色體部分或全部缺乏的女童，年齡至少六歲。身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於四公分。
- C.有適應症，SHOX基因突變或缺乏，年齡至少六歲。身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於四公分。
- D.有適應症，骨齡男性 ≤ 16 歲、女性 ≤ 14 歲之病患。

7. 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）？(114.2-24)
- 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）

►►解析：A

- A.下視丘錯構瘤是造成中樞性性早熟或稱為性促素依賴型性早熟最常見的病理性原因。
- B.這些腫瘤分泌的hCG在結構上與LH相似，能直接作用於睪丸的Leydig cells受體，刺激睪固酮（Testosterone）分泌，導致性早熟。此時腦下垂體的LH和FSH是被負回饋抑制的（低），屬於性促素非依賴型。
- C.因皮質醇合成受阻，導致ACTH上升，過度刺激腎上腺皮質，產生大量的雄性素（Androgens），導致男性化特徵或性早熟，故屬於性促素非依賴型。
- D.這是LH受體基因（LHCGR）發生活化性突變（Activating mutation）。即使在體內LH濃度很低的情況下，Leydig cells上的受體也會持續處於「開啟」狀態，自主性地大量分泌睪固酮。屬於典型的性促素非依賴型性早熟。



8. 下列何者不是目前台灣健保給付生長激素治療的適應症？(115.1-24)
- 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）

►►解析：B

目前台灣健保給付生長激素（Somatropin）的適應症主要包含：生長激素缺乏症、普瑞德威利氏症候群（Prader-Willi syndrome，小胖威利症）、透納氏症候群（Turner syndrome）以及其他 SHOX 基因異常、努南氏症候群（Noonan syndrome）等疾病。

- B. 雖然也是一種會導致身材嚴重矮小及生長遲緩的遺傳性疾病，但在台灣目前的健保規範中，該疾病並未被納入生長激素的常規給付適應症內。若這些病童需要施打生長激素以改善身高，通常必須以自費方式進行。

考點二：甲狀腺疾病

1. 11歲女童經醫師確診為甲狀腺功能亢進，下列有關症狀、實驗室檢查及治療之描述何者最不適當？(111.1-24)
- A. 食慾會減退
 - B. 短期內會快速生長
 - C. Free T4 3.2ng/dL、T4 18.2μg/dL、TSH < 0.05mIU/L
 - D. 應開始使用Methimazole治療

►►解析：A

- A. 甲狀腺功能亢進會導致全身細胞的新陳代謝速率大幅加快。因此，患者會食慾大增吃的多，但因為消耗的熱量更多，體重反而會減輕。
- B. 甲狀腺素是維持身體生長及發育的重要荷爾蒙。在兒童與青少年時期，甲