

唐氏症寶寶的照顧

唐氏症是最常見的染色體異常疾病，也是一種多系統的疾病，常會伴隨有其他器官的異常。在臺灣，約每 1,200 位新生兒中就會有一位唐氏症寶寶，全臺灣約有 3,000 名以上的唐氏症患者。隨著時代的進步，人們不再侷限於只著眼他們能力不足之處，而是讓他們去發揮他們的長處。縱使唐寶寶一出生的發展就較一般孩子慢，但是若能早期發現、早期介入、早期治療對孩子幫助愈大。在國外也有唐氏症患者成功攀登聖母峰、成為演員、模特兒，也有順利上大學修業的案例。因此，讓唐寶寶儘早接受早期療育、特殊教育及醫療照護，是延緩日後生活產生障礙的不二法門，也能減輕日後家庭照護上的壓力。

唐氏症是因染色體異常而致病，在臺灣約有 92% 的患者是因多出一條第 21 對染色體（三染色體 21），4% 患者是因發生染色體轉位，還有 4% 患者是因細胞鑲嵌型（體內有正常跟異常的 2 種細胞）而致病，大多數患者都是自行發生突變而致病。這些染色體的異常會讓唐寶寶們帶有特殊的外觀、身材矮小、生長發育遲緩及某些器官先天性異常。其中，智能遲滯是唐氏症患者最常出現的表徵之一，患者的平均智力（IQ）約落在 20~80 之間，且患者的語言、認知、運動能力跟情緒層面都會受到影響。除了智能遲滯外，常見的症狀包括：聽力障礙、視力問題、呼吸中止症、中耳炎、先天性心臟病、牙齒發育不全或較晚長牙、腸胃閉鎖、甲狀腺疾病和癲癇等症狀。

針對唐氏症照護，可以粗略分成疾病預防、安養輔導及醫療照護等方面，以下進行簡單的介紹。

疾病預防

在疾病預防方面，孕婦可以在懷孕 10 周之後的產檢利用唐氏症篩檢評估寶寶罹患唐氏症的風險高低，針對高風險群及 35 歲以上的孕婦，衛生福利部也會提供羊膜穿刺的醫療補助來協助媽媽們進行相關染色體的檢查，來確認寶寶是否罹病。

早期療育

由於腦部細胞在嬰幼兒 3 歲以前會快速的發展，在 3 歲以前就進行早期療育的成效會比 3 歲後好非常多，因此不僅僅是唐氏症，父母們都應須注意寶寶的發展狀況，以利早期介入治療，來改善或延緩患者的病程，下表是一般孩子的發展里程跟唐氏症孩子的比較表（表一），父母可藉此觀察孩子的發展狀況是否有符合發展里程碑。

表一 唐氏症患者發展里程碑對照表

發展面向	發展里程碑	年齡範圍	
		一般兒童	唐氏症兒童
粗動作技能 (位移動作)	抱起他，他的頭能穩穩地撐著	1-4 個月	3-9 個月 (平均 5 個月)
	能自己翻身	2-10 個月	4-12 個月 (平均 8 個月)
	能自己坐著，不用扶	5-9 個月	6-16 個月 (平均 9 個月)
	能自己站，不用扶	5-9 個月	12-38 個月 (平均 18 個月)
	能自己走，不用扶	9-17 個月	13-48 個月 (平均 23 個月)
	牽著他能走上樓梯	12-24 個月	20-48 個月 (平均 30 個月)
	牽著他能走下樓梯	13-24 個月	24 個月-5 歲多 (平均 36 個月)
	會跑步	大約 2 歲	大約 4 歲
	會騎三輪車	大約 3 歲	大約 5 歲
細動作技能 (手眼協調)	眼睛能追視物品	1-3 個月	1.5-6 個月 (平均 3 個月)
	能伸手抓搖鈴	2-6 個月	4-11 個月 (平均 6 個月)
	能將東西從一手換到另一手拿	4-8 個月	6-12 個月 (平均 8 個月)
	能疊高兩個積木(長寬約 2.5 公分)	10-19 個月	14-32 個月 (平均 20 個月)
	仿畫圓形	24-40 個月	36-60 個月

溝通技能	頭會轉向說話的聲音	2-6 個月	3-8 個月 (平均 6 個月)
	牙牙學語發出 Y Y Y Y Y Y	5-14 個月	7-18 個月 (平均 11 個月)
	對熟悉的字詞有反應	5-14 個月	10-18 個月 (平均 13 個月)
	說出第一個有意義的字	10-23 個月	13-36 個月 (平均 18 個月)
	用手勢表達需求	11-19 個月	14-30 個月 (平均 22 個月)
	會說兩個字的組句	15-32 個月	18 個月-5 歲多 (平均 30 個月)
社會化與自理技能	對他說話時他會笑	1-2 個月	1.5-4 個月 (平均 2 個月)
	認得媽媽/爸爸	1-5 個月	3-6 個月 (平均 3.5 個月)
	自己拿餅乾吃	4-10 個月	6-14 個月 (平均 10 個月)
	能用杯子喝水	9-17 個月	12-30 個月 (平均 20 個月)
	白天不需包尿布	14-36 個月	18 個月-4 歲多 (平均 36 個月)
	能夠控制大小便	16-48 個月	20 個月-5 歲多 (平均 36 個月)
	能自己穿脫沒有鈕扣的衣物	大約 3 歲	大約 4-5 歲

臺大醫院臨床心理中心編訂

譯自 <https://www.down-syndrome.org/en-us/>; Down syndrome online (<http://www.down-syndrome.org/information/>)

整合性醫療照護

針對出生後的唐寶寶，除了依據出現的症狀，而給予相關的照護外，由於多的第 21 對染色體的影響是全身性的，唐寶寶也需要定期進行相關疾病的追蹤與監控，希望能在疾病初期便及早處理，以免產生嚴重的併發症。因此，為了提供患者更好的照護品質，整合性照護是必要的。整合性照護是指藉由醫師與醫院的資源整合來提供連續性、完整性的醫療照護，改善醫療品質並節省患者與照護者的時間跟成本。在美國已有數十個唐氏症整合門診，有一些是由不同領域專家組合成的照護團隊，但是大部分還是僅有一位專科醫師（例如遺傳或是小兒神經科）來負責照護。

在財團法人中華民國唐氏症協會的支持下，臺大醫院於 2013 年 11 月成立了唐氏症整合門診，每個月會集合一次不同科的專科醫師一同為唐氏症患者進行照護。唐氏症整合門診的醫療團隊包括遺傳科、小兒心臟科、精神科、耳鼻喉科、復健科、皮膚科、腸胃科、神經科、兒童骨科、外科、成人神經科、兒童骨科和老人專科醫師，還有遺傳諮詢師、社工師、心理師及營養師同時為病患服務，除了疾病照護外，也幫助照護者提供社會及心理上的支持。患者初診時由遺傳科醫師評估患者的身體狀況，並安排至其他專科醫師處進行照護，患者就可以依據不同的就診需求去不同專科醫師的門診就診，並定期回診追蹤病況，平均來說，

每位患者一次就診大約會看 2~3 個專科門診。

目前臺大醫院對於唐寶寶，其健康監測流程是依據美國小兒醫學會提出的唐氏症患者健康監測指引(Health Surveillance for Down syndrome, 2011 年版) 修訂而成(表二)，以定期對唐寶寶進行評估及照護。

表二 唐氏症之健康監測指引 (2017 年版)

年齡	項目	建議
出生	先天性心臟病	無論是否有心雜音，由小兒心臟醫師評估
	染色體檢查	若為轉位型，則父母皆須接受染色體檢查
	聽力篩檢	最晚 6 個月前應做聽力檢查 (ABR or OAE)
	眼科檢查	最晚 6 個月前應做檢查 (白內障、眼球震顫、斜視)
	先天性甲狀腺功能低下	確認新生兒篩檢 (TSH) 結果
	血液檢查	CBC/DC, Hct, Platelet
一歲以前	甲狀腺功能篩檢	每半年 (TSH, free T4)，若有異常則須評估全套甲狀腺檢查以及抗體
	餵食狀況	由小兒科醫師評估
	早療評估	由小兒科、復健科及心智科醫師評估
	呼吸問題	由小兒科醫師評估 (Tracheomalacia)
1 至 12 歲	營養及生長	每年由小兒科醫師評估 (包括 Puberty)
	睡眠問題	每年由小兒科醫師評估 (Sleep apnea)，4 歲時做睡眠檢查
	感染	建議注射肺炎鏈球菌及流感疫苗，注意是否有免疫功能低下 (IgG4 deficiency)
	頸椎穩定度	由小兒科醫師評估，3-5 歲間應照第一次頸椎 X 光
	早療及學習能力評估	由小兒科、復健科及心智科醫師評估
	中耳炎/聽力障礙	三歲之前每半年、之後每年由小兒科醫師評估及耳科會診，感冒時注意中耳炎及鼻竇炎
	牙周病	每半年由牙科醫師檢查
	眼科檢查	1-5 歲每年、之後每 2 年由眼科醫師檢查
	甲狀腺功能	每半至一年 (TSH, free T4)，若有異常則須評估全套甲狀腺檢查以及抗體
	青春期評估	由小兒科、婦產科、泌尿科及心智科醫師評估性荷爾蒙功能、性生理自理能力、性心理發展

12 到 18 歲	角膜角質化 / 白內障	每 3 年由眼科醫師檢查
	聽力障礙	每年由耳鼻喉科醫師檢查
	營養及生長	每年由小兒科醫師評估
	甲狀腺功能	每半至一年 (TSH, free T4) , 若有異常則須評估全套甲狀腺檢查以及抗體
	牙周病	每半年由牙科醫師檢查
	頸椎穩定度	由小兒科醫師評估神經學檢查, 決定是否需要追蹤頸椎 X 光
	謀生能力評估	每年由小兒科、復健科及心智科醫師評估
	睡眠問題	每年由小兒科醫師評估 (Sleep apnea)
	青春期評估	由小兒科、婦產科、泌尿科及心智科醫師評估性荷爾蒙功能、性生理自理能力、性心理發展
	成年	營養及退化
內分泌功能		每年由醫師抽血檢查甲狀腺、性荷爾蒙功能、以及骨質疏鬆
心臟		每年由醫師評估 (MPV, AR)
頸椎穩定度		每年由醫師評估神經學檢查, 決定是否需要追蹤頸椎 X 光
角膜角質化 / 白內障		每 3 年由眼科醫師檢查
聽力障礙		每年由耳鼻喉科醫師檢查
牙周病		每半年由牙科醫師檢查
睡眠 / 呼吸問題		每年由耳鼻喉科醫師評估及檢查
2017 May, adopted from 1999 NDSS and 2011 AAP guideline		

安養輔導

在臺灣，唐氏症的孩子最早可以在 3~4 個月大開始早期療育訓練跟復健直到 6 歲，學齡後便可進入身心障礙學生安置特殊教育學校或一般學校之特教班就讀，直到 18 歲。畢業後，有些患者會接受職業訓練、進入庇護工場或接受身心障礙患者之機構就業；而有一些患者可能會待在家裡或是養護中心進行照護。而老年化的問題也會隨著患者年齡增長而發生，不僅僅是患者，照護者可能也會逐漸無法照顧孩子們。針對這些患者，除了在醫療上對於老化的照護之外，社會局及相關機構也有提供身心障礙者日間照顧或住宿式照顧服務及補助。唐氏症基金會也有在規劃融合工作訓練、醫療照護、日間照顧、社團活動及住宿等服務的家園，提供老年的唐氏症與心智障礙者有個受照顧且有尊嚴的生活。

結語

唐氏症是一種多系統的疾病，不同年齡的症狀也不太一樣，需針對患者自身的狀況進行照護。雖然目前主要還是依照患者發生的症狀進行治療，不過近年已有研究指出可能有方法可以去抑制患者多出的染色體表現。期望未來能有更多醫療及社會資源能幫助唐氏症患者獲得更好的生活品質。

NTUHF