

先天性肺部呼吸道畸形 (CPAM): 最常見的肺部發育異常

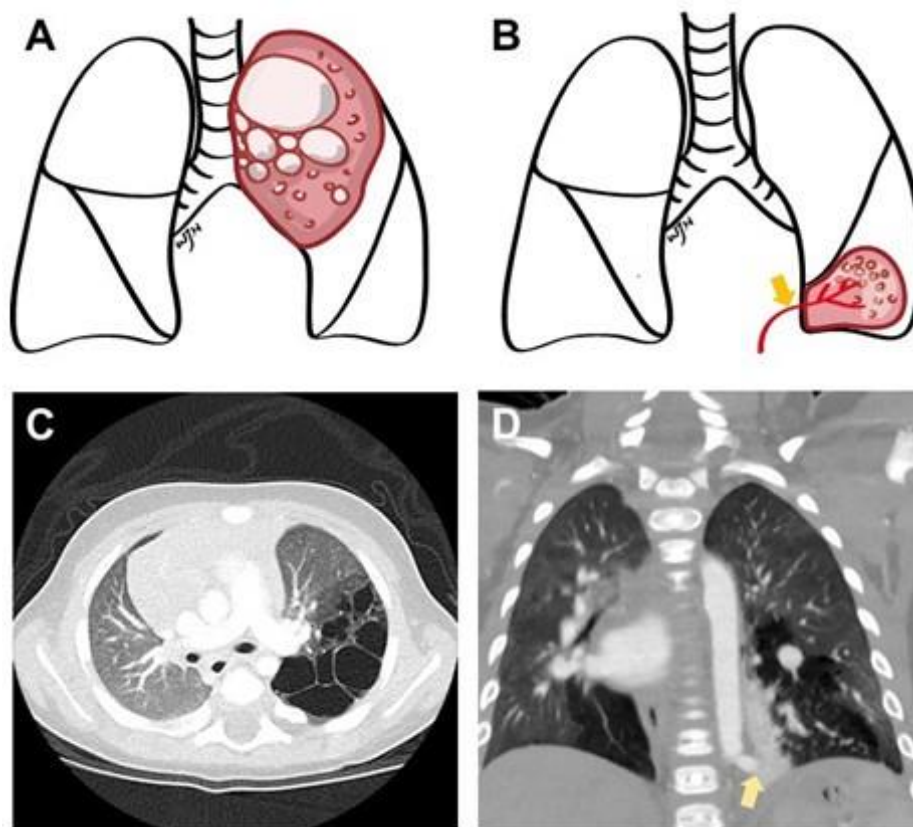
肺部的胚胎發育就像小樹的生長，從左右兩支主幹萌芽開始，不斷分枝，最終長成茂密的支氣管樹，支氣管末端的肺泡像是茂密的樹葉，肩負了氣體交換的重責大任。胎兒的肺部若在開枝散葉的過程中發生異常，就可能產生不同類別、不同嚴重程度的先天性肺部異常。最常見的異常是「先天性肺部呼吸道畸形」(congenital pulmonary airway malformation, CPAM)，舊稱先天性囊腫性腺瘤樣畸形 (congenital cystic adenomatoid malformation, CCAM)，也有人稱為先天性肺部囊腫。現在因為產前超音波檢查的普及，以及影像品質的提升，大部分的胎兒在產前超音波檢查就能看到異常部位，婦產科醫師可能會告訴父母「肺部有囊腫/腫塊」、「有看到異常的血管供應」，而診斷疑似先天性肺部呼吸道畸形，父母也得以在產前或新生兒階段就獲得即時的諮詢及治療計畫安排。

為什麼會有先天性肺部呼吸道畸形？會遺傳嗎？

一般認為先天性肺部異常可能跟肺部型態發育過程中的分子信號調控及基因表現異常有關，是偶發、非遺傳性的疾病，但是確切的致病機轉仍未知。

先天性肺部呼吸道畸形是怎樣的疾病？會如何影響我的小孩？

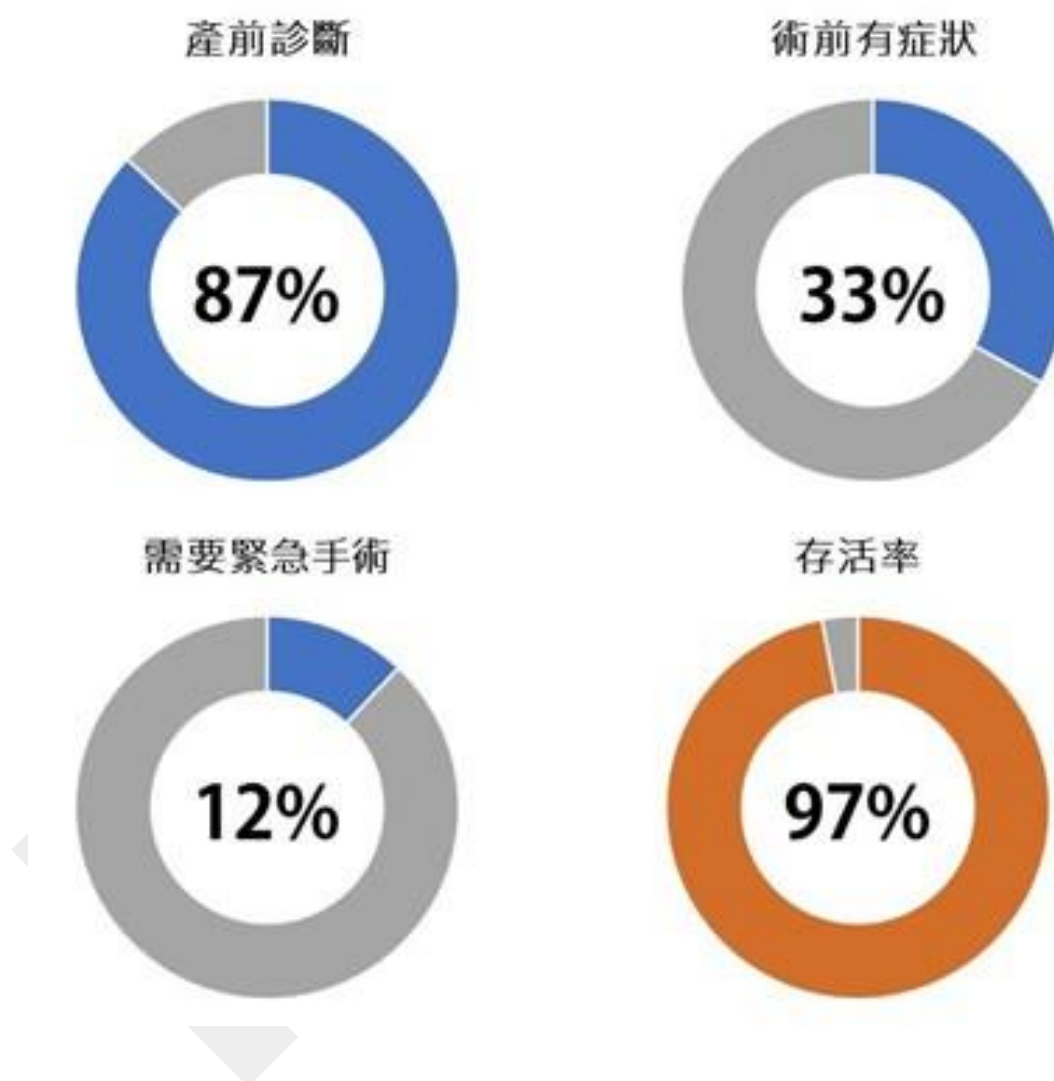
先天性肺部呼吸道畸形是肺部發育異常形成的腫塊，因為組織發育受阻的階段不同，它的表現很多變：典型肺組織表現呈現大小不等的異常囊泡、少部分的表現則是緻密小泡形成實質化的腫瘤；部分先天性肺部呼吸道畸形的病人會合併游離肺，特徵是除了肺部囊腫以外，還有異常的體動脈供應血流，為混合型異常（圖一）。雖然先天性肺部呼吸道畸形是最常見的一種先天性肺部異常，它的發生率仍然很低，大約每 1 萬至 2 萬名新生兒中才有 1 例，若以目前臺灣的新生兒數推估，每年全臺約有 15 至 20 名新生兒診斷為此病。



圖一 先天性肺部呼吸道畸形的示意圖及電腦斷層影像表現：(A, C) 典型的病灶表現大小不等的肺部囊腫；(B, D) 混合型異常：除了肺部囊腫以外，還有從胸主動脈分支而來的異常體動脈(箭號處)供應。

大部分病人出生時沒有明顯症狀，因此過去超音波不夠發達的年代，有不少病人到青少年甚至成年後出現症狀才被意外診斷，現在則是大部分病人在產前超音波篩檢時就能發現(圖二)；出生後沒有症狀的病人，雖然不需要立即處理，但異常的囊腫不具正常排痰功能，未來仍可能發生較嚴重的肺部感染或是肺炎，囊腫也可能逐漸變大而壓迫正常肺葉；此外約有 1-2% 的病人會合併惡性腫瘤。

少數病人在出生時就有喘、呼吸衰竭的症狀，最嚴重者會表現胎兒水腫，表示其囊泡體積較大，在胎兒時期就顯著壓迫正常的心肺組織，此時需要緊急手術切除異常的組織，緩解壓迫的症狀。



圖二 臺大醫院自 2007 年至 2020 年進行 100 台先天性肺部異常手術的特徵分布

產前超音波發現疑似先天性肺部呼吸道畸形，出生後需要再做甚麼檢查嗎？有可能是其他疾病嗎？

肺部的病灶需要藉由電腦斷層檢查才能較精確評估病灶位置、大小、影響的肺葉範圍，同時配合顯影劑檢查可協助辨識是否有異常體動脈供應。如果病人出生後就有呼吸困難，建議儘早做肺部電腦斷層，若生命徵象極度不穩、運送至加護病房外會有困難，則至少以床邊胸部 X 光初步評估。無症狀、不須立即手術治療的病人，可以先初步評估後，延至六個月大左右再接受有打顯影劑的胸部電腦斷層檢查，此時體型較新生兒時期大、可得到較清晰的影像結果，也減少新生兒時期的輻射暴露。

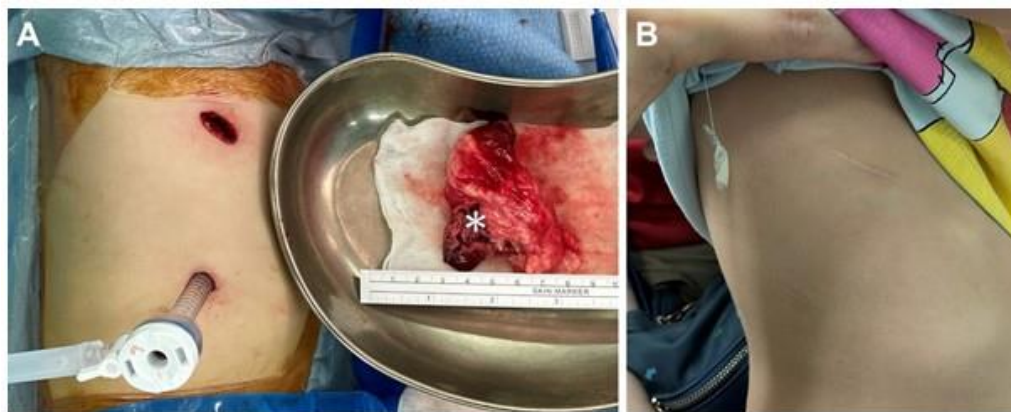
診斷後需要治療嗎？要怎麼治療呢？

先天性肺部呼吸道疾病的新生兒出生後有可能會有呼吸症狀，因此產婦需要在有新生兒加護病房及小兒外科醫師設置的醫學中心生產。出生後大部分無症狀的病人，由於未來仍有機會發生肺炎、囊腫擴大壓迫正常組織、或是合併惡性腫瘤的風險，因此雖不需要緊急治療，仍建議要擇期手術切除病灶；國際上對於最佳手術的時間沒有共識，考量到麻醉與手術的風險、技術難度、以及年紀增長肺部感染風險增加，本院目前的建議手術時間為 6 個月大至一歲之間，絕大部分可以使用胸腔鏡內視鏡微創手術，經由 2 至 3 個小傷口切除病灶（圖三 A）；手術切除的範圍大部分為病灶所在的整個

肺葉，少數病人的病灶涉及多個肺葉時，為了保留較多的肺組織，則可能進行部分肺葉切除。若是出生後有症狀的病人，需要儘速評估緊急手術切除以緩解症狀，極少數嚴重者可能需要插管使用呼吸器、甚至需要葉克膜支持心肺功能，新生兒時期的緊急手術多半需要以傳統開胸手術方式進行。

手術的恢復及長期預後如何呢？

本院麻醉科及外科醫師有豐富的嬰兒胸腔鏡手術經驗，致力提升麻醉的精準度、手術侵入性、及縮短術後恢復時間，因此若是無症狀接受選擇性手術的病人，大部分術後恢復都很良好，病灶完整切除後即治癒，沒有復發風險，傷口小、美觀且保留胸壁肌肉完整性(圖三 B)，長期肺功能及生活作息也不會有顯著影響。若是因症狀而緊急手術的病人，因為術前心肺功能已經受到影響，術後的恢復變異則較大，需視個別病況而定，最嚴重的病人仍可能有因肺發育不全、持續肺高壓等而有生命危險。



圖三 (A) 此案例胸腔鏡手術使用兩個微創傷口切除病灶所在之右下肺葉 (*) (B) 胸腔鏡手術半年後的傷口外觀

結語

先天性肺部呼吸道畸形是偶發非遺傳的先天肺部發育異常，大部分可在產前超音波篩檢時發現，但不同病人的病灶表現及病情差異仍不小，從產前諮詢到出生後的處置，需要婦產科、小兒外科、新生兒科、兒童重症多科團隊參與，以便為病人進行最好的評估及治療安排，絕大多數手術治療預後良好。

如有相關問題，可透過門診進行諮詢，線上掛號網址：

https://www.ntuh.gov.tw/ntuh/FindDrOne.action?q_itemCode=2091&q_dept=surg

外科部小兒外科主治醫師 洪琬婷