

5.4.1.1. 生長激素 (Somatropin) (111/2/1)：

1. 限生長激素缺乏症、透納氏症候群、SHOX 缺乏症(限使用 Humatrope)及努南氏症候群(限使用 Norditropin)患者使用。(104/6/1、111/11/1)
2. 限地區醫院以上層級具兒科內分泌學次專科、兒科醫學遺傳學及新陳代謝學次專科或新陳代謝專科醫師診斷。(104/6/1、110/12/1)
3. 生長激素缺乏症使用生長激素治療，依下列規範使用：(100/12/1)
 - (1)診斷：施行 insulin, clonidine, L-Dopa, glucagon, arginine 等檢查有兩項以上之檢查生長激素值均低於7ng/mL(insulin test 須附檢查時之血糖值)。包括病理性(pathological)及特發性(idiopathic)及新生兒生長激素缺乏症。
 - (2)開始治療條件：
 - I. 病理性生長激素缺乏症者須兼具下列二項條件：
 - i. 包括下視丘-腦垂體病變(如：腫瘤或腦垂體柄因被浸潤而膨大)及下視丘-腦垂體發育異常(如：無腦垂體柄、腦垂體後葉異位)者。
 - ii. 生長速率一年小於四公分。須具有資格申請生長激素治療的醫療機構身高檢查，每隔三個月一次至少六個月以上之紀錄。
 - II. 特發性生長激素缺乏症須兼具下列二項條件：
 - i. 身高低於第三百分位且生長速率一年小於四公分。須具有資格申請生長激素治療的醫療機構身高檢查，每隔三個月一次至少六個月以上之紀錄。
 - ii. 骨齡比實際年齡遲緩至少二個標準差(應檢附骨齡 X 光檢查影像)。
 - III. 新生兒生長激素缺乏症，一再發生低血糖，有影響腦部發育之顧慮者。
 - (3)治療劑量：起始劑量0.18 mg/kg/week，爾後視需要可調整至0.18~0.23mg/kg/week。
 - (4)治療監測：身高和體重至少每三個月測量一次，骨齡每六至十二個月測定一次。
 - (5)繼續治療條件(每年評估一次)：
 - I. 治療後第一年，生長速率比治療前增加至少3公分/年。
 - II. 骨齡：男生骨齡16歲，女生骨齡14歲為治療之最後期限。
 - (6)個案申請時需檢附相關資料包括實驗室檢查報告影本、療程中門診追蹤身高體重記錄影本、骨齡 X 光片影像及藥品劑量等資料之治療

計畫)，經事前審查核准後使用。

4. 透納氏症候群病人使用生長激素治療的原則：

- (1)診斷：X染色體部分或全部缺乏的女童。(請檢附檢查報告)
(96/11/1)
- (2)病人無嚴重心臟血管、腎臟衰竭等危及生命或重度脊椎彎曲等影響治療效果的狀況。
- (3)開始治療條件：
 - I. 6歲以上(111/2/1)。
 - II. 身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於四公分，需具有資格申請生長激素治療的醫療機構身高檢查，每隔三個月一次，至少六個月以上之紀錄。(96/11/1)
 - III. 骨齡14歲以下(請檢附骨齡X光片)(111/2/1)
- (4)治療劑量：不超過 1 IU/kg/wk 或0.35 mg/kg/wk。(96/11/1)
- (5)繼續治療條件(每年評估一次)：
 - I. 骨齡14歲以下(111/2/1)。
 - II. 第一年生長速率比治療前增加至少2公分/年。
 - III. 第二年開始，生長速率至少4公分/年。

5. 用於治療 SHOX 缺乏症患者使用生長激素治療的原則：(104/6/1)

- (1)診斷：SHOX 基因突變或缺乏(請檢附檢查報告，若為點突變者，需加附文獻資料證實此突變確為致病突變)。
- (2)開始治療條件：
 - I. 年齡6歲以上(111/2/1)。
 - II. 身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於四公分，需具有資格申請生長激素治療的醫療機構身高檢查，每隔三個月一次，至少六個月以上之紀錄。
 - III. 男性16歲以下、女性14歲以下(請檢附骨齡X光片)(111/2/1)
- (3)治療劑量：不超過 0.35 mg/kg/wk。
- (4)繼續治療條件(每年評估一次)：
 - I. 骨齡：男性16歲以下、女性14歲以下(請檢附骨齡X光片)
(111/2/1)
 - II. 第一年生長速率比治療前增加至少2公分/年。
 - III. 第二年開始，生長速率至少4公分/年。

(5)需事前審查核准後使用。

6. 努南氏症候群 (Noonan Syndrome) 病人使用生長激素治療的原則：
(111/11/1)

(1)診斷：(需同時符合下列兩點)

I. 努南氏症候群臨床表現型者，診斷標準表如下：

臨床特徵	主要表徵	次要表徵
1. 臉部	典型臉部表徵	疑似臉部表徵
2. 心臟	肺動脈狹窄，肥厚阻塞型心肌病變 and/or 典型努南氏症心電圖(wide QRS with negative pattern in left precordial lead)	其他心臟缺陷
3. 身高	小於 3%	小於 10%
4. 胸壁	雞胸或漏斗胸	寬的胸廓
5. 家族史	第一直系血親有努南氏症診斷	第一直系血親疑似有努南氏症
6. 其他	同時合併智力障礙，隱睪及淋巴循環 不良	智力障礙，隱睪及淋巴循環不良符合 其中一項

備註：

備註1:典型臉部表徵包括：額頭高且寬、眼距過寬、內眥贅皮、眼尾下垂、低位後轉耳、耳外緣厚、高顎弓、小下巴、脖子短、後頸厚及後枕髮線低。

備註2:努南氏症臨床診斷須符合以下三者之一：

- (1) 兩個主要表徵。
- (2) 一個主要表徵加上兩個次要表徵。
- (3) 四個次要表徵。

II. 具有 PTPN11、SOS1、RIT1、RAF1、RRAS2、LZTR1、SOS2、KRAS、NRAS、BRAF、MAP2K1 (MEK1)、PPP1CB 等努南氏症候群相關基因之任一致病性變異或拷貝數變異(請檢附檢查報告)。

(2)開始治療條件：

- I. 6歲以上。
 - II. 身高低於第三百分位以下且生長速率一年小於4公分，需具有資格申請生長激素治療的醫療機構身高檢查，每隔3個月一次，至少6個月以上之紀錄。
 - III. 骨齡：男性 16 歲以下、女性 14 歲以下(請檢附骨齡 X 光片)
- (3)治療劑量：不超過 0.35mg/kg/wk。
- (4)繼續治療條件(每年評估1次)：
- I. 骨齡：男性16歲以下、女性 14 歲以下(請檢附骨齡 X 光片)
 - II. 第一年生長速率比治療前增加至少2公分/年。
 - III. 第二年開始，生長速率至少4公分/年。
- (5)需事前審查核准後使用，治療後每年需再提出申請，審查同意後使用。