



## 唐氏症

正常的人體細胞含有23對染色體，唐氏症的孩子比一般人多出完整的一條或部分的第21對染色體。自然發生率平均約每800個出生的嬰兒會有一個（1/800）。

### 臨床外觀表徵

- 頭短畸型
- 智能不足
- 臉部輪廓平板
- 眼裂往外上揚
- 耳格殼發育異常
- 鼻樑塌陷
- 小嘴舌頭外突
- 肌肉張力低下
- 斷掌、四肢短小、手掌粗短、第5小指短小

### 唐氏症兒童常見相關問題

- 大約 30% ~ 40% 有先天性心臟病，其中最常見的是心房和心室中隔缺損。
- 大約 20% 會有先天性腸胃道畸型，包括支氣管食道瘻管、先天性幽門狹窄、巨大結腸症及無肛症等。
- 研究發現高達 80% 會有聽力的缺陷。
- 大約有 10% ~ 20% 有甲狀腺功能異常的現象。
- 約 3% 新生兒有白內障，其他眼睛方面的缺陷，包括眼瞼腺容易發炎、斜視、眼球震顫以及遠視、近視等屈光的問題。
- 約 8% 左右會有抽搐的現象
- 常有髕骨、髖骨的脫臼或發育不全與腳骨頭的問題及脊椎骨第一頸椎和第二頸椎不平衡性等異常現象。
- 可能會有血液疾病（如暫時性骨髓增生、白血病）。
- 先天性免疫系統不全，淋巴腺 T 細胞數量缺乏，抵抗力不足，容易慢性上呼吸道感染、口乾症、口腔潰瘍、念珠菌感染等。
- 智能及行為情緒：唐氏症造成的智能障礙程度大多落在輕至中度，唐寶寶開始說話的年紀通常比一般孩子晚，認知發展較慢，語言表達也有困難（構音異常）。行為問題包括注意力不集中過動症、強迫行為、倔強或鬧脾氣、品性疾患、衝動、攻擊行為、憂鬱、自閉症等。

- 睡眠障礙：報告指出有 31 % 的唐氏症病人因上呼吸道阻塞、呼吸道狹小、肌肉張力不足而造成睡眠中呼吸暫停。

## 早期療育

早期療育的目的是希望唐氏症小孩智商達到其遺傳能力的最高極限，能做簡單的工作而獨立生活。唐氏症孩子是可教育的，可以進入啟智學校接受特殊教育，因此於嬰幼兒早期即給予精細動作、粗動作及智能的訓練，對他們的發展都是有助益的。

唐氏症關愛者協會電話 ( 04 ) 2378-6166

財團法人中華民國唐氏症基金會( 02 ) 2278-9888

---

若有任何疑問，請不吝與我們聯絡  
電話：[\(04\) 22052121](tel:04-22052121) 分機 2128 / 2132

中國醫藥大學兒童醫院