

新竹馬偕紀念醫院

地址：

30071 新竹市光復路二段 690 號

電話：

03-5166868，03-6119595

電子郵件：

service@ms7.mmh.org.tw

- 健康諮詢專線：03-6118865
週一～週五 上午 9:00~12:00
下午 14:00~17:00
週六至中午 12:00，例假日休息
- 語音掛號電話：03-5166516
- 人工掛號電話：03-6118866
週一～週五上午 8:00~17:00
週六上午 8:00~12:00

唐氏症簡介(一)

修訂: 2018/07/25

小兒科



新竹馬偕紀念醫院

Mackay Memorial Hospital, Hsinchu

(C)Mackay Memorial Hospital All Rights Reserved.

馬偕紀念醫院 著作權所有，並保留一切權利

唐氏症 (Down syndrome) 舊稱蒙古症 (mongolism)，是一種先天性疾病，是最常見智能不足的病因之一，也是最常見的染色體數目異常病症，其發生率約為每 800~1,000 個新生兒當中有 1 例。隨著孕婦的年紀愈大，其發生率愈高。

Q: 患兒會出現什麼特徵？

A: 患兒的長相有許多共同的特徵：頭圍較小、後腦勺扁平、顏面較平塌、眼睛斜向外上方、眼眶內側有贅皮、塌鼻子、耳朵較小且位置較低、經常張口伸舌、頸部較短而皮膚鬆弛、常見斷掌及小指彎曲等 (如圖 3-7)。

患兒的外觀也有父母的「形影」在，後天環境的影響及塑造多少也會改變患兒的面貌，積極的照顧可大為改善唐氏症者的預後，因此唐氏症患兒並非人們刻板印象中的白痴患者。

Q: 唐氏症的成因為何？

A:唐氏症患兒的染色體比正常人多出一個 21 號染色體，成了 21 三染色體症，干擾了遺傳基因的功能——正常情況下染色體都是成雙成對，總共有 23 對 46 個染色體，唐氏症患兒則有 47 個染色體——也因此形成臨床上種種異常的症狀。

至於為什麼會多出一個染色體來，絕大多數是精子或卵子形成過程必經的染色體減半步驟（減數分裂）出了差錯所致。不正常的減數分裂產生不正常的精或卵，當受孕之後便會造成染色體異常的情況，21 三染色體症便是其中最常見的。

有少部分的唐氏症患兒是屬於拼湊型——如體內含部分正常細胞及部分多了一條 21 號染色體的細胞，或者是轉位型的異常。除了轉位型有可能是由父母之一方所遺傳下來之外，其餘絕大部分都是偶發的突變，父母雙方的染色體均為正常。

在精子或卵子形成時的減數分裂，第 21 對染色體發生了不分離現象是產生 21 三染色體症的主因。其實，每個染色體都可能發生數目異常，只是當較大的染色體發生問題時，會對存於其中大量的基因造成干擾，以致無法存活，而以早期流產或胎死腹中的方式提早結束小小的生命。21 號染色體是人體內最小的體染色體，只攜帶 254 個基因訊息，若不幸出了差錯，產生三染色體症時，因受干擾的基因數量較少而能僥倖存活，這是唐氏症成為最常見染色體疾病的最主要原因。

Q:唐氏症對患兒的身體機能有沒有影響？

A:唐氏症患兒大都會有中等程度的智能不足，但是能夠以完善的早期療育方式加以改善。

一般而言，他們的身高、體重均較正常孩童小，而且發育得比較慢；在嬰幼兒時期，他們的肌肉張力較低，活動力不太好，抵抗力也較差，比較容易生病，必須小心照顧；有半數的唐氏症患兒併發有先天性心臟病，治療方針與是否需要接受手術，必須由專科醫師詳細檢查後決定，心臟病的嚴重程度關係著患兒的生機。

唐氏症兒伴隨有腸胃道系統畸形的機率約為 6~10%，泌尿道異常則為 3~5%，其他較少見的合併症有白血病、甲狀腺功能低下症、痙攣症、視力異常等；有不少的患兒由於體溫中樞機能不良，在小時候體溫會不太穩定，特別容易有夏季熱。

以上的各種情況大部分屬於現代醫學能處理的病症，父母應該盡可能與醫師合作，在充分的溝通及評估之後，給孩子適當的治療。

Q:唐氏症可以治好嗎？

A:答案是否定的。至目前為止，尚沒有任何醫療方法可以治得好唐氏症，或是讓病情得以立即減輕。

所有治療唐氏症兒童的方法，都是針對他們的病情而擬定的，譬如對於患有先天性心

臟病的孩童施行開心手術；對於有十二指腸阻塞的孩童進行剖腹探查及腸道暢通手術等；而對於智能不足的狀況，則應及早開始復健及教育訓練，讓患兒及早學習和接受環境的刺激，發揮他們的潛能。

唐氏症雖無法根治，但是新的復健及教育理念鼓舞著家長們全心接納自己「雖不完美卻頗具可塑性」的孩子，配合專業人員的指導，投身孩子的「早期療育計畫」，激發孩子的能力以發揮到極致。在馬偕醫院的案例中，有兩個極突出的唐氏症病人，他們在六、七歲的智商達到七、八十之間，幾乎在正常人的標準範圍內！不是他們變聰明了，而是「早期療育計畫」使他們充分展現他們原本可能被埋沒的潛能罷了。

Q: 什麼是「早期療育」？

A: 早期療育是協助 0~6 歲的唐氏症兒開發智力、加強認知的治療，最好出生後就開始，以便培養唐氏症兒自我照顧、獨立生活的能力。治療的範圍包括語言、職能、物理、感覺統合、特殊教育、社會行為能力等。療育計畫必須由心理治療師、醫生及家長共同參與擬定，家長的關心與生活中的簡易訓練，將會使早期療育有更加顯著的效果。

- 如需轉載本篇文章或有任何疑問，請洽馬偕紀念醫院小兒科。
- 新竹馬偕紀念醫院，關心您的健康。