



為什麼會生下唐氏症兒？

1Q 請問什麼是唐氏症？為什麼會生下唐氏症兒？假如父母雙方的外觀一切都很正常其所生下的孩子應該不會異常吧！

A：唐氏症舊稱蒙古症，是一種先天性疾病，是最常見智能不足的病因之一。患兒的長相有許多共同的特徵：頭圍較小、後腦勺扁平、顏面較平塌、眼睛斜向外上方、眼眶內側有贅皮、塌鼻子、耳朵較小且位置較低、經常張口伸舌「頸部較短而皮膚鬆弛、常見斷掌及小指彎曲等。

唐氏症患兒的染色體比正常人多出一個 21 號染色體，成了 21 三染色體症，干擾了遺傳基因的功能—正常情況下染色體者是成雙成對，總共有 23 對 46 個染色體，唐氏症患兒則有 47 個染色體——也因此形成臨床上種種異常的症狀。至於為什麼會多出一個染色體來，絕大多數是精子或卵子形成過程必經的染色體減半步驟（減數分裂）出了差錯所致。不正常的減數分裂產生

不正常的精或卵。當受孕之後便會造成染色體異常的情況，21 三染色體症便是其中最常見的。其成因絕大部份都是偶發的突變，父母雙方的染色體均為正常，因此無法由父母雙方的外觀來預知其胎兒有無唐氏症；懷孕的婦女每一個人都有機會生出「唐氏兒」。

生「唐氏兒」的機率會隨著孕婦年齡之遞增而升高。20 歲之孕婦有 1/1528 的機會生出「唐氏兒」、30 歲之孕婦有 1/909 的機會、而 34 歲的孕婦則增至 1/270。雖然高齡產婦生出「唐氏兒」的機會較高，但是 80% 的「唐氏兒」卻是由小於 34 歲之年輕孕婦所生。因此每一

位懷孕的婦女都有機會生出「唐氏兒」！

目前產前檢查可以由羊水穿刺術中之羊水胎兒細胞。得知是否有此病症，但是限於人力、設備以及少許羊水穿刺之合併症，所以羊水穿刺檢查胎兒染色體，無法成為產前檢查的常規篩檢，僅能以高齡之孕婦建議實施此項檢查，至於小於 35 歲之生產年齡群則建議做產前母血篩檢唐氏症兒。

2Q 什麼是黏寶寶？它是屬於一種先天性缺陷疾病嗎？

A：所謂黏寶寶，是對患有黏多醣症病童的稱呼，黏多醣症是一種先天性代謝異常的遺傳疾病，共可分 6 個亞型，其病徵為身材矮小、聽障、智障、大頭顱、臉部多毛濃眉、鼻樑塌陷、大舌頭、嘴唇厚實、脊柱變粗，肝脾腫大，關節變形、僵硬，手粗短彎曲，疝氣等特徵。目前無有效療法治癒，有些醫療機構嘗試以骨髓移植來治療；但大多數患者將在童年病故。 ㊟

心事誰人知？有話儘管問！

「健康 E-mail」專欄是由行政院衛生署家庭計畫研究所為本刊讀者所開的園地，歡迎踴躍來信，我們將竭盡所能給予滿意的答覆，來信請寄：

台中市郵政 47-8 號信箱「教育訓練組」收

E-mail: cbsh@nts.tpfp.gov.tw

h3628148@ms15.hinet.net

本欄特約顧問：

晏涵文（國立師範大學衛生教育學系系主任）

陳炯鳴（台北醫院精神科主任）

陳智賢（開業婦產科醫生、生殖內分泌專家）