

唐氏综合症与健康筛查



为父母/亲属/照护者
准备的信息手册

什么是唐氏综合症（Down Syndrome）？

唐氏综合症是已被认可的学习障碍中最常见的一种。人类的基因组中通常有**23**对染色体，从父母处分别遗传**23**条染色体，共有**46**条。然而，对唐氏综合症的患者来说，他们基因组中的第**21**对染色体多出一条染色体，使他们一共有**47**条染色体。

唐氏综合症分为三种类型：廿一三体症，这是最常见的一种形式（**94%**）；染色体移位型（**4%**）和无色体型（**2%**）。它是在受孕的时候随机发生的，男性和女性都有可能患病，且很少是遗传的。

这是一种持续终身且无法治愈的疾病。然而，有很多方法可确保使唐氏综合症患者能获得正确类型与数量的帮助，让他们能过上长寿而又充实的生活。唐氏综合症患者的预期寿命已增至**60**岁以上。

因此，唐氏综合症患者如今也存在与年龄相关的健康需求，例如老年痴呆症和阿尔茨海默氏症（**Alzheimer's disease**）。

许多患有唐氏综合症的儿童去主流学校上学，许多成年患者能独立生活并从事工作。就像其他人一样，每个患有唐氏综合症的人都是独一无二的个体，有不同的天赋、能力与个性。

诊断

唐氏综合症通常是在出生后被诊断出的；然而，它也可以在怀孕期间通过羊膜穿刺术确诊。

唐氏综合症的患者可能具有相似的外貌特征。这些可能会包括：

- 肌肉张力较弱，从而导致肌肉松弛。
- 鼻子偏小，鼻梁平坦。
- 手部宽大，手指短小。
- 出生时的体重和身高低于平均水平。
- 嘴巴偏小。
- 眼睛向上与向外倾斜。
- 可能只有一条掌纹贯穿他们的掌心。

医疗保健需求

某些健康方面的需求对唐氏综合症的患者来说更为普遍。除了面向总体人群提供的所有定期健康筛查以外，在唐氏综合症人群中有的疾病发病率较高，唐氏综合症患者应针对其特殊健康需求接受监控。

健康问题可能包括以下方面：

- 听力
- 视力
- 牙病
- 甲状腺疾病
- 癫痫
- 寰枢椎不稳
- 呼吸道疾病
- 心脏病
- 精神疾病
- 阿尔茨海默氏症和老年痴呆症
- 皮肤病

监控：

- 血液筛查
- 身高和体重

听力

唐氏综合症的患者往往有耳道狭窄的问题，因此对**3**岁以下的儿童应每**6**个月做一次听力图，之后改为每年一次。

视力

患儿应在出生后六个月内被转诊进行以筛查为目的的小儿眼科评估。这是因为在**3**至**5**年的时间内可能会产生例如白内障和屈光不正之类的眼病。唐氏综合症的患者常见的眼疾包括白内障、圆锥形角膜、斜视、弱视、近视和远视。建议每年进行一次眼科测试。

牙病

牙齿的发育通常显得迟缓。往往会发生牙齿不全、偏小或变形的现象，而较小的口腔也会导致牙齿拥挤的情况发生。张口呼吸可能会造成舌头与嘴唇开裂。建议在两岁时进行初次牙科评估，并在之后每6个月定期进行一次牙科检查，如果定期检查发现任何问题，应及时去看牙医。

甲状腺筛查

应对新生儿时期进行的甲状腺筛查结果予以核实。由于后天获得甲状腺疾病的风险高于常人，应在患儿6个月和12个月时重复进行筛查，其后改为每年一次。如果未获确诊，甲状腺疾病可能会影响到一个人在日常生活中的正常机能。

癫痫

应监测癫痫发病的征兆，因为唐氏综合症患者的一生中有两次发病的高峰期，其间存在着更高的癫痫发作的风险。第一次是在婴儿期，一生中第二次癫痫发病的高峰期是在成年期。癫痫发作被认为与阿尔茨海默氏症的发病与发展有关。

寰枢椎不稳

唐氏综合症与有缺陷的胶原蛋白生产机制有关。这导致韧带变松，无法充分将关节固定在一起（韧带松弛）。这容易使人过早地发生关节退变和骨关节炎。

因此，建议3至5岁的唐氏综合症患儿被转诊进行脊椎的X光检查。寰枢椎不稳可能会导致脊髓脱臼和/或损伤。如果存在有关寰枢椎不稳的任何问题，或对那些希望参与有身体接触的体育项目或剧烈运动的人来说，应进行体检并重复进行颈椎X光的检查。

在进行任何需要全身麻醉的手术前，必须对脊柱不稳定所造成的影响进行评估。

呼吸道疾病

呼吸道感染和阻塞性睡眠呼吸暂停估计会影响到50%的唐氏综合症患者，对此应进行严密的评估和监测。如存在任何潜在的问题，应将患者转诊给专科医生。

心脏病

应密切监测心脏的状况，一旦出现任何令人担忧的问题，应立即将患者转诊给心脏科医生。

精神疾病

唐氏综合症的患者可能会遇到行为和情绪问题，包括抑郁症和焦虑。尽管他们遇到这些问题的可能性与常人无异，但他们更有可能在积极应对问题方面存在困难。医护专业人员应定期监测患者的心理健康，并在适当时将其转诊给精神科医生。

阿尔茨海默氏症和老年痴呆症

唐氏综合症患者在其生命的较早阶段发生老年痴呆症的风险与总体人群相比显得更高。

阿尔茨海默氏症协会（**Alzheimer's Society**）发布了有关唐氏综合症和老年痴呆症的患病率统计。**50至59岁**之间的唐氏综合症患者中，约**30%**的人将罹患老年痴呆症，而与之相比，总体人群中的患病率仅为不到**1%**。

该统计数据证实，唐氏综合症患者与总体人群相比，存在着更高的在其生命较早阶段发生老年痴呆症的可能性。为了给唐氏综合症患者提供更好的支持，对老年痴呆症进行早期筛查和诊断是很有用的。

皮肤病

唐氏综合症的患者普遍患有皮肤干燥及其他的皮肤病。对此需进行持续的监控，并在有需要时转诊给专科医生。

身高和体重

应使用专为唐氏综合症制定的身高和体重表来监测患者的个人情况。

血液筛查

重复进行验血，以评估白血病及其他白血病反应。

建议开始进行血液胆固醇筛查的男女年龄分别为**35岁**和**45岁**。

不是每位唐氏综合症患者都会遇到上述的健康问题。与总体人群一样，生活方式、饮食、运动和环境对一个人的健康与幸福都会产生影响。欲获得有关健康问题的建议，请约见您自己的家庭医生。

资源

唐氏综合症协会

(Downs Syndrome Association)

地址：

155 Mitcham Road

London, SW1 9PG.

电话：020 8682 4001

传真：020 8682 4012

电子邮件：

info@downs-syndrome.org.uk

网站：www.dsa-uk.com

苏格兰唐氏综合症机构

(Downs Syndrome Scotland)

地址：

158-160 Balgreen Road

Edinburgh, EH11 3AU

电话：0131 313 4225

传真：0131 313 4285

电子邮件：

info@dsscotland.org.uk

网站：www.dsscotland.org.uk