

最新公告

(請自行上網查詢最新活動內容)

活動名稱：第20屆台日周產期及超音波懇談會

活動時間：9月10—12日(星期五—日)

活動地點：9/10 <歡迎酒會> 於高雄金典酒店43樓翠玉廳(18:30)

(高雄市自強三路1號37-85樓(85大樓))

9/11 <會議> 於高雄金典酒店42樓會議中心(8:00-12:00)

(會議中午結束後，開始旅遊行程)

備註：*如您還未報名，請進學會網頁下載表格填妥後傳真至學會，以便統計人數，而費用部份可於9/11當場繳納

*周產期專科醫師積分35分、醫用超音波學會及婦產科醫學會積分申請中

*交通-高雄捷運：搭乘高雄捷運系統至「R8三多商圈站」【2】號出口

(海洋之星、大遠百貨)沿新光路前行，走路約5分鐘可到達。

活動名稱：專科醫師甄試

活動時間：11月14日(星期日)

活動地點：筆試日期：99年11月14日(星期日)上午

地點：國泰人壽大樓B1國際會議廳(台北市仁愛路四段296號)

口試日期：99年11月14日(星期日)下午

地點：國泰醫院二樓婦產科門診(台北市仁愛路四段280號)

備註：請擇一並附上以下資料於9月30日前寄至學會，逾期恕不受理

*申請書面審核資格者(限87年12月底前入周產期醫學會之會員)

申請書乙份 郵政劃撥收據影印本：書面甄審費\$5,000. 在職證明

*周產期會員—申請筆試及口試資格者

申請書乙份 在職證明

婦產科或小兒科專科醫師證書滿二年之影本：

證書效期 年至 年(限97年11月13日前)

郵政劃撥收據影印本：筆試費\$3,000.(口試費用\$2,000.於口試當天現場繳納)

活動名稱：會員大會暨學術研討會

活動時間：12月12日(星期日)

活動地點：台大醫學院102、103講堂

備註：開會通知，預計於11月掛號寄出



中華民國周產期醫學會

100 台北市常德街一號景福館2樓203室

電話:(02)2381-6198、0911-366551

傳真:(02)2381-4234

印刷品



2010年
第一七〇期

周產期會訊

發行人:許德耀 電話:(02)2381-6198

秘書長:蔡明松 手機:0911-366551

會訊主編:蘇怡寧 傳真:(02)2381-4234

http: www.tsop.org.tw

E-mail: tsop23816198@gmail.com

郵政劃撥帳號:12420668

戶名:中華民國周產期醫學會

會址:台北市常德街一號景福館2樓203室

Lowe氏症候群(Lowe syndrome)與頸部透明帶異常增厚

Lowe氏症候群是一種代謝性遺傳疾病，是由Lowe醫師於1952年首度提出，診斷要項包括眼睛、腦部與腎臟病變，故又稱為oculocerebrorenal症候群。

Lowe氏症候群起因於X染色體上的OCRL1基因缺陷，為單一基因性聯遺傳(X-linked inheritance)，幾乎僅發生於男性。此外，亦有可能是突變所致而母親並未帶有缺陷基因。

Lowe氏症候群病患的特徵包括先天性白內障、青光眼、肌肉張力低下及運動發展遲緩、智能障礙、行為表現問題、癲癇、腎臟功能異常、身材矮小、易有佝僂症、骨折、脊椎側彎與關節的問題和便秘。

目前對於Lowe氏症候群病患尚無治療方法，僅能採取症狀治療，以藥物、手術、物理治療、職能治療及特殊教育矯正。

Lowe氏症候群病患壽命會因進行性腎臟衰竭而縮短，Lowe氏症候群病患常因合併症導致感染、脫水及肺炎而死亡。若無合併症，預期存活壽命約30-40歲。

臨床診斷Lowe氏症候群多是在新生兒或嬰兒期，主要表徵為先天性白內障、肌肉張力弱或腎功能異常。此外，詳細詢問家族史可得到性聯遺傳家族史。實驗室診斷包括皮膚切片檢測、酵素缺陷及DNA檢測。產前診斷可以做酵素活性之分析或基因突變之檢查。

以下我們報告一名Lowe氏症候群帶因孕婦，因胎兒頸部透明帶異常增厚，進行染色體分析及DNA檢測，進而發現胎兒為Lowe氏症候群的案例。

案例：

一位懷第一胎的27歲孕婦來本院婦產科門診產檢，孕婦本身為Lowe氏症候群帶因者，她的弟弟以及姊姊的第一胎男嬰皆診斷為Lowe氏症候群。她於妊娠13週時接受了第一孕期唐氏症篩檢，發現頸部透明帶異常增厚(2.7mm, >95th percentile)，同時超音波檢查確認胎兒為男性。母血清游離乙型絨毛膜性腺激素(free β -hCG)為1.346 MoM(multiples of the median)而妊娠相關血漿蛋白-A

生命之寶 只選生寶 臍帶血銀行領導品牌

贊助單位: 生寶臍帶血銀行
0800-333-668

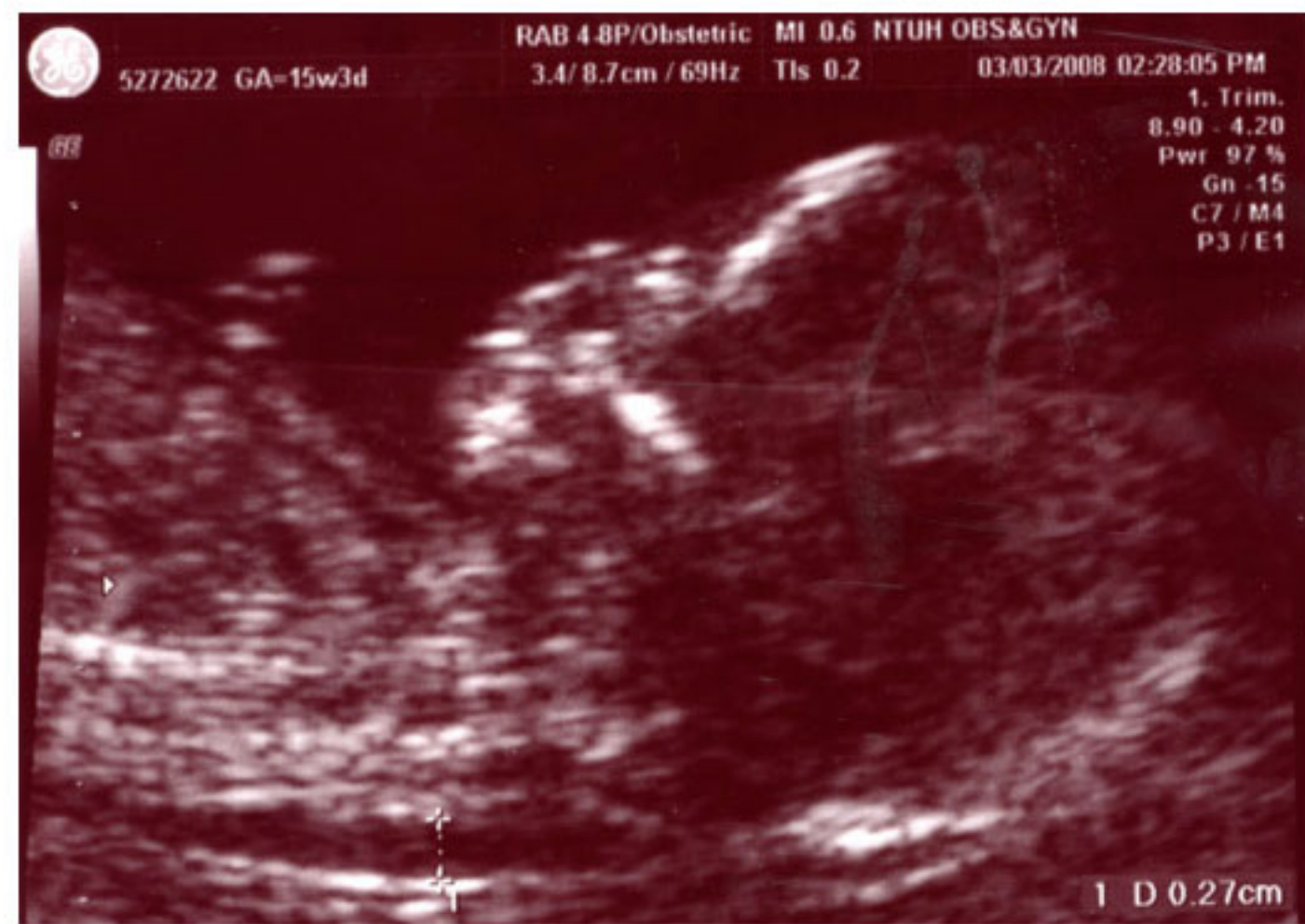
中華民國周產期醫學會會員登記參選-第十二屆理、監事

(PAPP-A)為0.931 Mo音波檢查唐氏症風險值為1/171，綜合母血檢查後的風險值為1/1218。該孕婦之後接受絨毛膜採樣，進行染色體分析及DNA檢測。染色體為46, XY，但DNA檢測發現OCRL基因突變。

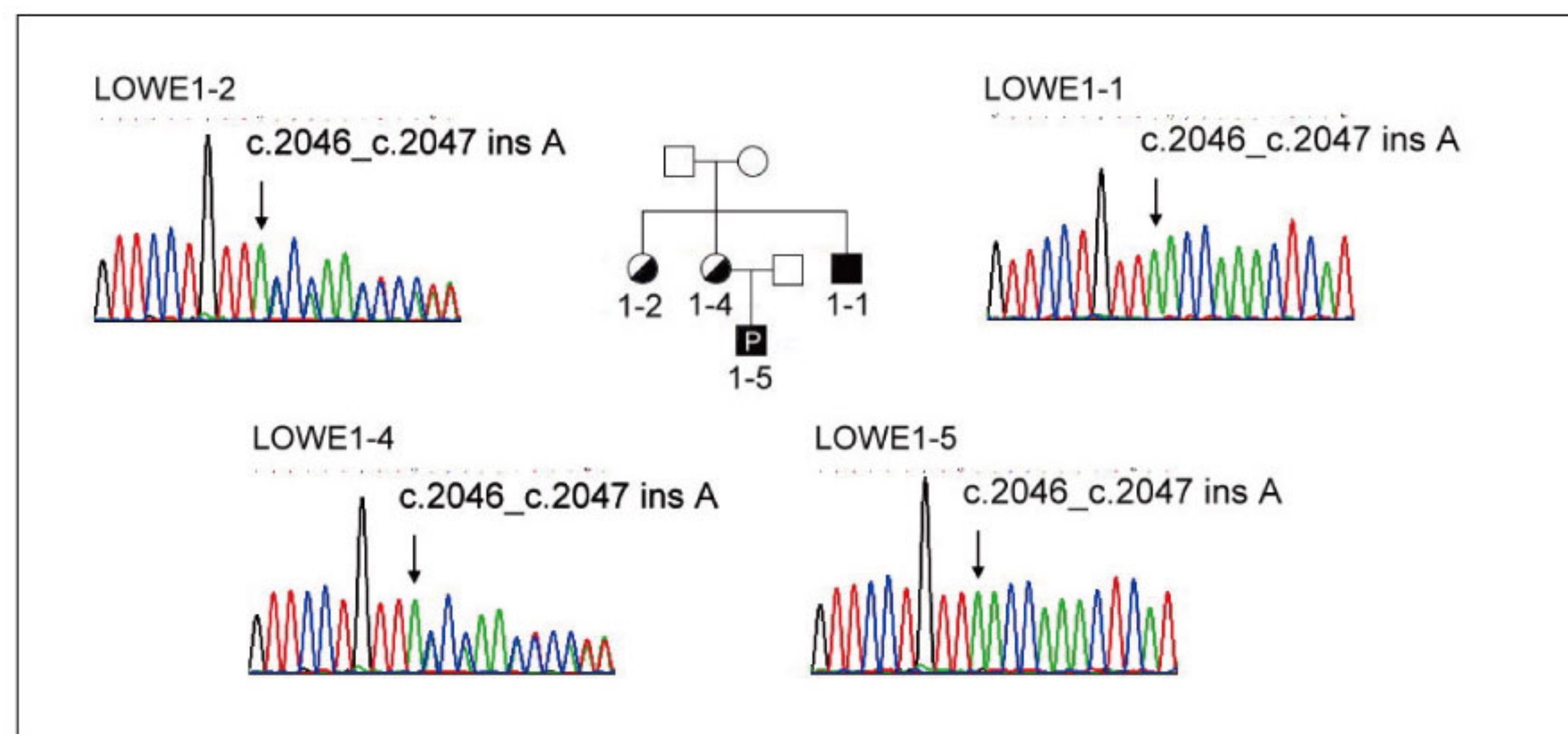
個案討論：

產前診斷Lowe氏症候群在已經發表的文獻中，僅提及產前超音波發現胎兒白內障和孕婦血清及羊水甲型胎兒蛋白(α -FP)值異常升高。然而第一孕期頸部透明帶異常增厚跟Lowe氏症候群的關聯性尚未被報告過。頸部透明帶異常增厚可能的原因包括心臟功能異常、心臟及大血管構造異常、頭頸部靜脈充血、淋巴系統發育或回流異常、胎兒貧血、低蛋白和先天性感。在本案例，造成頸部透明帶異常增厚的原因可能是胎兒腎功能異常或是低蛋白。

在本案例中，因為第一孕期頸部透明帶異常增厚，孕婦接受了胎兒染色體檢查，但結果為46, XY。對於頸部透明帶異常增厚，但染色體檢查正常的胎兒，如何給予遺傳諮詢相當具有挑戰性。於染色體正常的胎兒，其胎兒主要異常及基因異常的盛行率，與頸部透明帶厚度成正相關。當頸部透明帶厚度在95th percentile以下時，盛行率約1.6%；當頸部透明帶厚度在95th—99th percentile，盛行率為2.5%；頸部透明帶厚度大於6.5mm，盛行率升高至45%。因此，對於頸部透明帶異常增厚但染色體檢查正常的胎兒，完整的家族史及詳細的超音波檢查，有助於進一步的診斷及諮詢。



圖一、異常增厚的頸部透明帶(2.7mm, >95th percentile)



圖二、DNA分析

回條

- { } 願意被提名為第十二屆 理事 候選人
{ } 意意被提名為第十二屆 監事 候選人
{ } 無意參選
{ } 推薦 _____ 會員為 理、監事 候選人

簽名： _____

中華民國 99 年 _____ 月 _____ 日

備註：請繳清98年度前之會費，以免影響參選資格及會員權利

請將此回條於9/30前回傳至學會，謝謝！ 傳真：02-23814234

徵求九十九年度優秀論文獎

主旨：中華民國周產期醫學會優秀論文獎

說明：1. 本會會員於98年1月至99年6月發表於國內外雜誌有關產科學之學術性論文，限於國內完成，且未得過任何獎項者。

2. 取若干名，將頒發獎狀。

* 有意參加之會員請於99年9月30日以前，將抽印本5份，並檢附本表寄至學會。

* 各獎項一人以投稿一篇為限。

周產期會員號碼： _____

參 加 人： _____ (以第一作者或通訊作者)

電 話(手機)： _____ (以方便直接聯絡到為主)

傳 真： _____