

認識唐氏症

文/謝俞盈物理治療師

人類有二十三對染色體，唐氏症是第二十一對染色體多出一條的三染色體異常，亦為最常見的染色體異常症。

因為卵子形成過程中染色體不分離現象會隨著產婦年齡增加，生育唐氏症者的機率也會提高，但由於年輕產婦的數量遠多於高齡產婦，據統計八成的唐氏症者由年齡小於三十四歲的婦女所生，因此每位孕婦均可能生出唐氏兒。

唐氏症患者外觀上常有頭部長度較短，五官扁平，脖子短而粗壯，四肢短小，手掌粗短等特徵。出生時平均體型較矮小，骨骼發育也較遲緩，長大後會發現身高逐年落後在正常小孩之後，這種身材的短小尤其以下肢特別明顯。

唐氏症的畸形是全面性的，包括身心的機能障礙。患者可能會有輕度到中度的智能障礙、肌肉張力不足、先天性心臟病、消化器官畸形、視力和聽力問題、甲狀腺功能失常等問題。唐氏症的發生率高，而且患者智力不足，無法照顧自己，還會有許多健康問題，對家庭和社會容易造成龐大的負擔，因此提早篩檢就顯的相當重要。

唐氏症篩檢是一種綜合母親年齡、血液生化值或胎兒頸部透明帶等數值來評估孕婦懷有唐氏兒風險高低的方法，可提供孕婦是否要接受羊膜穿刺術進行胎兒染色體確診檢查的參考。當篩檢結果屬高風險族群時，應接受醫師的專業諮詢與建議，並可接受進一步的檢查如羊膜腔、絨毛膜或臍帶血穿刺之染色體檢查，如檢查結果正常，幾乎可以排除胎兒為唐氏症的可能。

如果生下唐氏兒後，家屬情緒可能陷入一段低潮，適時的遺傳諮詢，心理輔導，以及醫療、復健和社會性團體持續性的幫助是很需要的。另外，患者家長間彼此分享養育經驗，更能使小孩得到好的照顧，因此可以積極參加互助團體。若唐氏兒有其他正常的兄弟姐妹，也應注意其他小孩的感受，不要太明顯的表現出對唐氏兒的過分偏愛或不公平待遇，使正常小孩失去他們應從父母得到的關愛。

此外，唐氏症患者肌肉張力低、關節鬆散、力氣小，導致患者會努力透過補償性動作來克服運動方面的問題，長久下來易導致身體部位變形，因此可以趁骨骼、肌肉還沒發展成熟前進行物理治療，可加強肌肉、平衡感及敏捷度，使患者動作正常化。最後，對唐氏症患者的早期療育如能越早開始，對患者的適應能力和智力越有幫助，讓他們未來可以做簡單的工作並照顧自己。

參考資料:

- 1.唐氏症基金會 <http://www.rocdown-syndrome.org.tw/aboutbaby.php>
- 2.安亞：我的唐氏症女兒、她的教養與早療生活(江婉瑜，2009) 開啟文化。