

## DOWN SYNDROME PRENATAL/POSTNATAL EDUCATION

### 什么是唐氏综合症？

唐氏综合征是一种遗传染色体异常，它每 830 个活产儿中就有例一。

### 唐氏综合症染色体是怎么回事？

一对多余的 21 号染色体的基因与唐氏综合症所有的特征相关。通常情况下，每个人体细胞中含有 23 对不同的染色体。每个染色体携带的基因，对我们身体的正常发育和维护必不可少。受孕阶段，胎儿继承了 23 条来自母亲（通过经卵细胞）和同样数量来自父亲（通过精子细胞）的染色体。

然而，婴儿有时继承了来自父母任何一方的一个多余的染色体。唐氏综合征通常是继承了母亲 21 号染色体的两个副本和一个来自父亲的 21 号染色体，共计三个 21 号染色体。由于继承三个 21 号染色体而导致唐氏综合症的发生，所以这种疾病也被称为 21 号三体综合征。约 95% 的唐氏综合征患者继承了一个多余完整的 21 号染色体。

### 怀上一个患有唐氏综合症孩子的危险因素是什么？

怀上一个患有唐氏综合症孩子的唯一的危险因素是高龄产妇，这是众所周知的。年龄越大的女人受孕，怀上一个患有唐氏综合症孩子的风险就越大。

曾经怀上一个患有唐氏综合症孩子的家长，再次怀上另一个患有唐氏综合症孩子的几率增加 1%。如果父母之一的 21 号染色体易位，风险会增大。如果女性患有唐氏综合症，那么她怀上唐氏综合症孩子的几率是 50%。如果父亲患有唐氏综合症，女性怀上唐氏综合症孩子的几率也会增加。

### 唐氏综合症的症状和特征是什么？

虽然唐氏综合症的严重程度从轻微到严重，大多数患有唐氏综合症的人具有容易识别的身体特征。这些包括：

- 脸和鼻子扁平，脖子短，嘴巴小，有时舌头很大并向外凸出，耳朵小，眼睛向上斜视，内眼角可能有小的皮肤皱（内眦赘皮）；
- 白色斑点（也称为斑点）存在于眼（虹膜）的有色部分；
- 手短而宽，手指短粗，手掌有一个折皱。第一和第二个脚趾相距较远，皮肤皱折加重；
- 肌肉和韧带松弛；
- 发育和生长迟缓，低于平均身高，有阅读障碍，没有达到发育指标。



## 唐氏综合征认知功能障碍是什么？

唐氏综合征是认知功能障碍的主要原因（思考和学习困难）。认知能力的发展往往滞后，所有患唐氏综合症的人都有轻度到重度的学习障碍，并且伴随他们一生。多余的 21 号染色体如何导致认知障碍，其原因并不完全清楚。唐氏综合症的人平均脑容量小，科学家们已经发现其在某些脑区的结构和功能发生了改变，如海马体和小脑。特别是海马体受到了损害，因为其负责学习和记忆。科学家们正在利用唐氏综合症的人体研究和动物模型，找出对额外的 21 号染色体导致不同方面认知功能障碍的特定基因。

## 与唐氏综合征相关的其他疾病有哪些？

**心脏疾病：**除认知障碍，唐氏综合征最常见的病症是先天性心脏缺陷。大约有一半患有唐氏综合症的人出生时就有心脏缺陷。有些婴儿会在出生后不久需要手术来纠正这些心脏缺陷。

**胃肠道疾病：**胃肠道条件通常也与患有唐氏综合症相关，特别是食管闭锁，气食管瘘，十二指肠闭锁或狭窄，先天性巨结肠病，和肛门闭锁。患有唐氏综合症的人罹患腹腔疾病的风险较高。有时需要做必要的肠胃病矫正手术。

**癌症：**患有唐氏综合症的人更容易得某些类型的癌症，如急性淋巴细胞性白血病（一种血癌），骨髓性白血病和睾丸癌。另一方面，实体瘤很少发生在该类人群中。

其他疾病包括：听力丧失，频繁的耳部感染（中耳炎），甲状腺功能低下（甲状腺功能减退），颈椎失稳，视力障碍，睡眠呼吸暂停，肥胖，便秘，婴儿痉挛，癫痫，痴呆和早发性阿茨海默症。

大约有一半唐氏综合症患者同时还有精神或行为疾病，如：自闭症，注意缺陷多动障碍（ADHD），忧郁症，刻板运动障碍和强迫症。

## 如何治疗唐氏综合症？

虽然唐氏综合症的遗传原因是已知的，目前还不能治愈。由于科技的进步，科学家们开始慢慢了解了父母遗传的三份基因中哪些具体导致唐氏综合症的特征，但它会需要很多年才能完全掌握不同基因之间复杂的相互作用。许多研究迄今主要集中于了解唐氏综合征认知功能障碍的原因，并在发现可能改善学习能力的治疗方法。

有必要对某些患者的心脏缺陷和消化道异常等健康问题实施矫正手术。应安排定期健康检查，筛查包括视觉障碍，耳部感染，听力下降，甲状腺功能低下，肥胖及其他疾病。

## 如何早期干预和教育唐氏综合症？

从婴儿时就刺激，鼓励和教育患有婴儿唐氏综合症的孩子是非常重要的。许多社区向有特殊需要的幼儿提供治疗方案。早期干预方案，包括物理治疗，职业治疗和语言治疗，都是非常有帮助的。



## 患有唐氏综合症的婴儿和学龄前儿童的需求是什么？

像所有的孩子一样，一个安全和互助的环境有利于患唐氏综合症的孩子学习和探索。融合在家庭，社区和幼儿园的生活会帮助患唐氏综合症的孩子发展他们的全部潜力。

虽然他们在社会发展和社会学习方面往往相当不错，但在其他领域，如运动技能，讲演和语言能力的发展上通常滞后。很多患有唐氏综合症的孩子，最终能发育成熟，但轻度至严重的学习困难，会伴随其一生。

一般情况下，患有唐氏综合症的孩子更容易生病并有视力及听力障碍，这可能导致学习困难。定期的健康检查是非常重要的。由于同时存在医疗或精神疾病，如癫痫，自闭症或多动症，有些孩子可能有更严重的发育迟缓。

### 查询资源:

1. 全美唐氏综合症协会 - <http://www.ndss.org/>
2. 全美唐氏综合症会议 - <http://www.ndscenter.org>
3. 畸形儿基金会 - <http://marchofdimes.com>
4. 美国疾病控制中心 - <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>
5. 美国儿科学会 - <http://www.aap.org>
6. 宾夕法尼亚州特殊需要儿童交流网 - <http://www.health.state.pa.us/skn>
7. 宾夕法尼亚州教育署 -  
[http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania\\_department\\_of\\_education/7237](http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237)
8. 宾夕法尼亚州卫生署 - <http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx>