

唐氏症

Down Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，若身體細胞內具有三條 21 號染色體(Trisomy21)，為第 21 號染色體數目異常，則會造成唐氏症，其致病原因為生殖細胞在進行減數分裂時發生異常，導致染色體分離不完全(nondisjunction)，而造成精子或卵子染色體數目異常，當受孕後，則形成染色體異常的胚胎，其染色體核型呈現 47,XX,+21 或 47,XY,+21。少部分患者屬於染色體轉位異常所造成的，需父母進行染色體檢查確認。

發生率

唐氏症發生率約 1/800。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)，隨著婦女懷孕年齡越高，該疾病發生機率會越高，少數患者為父母具有染色體轉位異常而造成。

臨床症狀

患者通常有智力及發育問題，臨床症狀為面部輪廓扁平、短脖子、舌頭凸出、目眦上斜，發育明顯落後一般小孩，常伴有其他病症，如先天性心臟缺陷、視力不良(約 3% 的新生兒患者有白內障，或眼睛較容易發炎、斜視、近視等)、骨骼系統異常、聽損、新陳代謝，以及其他各個器官等併發問題；心理及社會發展上較易衝動、判斷力及注意力不良、學習緩慢等相對行為問題，可透過早期物理或職能治療，並提供職業培訓，協助患者與社會接軌。帶有此症的胎兒存活率高，壽命可活至 50~60 歲。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. National Library of Medicine

