

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(二)

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

Q: 唐氏症會不會影響孩子的壽命？

A: 一般而言，唐氏症患兒存活時間的長短，與他是否合併有嚴重的心臟病、有沒有任何其他畸形，以及是否受到良好的照顧有關。隨著醫學的進步，唐氏症患者的平均存活期間也隨之而增長，依據先進國家的統計，二十世紀四〇年代為 12~14 年，六〇年代提高為 35 年，八〇年代無嚴重併發症的唐氏症者平均壽命更可達 50~60 年，最長壽的紀錄是一位幾年前被發現的唐氏症老婆婆，當她被發現時，已年屆 81 歲，仍然活得很快樂、很健康。

Q: 唐氏症患者可能結婚嗎？

A: 唐氏症孩子長大後確有結婚的例子。在國外有兩個唐氏症患者結婚的情形，在國內也有唐氏症女病人嫁人的例子。問題是結婚對他們及對家庭、社會的利弊得失之間很難判定，許多現實問題必須考慮清楚。

一般而言，男病人即使結婚了，迄今仍未有子嗣的報告；女病人結婚如有生育，則生

下唐氏症兒女的機會非常高，需要特別注意。至於應否對青春期的唐氏症患者實施絕育手術，甚至子宮切除術，由於牽涉到人權問題，應視個別情況，在和家人、醫護人員及社會工作人員協商之後，最好也徵詢當事人的意見，然後再做決定。

Q: 有哪些機構可以提供唐氏症患兒的醫療及教育資訊？

A: 各大醫學中心都有受過遺傳諮詢訓練的專業人員，可以提供有關醫療、復健的資訊，師範大學及各師範學院的特殊教育學系則可提供有用的教育資訊，而由唐氏症患者的家長及專業人士所組成的「唐氏症關愛者協會」及「唐氏症基金會」最能提供解答各種疑難的實用資訊，以及心理上的堅強支持。

Q: 哪些人有較高的機會會生出唐氏症的孩子？

A: 不論是否頭胎，孕婦年齡如果大於 34 歲，或是曾經生育過唐氏症兒，或近親中有唐氏症兒的婦女，有較平常人稍高的機會可能生出唐氏症的孩子（圖 3-8）。當然若是父母之一為無症狀的染色體轉位帶病因者，則再生一個唐氏症兒的機會便相當高。以上的例子都應該接受產前遺傳諮詢，並經醫師指導做進一步的檢查。

Q: 能否在產前即診斷出唐氏症？

A: 能！屬於高危險群的孕婦都應接受產前遺傳診斷，可以選擇「絨毛膜採樣術」或「羊膜腔穿刺術」，取得胎兒細胞做培養及分析，便能事先得知胎兒的染色體正常與否。該採用哪一種方法則必須徵詢衛生署認可的優生保健專科醫師的意見，若選擇「絨毛膜採樣術」，最好在醫學中心行之，而且執行時間應在妊娠 10 周之後，術後並應定期做超音波追蹤檢查。

然而大多數的唐氏症患兒是生自 20~35 歲的母親，而且也都沒有家族史，因此妊娠 16~20 周間抽驗孕婦的甲型胎兒蛋白（ $\alpha$ -fetoprotein；簡稱 AFP）及人類胎盤生殖激素（ $\beta$ -HCG），便成了非常重要的篩檢。若得到的數值呈現過低的現象，就必須密切注意，一方面應接受詳細的超音波掃描，同時安排羊膜腔穿刺檢查，以確認胎兒是否染色體異常。若證實為異常，便可及早做選擇性流產。

經由這樣的篩檢可查出 60% 左右的唐氏症胎兒，再細密一點的檢查可將檢出率提高到 80%，但仍有 20~40% 的漏網之魚會降臨人間，考驗父母的親情及意志，這是大家必須要了解的實際狀況。

Q: 我在懷孕期間曾經搬過家，而且過度 勞累、缺乏營養，是不是這樣才會生下唐氏症的孩子？

A: 唐氏症的真正成因，也就是為什麼造成染色體異常，至今仍不清楚。民間相信孕婦搬動床鋪、釘釘子等會造成胎兒畸形純屬迷信，不用因此自責；休息不夠及缺乏營養可能會影響胎兒體重的增加，沒有證據顯示說這樣會導致胎兒染色體異常。

大多數唐氏症兒合併的器官畸形或功能異常，都可由現代醫療的方式加以矯治，他們生存的機會因此大大的提升了，而其智能障礙，也能透過早期療育計畫的實施，有相當顯著的改進。因此家長不要氣餒，切莫輕言放棄，及早尋求病友團體及專業團隊的協助，讓孩子也能有自己的一片天空。

- 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。