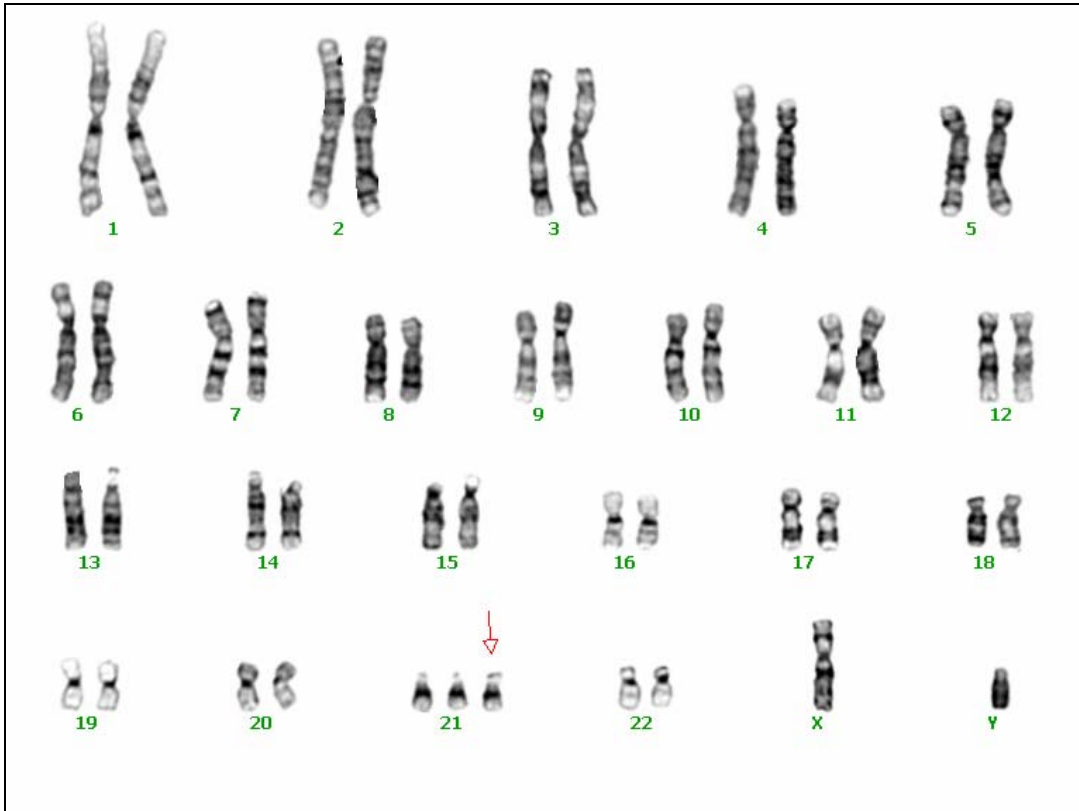


# 唐氏症 (Down syndrome)

臨床特徵:這是最常見的一種染色體疾病，它的特徵包括智能障礙、特殊面容及發育遲緩，並常伴有先天性心臟病或其他畸形。發生率 1/600-1/800。



## 病因：

細胞內第 21 號染色體多了一條，共有三條。由於生殖細胞在形成時 要經過減數分裂過程，在這過程中第 21 號染色體並不分離，故生殖細胞內便多了一條染色體了。這細胞經受精過程再加入一條 21 號染色體，以後所有細胞便共有三條染色體了。

## 診斷：

細胞遺傳學檢查：第 21 號染色體呈現三染色體型，分三種類型。

### (1) 典型的 21 三染色體型：

約佔全部患者的 95%，是由於生殖細胞在分裂時第 21 號染色體不分離而引致，多數是卵子方面問題。當帶有額外 21 號染色體的配子與正常配子結合時，受精卵內即有三個 21 號染色體，形成 21 三染色體型。

### (2) 易位型：

患者除在細胞中有兩條正常 21 號染色體外，還有一條額外的 21 號染色體與另一條其他的染色體發生易位。

### (3) 嵌合型：

這型只佔極少部分，是由於受精卵在早期分裂過程中發生號染色體不分離，使胚胎內存在兩種細胞系列，形成嵌合體。這型的患者亦會有臨床表現輕重不等，甚至有表現型正常者。

### 臨床表現：

智能及體格發育方面的障礙：

絕大部分的患兒都有程度不等的智能發育障礙。智商一般 25 到 50 之間，能生存至成年的患者多數能自己照顧自己的生活，有些還可完成簡單的工作，患兒出生的身長和體重均比正常嬰兒為低，出生後體格發育及運動能力的發育均較遲緩。其實這些患者均有善良性格，沒有攻擊性，我們不應存歧視態度，而應給予早期療育。

### 面容特徵：

患兒的表情呆滯，兩眼間之距離寬、眼裂小、兩眼裂外側上斜、鼻樑低平、弓高、口半張、舌常伸出口外、流涎多。

### 預防：

如果一對夫婦產下一個有唐氏症的嬰兒，應進行遺傳諮詢，根據染色體畸變類型而對下一次懷孕發病風險作出估計，並進行生育計劃指導。

所有 34 歲以上之產婦，應考慮其產下唐氏症的機會較年輕者為高，接受產前診斷。產前診斷的方法包括：取懷孕早期絨毛細胞或取懷孕中期羊水細胞進行染色體分析等。

年 齡	罹 患 率
小 於 25 歲	1550 分 之 1
25 歲 - 29 歲	1050 分 之 1
30 歲 - 34 歲	700 分 之 1
35 歲 - 39 歲	225 分 之 1
40 歲 - 42 歲	80 分 之 1
大 於 42 歲	40 分 之 1