

心智遲緩與唐氏症候群

李宗派

實踐大學民生學院院長兼啟智專業研究中心主任

美國長堤加州大學社會工作學系終身榮譽教授

通訊地址：104 台北市中山區大直街 70 號；E-mail: iclee@mail.usc.edu.tw

摘要

此篇論文之目的係在探討心智遲緩與唐氏症候群之基本概念、定義與其疾病發生率與流行率在公共衛生與社會福利政策之重大含意。不論在第一級預防，第二級預防與第三級預防，都需要有一套有效之治療與預防方法，來減少心智遲緩與唐氏症候群之發生率與流行率。

第一部份討論心智遲緩之定義與分類，根據國際疾病分類與美國精神疾病診斷與統計手冊第四版，均依智商程度分為輕度、中度、重度及深度四級，而美國心智遲緩協會最近出版之分類系統卻依據心智遲緩者所需要之支持程度 (Levels of Support) 以達最佳之功能 (Optimal Functioning) 來界定心智遲緩之程度，例如：需要間歇性支持、有限度支持、擴張性支持以及普及性支持四級等。

第二部份討論心智遲緩之發生率與流行率，比較開發國家與未開發國家中，心智遲緩流行率之特性。並指出低度社會經濟身份為心智遲緩最強烈與最常見之預測因素，尤其是輕度之心智遲緩。但較嚴重之心智遲緩發生率與流行率則常與遺傳因子相關連。因此，在預防保健上，對於輕度與重度之心智遲緩，醫療衛生與社會福利政策將各有不同之指標。

第三部份分析心智遲緩之顯著原因，由染色體異常、畸形發展到唐氏症之產生，由染色體之減數分裂與有絲分裂期間之不分離狀態，到三體性染色體之變化引起唐氏症，還有產前、產後或圍產期之感染與外傷之環境因素所引起之異常。

第四部份討論唐氏症候群在心智遲緩中之遺傳因素及其嚴重特性，說明唐氏症之危因與產婦之年齡呈正相關。唐氏症之先天性身體結構之缺陷與生存期間愈長，其所伴隨之疾病愈多，對於整個醫療照顧與社區服務以及其家庭支持，將形成巨大的負擔，

第五部份及第六部份討論心智遲緩之預防工作與社區服務，需要從最基本之基因遺傳協談、預防感染到一般與特殊之社區服務，著手落實預防成果，甚至於推動國際合作，並要尊重智障者之生存權利與人權保護。

於結論中建議公共衛生、社會福利與教育輔導以及啟智安養機構，還有智障者家屬，必須共同合作，提出有效之預防與治療之公共政策，督促政府有關機構研擬可實行之預防、治療與復健政策。

關鍵字：三重分析法及促性腺激素，心智遲緩，唐氏症，基因染色體，鑲嵌性現象

前言

心智遲緩 (Mental Retardation or Developmental Disability) 係為一種身心發展障礙疾病，由先天之遺傳性因素與後天之環境影響所造成。這一種慢性疾病狀況已具有巨大的公共衛生與社會福利含意，至少有五項重要理由：第一、為其在大多數人口中之相關流行率(感染率)次數至少有 2% 以上。尤其在兒童發展早期，心智遲緩是最常見之殘疾失能 (Disability)。第二、心智遲緩發生在兒童身心發展早期，並經常成為終生之身心障礙。第三、心智遲緩對於社會經濟活動之影響極大，不僅身心障礙之個人無法獲得完全之國民教育，更無法從事一般之經濟生產，對其所依賴之家庭及照顧者之生活服務與醫療照顧，負擔極重。第四、心智遲緩流行率(感染率)增加，不但對於醫療衛生之預算增加，更增加了社會福利開支與特殊教育以及教養設施之嚴重負擔。第五、在公共衛生之預防，不管是初級預防、次級預防、以及第三級預防，必須具備公共衛生之干預方法。不論任何種類之心智遲緩都需要有一套治療與預防之方法。預防之例子包括初級預防之產前檢查、優生諮詢、飲食滋補、加強碘素及葉酸鹽 (Folate) 之吸收及免疫體系之增強方案。第二級之預防方案就是早期發現疾病，跟著給予適當之治療措施。例如：對於鉛中毒與苯酮尿症之預防治療 (PKU, Phenylketonuria 係為一種染色體

之隱性遺傳病，為肝內苯丙氨酸羥酶不足或缺陷，造成的先天性代謝障礙，表現在智能低下和癲癇發作之現象)。第三級之預防為提供發展早期之認知刺激、特殊教育、多功能之教養措施，以及促進身心功能之復健服務。

對於公共衛生之一種新挑戰為心智遲緩之預防策略，因為有高度之預防效能時，同時也產生了一種矛盾 (Paradoxical) 之副作用。精密之診斷發現了許多新個案，似乎增加了人口中之心智遲緩之發生率或是流行率 (Prevalence 感染率) 更延長這些患者之生存機率。這些矛盾的例子包括：與生俱來的先天錯誤之新陳代謝機能，唐氏症候群 (Down Syndrome) 以及早產兒之現象。(Down Syndrome, 唐氏症, 亦稱為蒙古樣癡瘡, 係第 21 對染色體之三體性畸形導致先天性智力及身體發育障礙, 先天性愚型伸舌癡瘡, 因正常染色體畸變, 胚胎性腦發育障礙, 表現出特殊面容和智力發展障礙; 其智商大概在 25 至 75 之間; 坐立、行走及性發育延遲。典型表徵有眼距增寬、眼裂小、臉裂向外上斜、內眥贅皮、鼻樑低、外耳小、舌較長且常伸出口外、出牙延遲錯位、頭較正常人小、枕部扁平、四肢短、肌張力低、手指粗短、小指尤短且內側彎曲、手掌紋一條呈通貫手; 第一與第二指 (趾) 距離增寬、平均壽命較短、其母親多為高齡產婦。)

一、定義與分類 (Definitions and Classification)

心智發展遲緩意指許多重要之缺陷，尤其在生命發展早期就已發生包括心智發展與生活適應行為之缺陷，可使用標準之智力測驗工具加以衡量。例如在溝通關係、自我照顧、社會互動、學校念書或日常之工作活動均可觀察到其遲緩現象。這些缺陷可在他們之社會角色扮演以及同年齡層之工作活動中被辨認出來。嬰兒及學前兒童未能達成生長發展之里程碑，諸如坐穩、對於熟悉臉孔之反應、走路、說話以及其肛門括約肌之控制反應等等之發展遲緩。在學兒童不能滿足老師教學要求以及一般兒童之社會期望；在閱讀、寫作及數學作業發生困難。在成年時，對於一般之工作角色扮演及要求，不論在家庭或社會環境均會產生困難。在溝通技巧、金錢使用、或對地方社區之瞭解與交通狀況都會產生困擾。

心智遲緩之功能限制可經由三種不同層次辨別出來。第一層為損傷 (Impairment)，如大腦結構及功能之改變；第二層為殘疾失能 (Disability)，例如智力功能與適應行為之缺陷；第三層為障礙 (Handicap)，例如殘障個人所經驗之環境條件，社會角色與發展機會之限制。

在目前可瞭解的原因上，一個對一個之相關係數與可認定之損傷，殘疾層次以及障礙狀況之間，幾乎是例外，並非常規。例如許多心智遲緩的人，可辨別的神經病理損害，經常與其原因之相關性不高，甚至毫無相關，或跟其臨床與功能特點也缺乏相關性。因此，心智遲緩應依其殘障嚴重性作為界定標準，而非依據其殘障原因。

根據國際疾病分類 (ICD-9, ICD-10, The International Classification of Diseases) 及精神疾病診斷與統計手冊第四版 (DSM-IV, Diagnostic and Statistical Manual-IV) 為美國精神科醫學會所出版，以及美國心智遲緩 (缺陷) 協會之分類 (American Association on Mental Retardation) 依智商程度 (I.Q.) 將心智遲緩之嚴重程度分為四級：有輕度，中度，重度，深度。美國心智遲緩協會最近出版之分類系統，已將過去之分類標準由心智之缺陷嚴重性分別等級改為根據心智遲緩所需要之支持程度 (Level of Support) 以達最佳之功能 (Optimal Functioning)，來界定心智遲緩之概念，例如需要間歇性之支持 (Intermittent Support)、有限度之支持 (Limited Support)、外延性或擴大性支持 (Extensive Support) 以及普及性支持 (Pervasive Support)。

於智力遲緩分類方面，逐漸使用病源學之發現 (Etiology)，因為細胞遺傳學 (Cytogenetics) 之進步、分子遺傳學之研究 (Molecular Genetics)、大腦影像技術之改進，促使我們有能力去決定智力遲緩的一些特殊原因。病源學之分類有很清晰之優點，可使用在傳染病學研究工作與初級預防工作上。病源學之分類可以變為很“可取的”，因為其功能分類可以用來評估智力遲緩之特殊需要，更可為其適當之醫療照顧、復健工作與社會教養服務提供較為科學之評估。

儘管科學進步，在知識上及診斷能力上俱有明顯之進步，但是大多數之心智遲緩個案到目前為止，尚無法歸類至某一個特定原因。

二、 心智遲緩之發生率與流行率 (Incidence and Prevalence)

心智遲緩之真正發生率 (True Incidence) 雖然有研究，但很難獲得結論，因為只有一小部分之遲緩患者可以生存到被研究者辨別出來，大多數嚴重之遲緩嬰兒或幼童都在發展早期死亡，難以判斷其死因。在兒童發展階段心智遲緩與殘疾之認定與認識，係在不知不覺之中發生的。描述性之傳染病學對於心智遲緩，係基於其流行率(感染率)統計來估計的。所謂流行率係指在

某一時間內，全人口染患心智遲緩者，有多少個案而言並不計算心智遲緩之發生率 (發生率係指在某一段時間內，新發生之個案數多少而言)。

描述心智遲緩之流行率(感染率)時，如果將中度的(有限度的)、嚴重的與深度的心智遲緩層次混合在一起會是很有實用價值的。將這三個層次變為一個重要的單元，其智商範圍界在 55 或 50 以下，然後將輕度的遲緩(Mild)層次另外分別出來，其智商為 IQ: 50-55, 70-75。可參閱附表一、附表二及附表三:主要之傳染病學之特徵對照表。

在已開發國家，嚴重性之心智遲緩流行率(感染率)在兒童群中，大約為千分之三至五(3-5 per 1,000 Children)，50%以上之個案可歸因於遺傳因素。輕度的(Mild) 心智遲緩在已開發國家之變化，差別甚大，比嚴重之遲緩個案更常發生。主要之趨勢跟低度之社會經濟身份有關，但很少跟已知之原因或其他神經體系之失常症狀有關。在男性方面，不論嚴重的或輕度的遲緩比例都呈現偏高的現象，可能由於 X-連帶形式之心智遲緩所致。在未開發國家之少數研究指出：嚴重性之流行率(感染率)增加，這也許是由於較高頻率之營養不良、外傷性及傳染病原因所致、或是大腦傷害。

低度之社會經濟身份是心智遲緩最強烈與最常見之預測因素，尤其是輕度之心智遲緩。但是其與嚴重之心智遲緩之相關性則很低。這種模式指出貧窮與社會困境是影響輕度心智遲緩的重要因子。

學前教育方案可以提供兒童社會發展及智力刺激，可以提昇低度社會經濟階級兒童的學習能力，提昇他們的智商，減少輕度智障之危險因子。

在不同年代及不同人口群中做過同年齡層次之心智遲緩流行率之研究，其結果顯示嚴重的與輕度的流行率大致相同。在兒童發展期呈現增加之趨勢；但年紀愈大，一直到成年期，其流行率反而降低減少。在嬰兒時期，嚴重之遲緩症狀要比輕度遲緩較易診斷辨別。兒童年齡增加，其遲緩流行率跟著增

加，可能由於跟著年齡增加而使用特殊之醫療篩檢，早療服務、教養措施以及在社會服務機關之記錄增加之故；也有可能是在產後之疾病感染，炎症傳染病與外傷等等原因。那些較嚴重之遲緩個案，因為較高之嬰兒及幼童死亡率，使得在兒童發展期過後，呈現減少之趨勢。但是那些較輕度的遲緩流行率降低，一部份有可能由於幼兒死亡率所致；更重要的因素，係在一般社會上並不要求成人們需要使用大腦功能之認知能力（不像在學校之兒童要學數學及作文等等）；還有一部份是經過治療後，逐漸康復之緣故。因此許多兒童在學校期間被辨認為輕度遲緩智障的，到了成人期後，在一般人口中，就無法再加以辨認了。

表一、依智力缺陷之嚴重性級數區分心智遲緩

嚴重性 Severity	a.ICD-9 Code	b.ICD-10Code	c.智商範圍 IQ Range
1) Mild 輕度	317.00	F70.9	50-55, 70-75
2) Moderate 中度的，有限的	318.00	F71.9	30-35, 50-55
3) Severe 嚴重的	318.10	F72.9	20-25, 35-40
4) Profound 深度的	318.20	F73.9	< 20 - 25 >
5) Unspecified 不區分的	319.00	F79.9	

備註：a. WHO International Classification of Disease 9th edition, 1980；b. WHO International Classification of Disease 10th edition, 1992；c. Precise IQ Cut-Points-AAMD, DSM-IV, APA, U.S.A.

三、心智遲緩之顯著原因(Selected Causes of Mental Retardation)

心智遲緩一些重要而且顯著之原因包括了染色體異常、畸形發展

(Chromosomal Anomalies 不規則排列)、唐氏症候群(Down Syndrome)、X-連結之心智遲緩(X-Linked Mental Retardation)，例如性別連結失常與虛弱

之 X 症候群。還有正染色體遺傳基因所造成 (Autosomal Genetic Causes)，例如苯酮尿症、非典型苯酮尿症 (PKU, Phenylketonuria)、營養學原因 (Nutritional Causes) 如碘素缺失 (Iodine Deficiency) 和葉酸鹽缺失 (Folate Deficiency)。早產 (Premature Birth)、感染 (Infection) 環境之毒質感染 (Environmental Toxins)，例如：鉛中毒、酒精中毒、最後為外傷 (Trauma)。

染色體異常或畸形發展包括結構性的與數目性的異常，這是嚴重心智遲緩之主要原因。結構性變遷導致染色體部份之破壞、破損及重新排列，可能由此引發或誘發各類感染，包括電離子化之輻射線、濾過性毒菌之感染以及毒性物質之接觸。

數目不規則之畸形發展發生在減數分裂 (Meiosis) 與有絲分裂 (Mitosis) 演化期間之不分離狀態 (Non-disjunction) 所引起。或者透過細胞分裂後期 (Anaphase)，其染色體外套功能之落後遲延所引起。

減數分裂 (Meiosis) 係為體細胞的一種特殊有絲分裂方式，產生染色體減半的精、卵細胞，當精卵融合時則恢復 2n 染色體。有絲分裂 (Mitosis)，亦簡稱為間接分裂，是細胞分裂中最普遍的一種方式。高等生物體細胞的增殖，主要以有絲分裂方式進行，首先細胞內的染色體複製成兩份，並有規則地分開，使分裂的兩個子細胞內含有與母細胞相同

的染色體數目。在細胞質內形成紡錘絲、紡錘體和星體等。有絲分裂可分為前、中、後、末四個時期：第一為前期 (Prophase)，每條染色體是由兩條染色單體組成，核膜消失，形成星體。在兩個中心粒之間出現紡錘絲。紡錘絲與星體連接形成紡錘體。第二為中期 (Metaphase)，染色體有規律地排列在細胞兩極間的赤道平面上，形成赤道板。紡錘體變得更清楚可見。第三為後期 (Anaphase)，兩條染色單體從著絲點處分開後，開始向細胞兩極移動，分到兩極的染色體與原來的染色體數目相等。第四為末期 (Telophase)，染色體變成染色質絲，紡錘絲逐漸消失，核膜和核仁重新出現，形成新的細胞核。於此同時細胞質也分為兩部份，因此形成兩個子細胞 (Xue C.S., Lin T.K., 1995)。

在數種類型之染色體數且畸形發展中，以三染色體或三體性 (Trisomies) 在心智遲緩之病根中扮演最大之角色。三體性就是一個體之體細胞染色體中，出現正常僅一對的某型號染色體多了一個，而其他仍為二倍體的異常情形，故其染色體總數為 47 個。最常見為第 21 對染色體出現三色體，或三體性 21，可引起唐氏症候群 (Down Syndrome)，即為先天愚型之嬰兒；此外還有三體性 13，三體性 18 症候群以及 XXX 和 XXY 性之染色體三體性等。

三體性 (Trisomies) 在心智遲緩之病根上扮演最大之角色。整體而言，染

色體之畸形發展對嬰兒死亡率及心智遲緩影響要比對嬰兒存活率為大。大約造成 40% 之流產、6% 之死產及少於 1% 之活產。這些問題都是染色體脫離常軌或變體之發展所造成。孕婦經過八週之妊娠期，因為染色體之異常導致流產者超過 90%。但除了三體性 21 可導致唐氏症候群，其餘的 XXX, XXY (Klinefelter's Syndrome, 小睪丸症) 以及 XYY 等症卻除外。克林尼費塔症 (Klinefelter's Syndrome) 又稱為先天性生精不能症，小睪丸症，具有 XXX 症候群，由染色體畸

形變化所引起，其特徵為曲細精管發育不全、細精管透明變性、精子缺乏和不良、尿中促性腺激素和促卵泡成熟激素增多。第二性徵發育良好，可有不同程度的男子女性乳房發育和身高腿長。常多一個 X 染色體，主要與 XXY 型之性染色體組型有關。其他類型之畸變還有 48XXYY, 48XXXXY, 47XXY 以及幾種嵌合型之 XY/XXY 等。染色體畸變造成了唐氏症候群。在已開發國家中，唐氏症導致 30% 以上之嚴重心智遲緩流行率。

表二、已知原因之心智遲緩分類 Major Categories of Known Causes of Mental Retardation

原因類別 Causal	例子 Specific Examples
1. 染色體 Chromosomal	唐氏症 Down Syndrome 貓叫症候群 Cri-du-chat(1)
2. 單獨基因 Single Gene	苯酮尿症 PKU 虛弱之 X 症候群 Fragile X Syndrome
3. 激素的、內分泌荷爾蒙 Hormonal	甲狀腺機能減退症 Hypothyroidism
4. 特異的營養性缺失 Specific Nutritional	碘元素 Iodine
5. 產前飲食失調 Deficiency/Dietary, Prenatal	葉酸鹽 Folate 母性之苯酮尿症 PKU
6. 產前感染 Infection/Prenatal	風疹病毒感染，畸胎 Rubella 弓漿蟲病 Toxoplasmosis
7. 圍產期感染 Perinatal	梅毒感染 Syphilis 免疫力缺陷病毒 Human Immunodeficiency Virus
8. 產後期感染 Postnatal	麻疹病毒腦炎 Measles encephalitis
9. 毒性感染 Toxic Exposure	電離子放射 Ionizing Radiation
產前期 Prenatal	胎兒酒精症狀 Fetal Alcohol Syndrome
產後期 Postnatal	鉛中毒 Lead Poison 鉛中毒 Lead Poison
10. 外傷大腦損傷，缺氧症 Traumatic Brain Injury, Anoxia	
圍產期損傷 Perinatal	出生時間延後、難產、早產 Prolonged、Obstructed Labor、Premature Birth.
產後期損傷 Postnatal	車禍、墮落、溺水 Motor Vehicle Collision、Fall、Near Drowning.

註：(1) 貓叫症候群 (Cri-du-chat) 為一種極罕見之先天性異常與遺傳有關。由 B 組第 5 號染色體短臂缺失或環化所致，多見於女嬰，其特徵為五官間距離過遠，頭小，發育遲緩，嚴重智能缺陷及由於喉頭發育不良所致，幼兒患者之哭泣聲小而細，猶如小貓叫聲，亦稱為 Cat's Cry Syndrome。

註：(2) 弓漿蟲病，又稱毒漿體原蟲病 (Toxoplasmosis)，由弓漿蟲所致之疾病，在哺乳動物，包括人、鳥類、魚類廣為傳播，寄生於紅血球以外之所有有核細胞。除了機械作用外，還會釋放毒素而致病。

四、唐氏症候群 (Down Syndrome)

唐氏症候群係為最普遍之遺傳性心智遲緩，也為已開發國家中嚴重心智遲緩之主要原因。所有唐氏症候群之個案係由基因染色組(Genome，指任一個配子中全部染色體所攜帶的全部基因。例如：人的生殖細胞中全部 32 條染色體所攜帶的全部基因，即其基因組)之部份或全部染色體 21 之複製所致。最普遍之染色體形式為在出生時，所有個案之 95% 係為標準之”三染色體”或”三體性 (Trisomies)”牽連到染色體 21 號之再製與複製。在超過 90% 之唐氏症個案中，那一個多餘的染色體多數來自母性。在減數分裂 (Meiosis) 時，沒有分離乾淨之結果，染色體 21 號轉移到另外號碼之染色體，通常為染色體 13 號或 18 號，以及產生鑲嵌性現象 (Mosaicism，在一個體中有不同遺傳類型體細胞的共存，這是由於細胞內基因或染色體發生突變而起)，並有潛在性之三體形症候群或先天愚型之轉移 (Transmission of a Cryptic Trisomy 21)。

驚人的是，唐氏症候群之流行率 (感染率) 將隨生殖年齡增加而增加。在 20 至 24 歲之產婦中，每 1550 個存活的新生兒中，就有一个人患唐氏症；在 30 至 34 歲之產婦中，每 700 個存活的新生兒中，就有一个人患唐氏症；在 41 至 45 歲之產婦中，每 50

個存活的新生兒中，就有一个人患唐氏症。高齡產婦生產唐氏症嬰兒的危險性顯著增加。近年來許多婦女接受有效之生育控制，因此在 1960 年代減少了生產數目，相對地，高齡婦女產下唐氏症嬰兒的數目也減少了。同時由於產前診斷的正確性以及選擇性之墮胎，也減少了唐氏症嬰兒之出生率與流行率。一份比較研究調查了十九個人口群，其發現證實了上述之理由 (嬰兒出生率下降及適時的墮胎)，平均減少了 6% 之唐氏症流行率。由於上述原因，因此在 1960 年代唐氏症流行率下降，同時也成為唐氏症患者壽命較長的年代。研究報告指出兩個新趨勢，第一為唐氏症在青少年及成年期間逐漸升高。第二，儘管檢查技術提昇，合法墮胎增加，但在廿一世紀中，唐氏症之流行率將會上升偏高。

雖然許多研究顯示唐氏症之危因與產婦年齡呈正相關之統計關係，但大多數唐氏症嬰兒的母親年齡多數在 35 歲以下。因為多數產婦在這段時間生產最多最頻繁。因此有些國家限制產前檢查只能使用在 35 歲或 35 歲以上之婦女。他們使用現代之羊膜穿刺術 (Amniocentesis)，從腹壁經皮穿刺子宮抽取羊水，進行羊水檢查；或在症狀嚴重的羊水過多者，放出一部份羊水，以暫時緩解症候；或注入藥物以引產胎兒

(Chorionic Villus, 絨毛膜絨毛, 在絨毛膜外面呈簇狀生長的線狀突出)。這種方法可用於預測及可能性預防 15%至 20%之唐氏症出生率。這表示公共衛生之目標應設定在研發更安全實際的方法來檢查這種畸形發展尤其是懷孕初期三個月內 (First Trimester) 的檢查。另外可使用三重分析物方法 (Triple Analyte 係指血、尿或其他體液之化學組成檢查)。這是基於 α -胎兒球蛋白 (α -fetoprotein), 甲胎球蛋白, 由胎兒肝臟, 卵黃囊和胃腸道產生的血漿蛋白, 分子量為 70,000。在一歲時顯著降低。在原發性肝癌和其他慢性肝疾中可明顯降低。還有絨毛膜促性腺激素 (Chorionic Gonadotropin), 這是由胎盤的合胞體滋養層細胞產生的糖蛋白激素, 由多個二硫鍵連接, A、B 兩亞基而成。其 A 亞基與促黃體生成素和卵泡刺激素者相似。主要功能為妊娠早期維持卵巢的妊娠黃體分泌孕酮, 以維持早期胚胎發育的需要, 並可促進胎盤中類固醇激素的生物合成, 以放射免疫法測定尿濃度可作早孕診斷, 並能夠早期發現葡萄胎等異常妊娠性疾病。第二從孕婦尿液中獲得的該種激素, 呈白色無定形粉末; 利用其促性腺作用, 進行肌肉注射則可用於治療某些隱睪症和男性生殖機能不良, 也用於誘導某些不孕不排卵的婦女排卵和懷孕。

三重分析物之一 (Triple-Analyte Screening) 係為分析非結合型之春情素醇在母體血清之水準 (Unconjugated Estriol Levels in Maternal Serum), 也稱為雌三醇 $C_{18}H_{28}O_3$, 係為雌二醇在體內的代謝物。主要存在於尿液中, 其作用比雌二醇為弱。其特點為對陰道和子宮頸管具有選擇性作用, 對陰道上皮的角化作用要比雌二醇強, 能促進陰道黏膜血管增生和上皮損傷癒合; 有促進子宮頸細胞功能, 增強子宮頸肌纖維的作用。常用於子宮頸炎, 尤其是絕經期症候群, 老年性陰道炎等等也稱為 Trihydroxyestrin (三聚水 XY 雌激素)。檢查母性體液、血清跟孕婦之年齡配合, 加上超音波測驗 (Ultra Sound) 可估計妊娠期時間, 亦可測出 70%之唐氏症候群之胎兒。使用羊膜液或羊水測驗 (Amniotic Fluid) 加以分析, 可檢查出唐氏症, 也可以偵察出許多胎兒帶有其他染色體畸形之症狀, 包括了正染色體之三體性 (Autosomal Trisomies) 症狀、性別染色體異常, 還有染色體結構性之再排列現象。(Amniotic Fluid, 羊膜液之形成與交換係由羊膜、臍帶、胎兒之皮膚、肺、消化道和腎參與。羊水於妊娠前半期清澈, 以後略為混濁, 羊水量在妊娠足月時, 為 500-2000ml, 羊膜液在胚胎周圍, 保護胚胎免受機械性損傷)。

大約有三分之一的唐氏症兒童，具有先天性之心臟缺陷，而且在出生時就已存在身體結構性之缺陷。有 2 至 5% 患有十二指腸之阻塞問題 (Duodenal Obstruction)，還有其他症狀，如兒童期之血友病 (Childhood Leukemia) 又稱白血病，在臨床表現發熱、淋巴結與肝、脾腫大，常分為粒細胞性白血球和淋巴細胞性血友病，有急性及慢性之分。還有經常再發性之炎症，以及甲狀腺機能減退症 (Hypothyroidism)，及癲癇發作失常等。這些兒童大多數患有從輕度的到深度的心智遲緩。

成年唐氏症患者，有多種與年齡俱增之特性變化，尤其在他們身體上及日常功能上呈顯著早衰及老化速

度加快的現象，包括了皮膚上的緊張性、皺紋性與堅韌性、還有生殖腺機能不足 (Hypogonadism)、第二性徵發育遲緩，常伴隨著身體發育遲滯、還有白內障之次數增加 (Frequency of Cataracts)、視力與聽力之受損程度增加、出現甲狀腺機能減退症、癲癇發作 (Seizures)、退化性之血管症、早期及嚴重之阿滋海默症及失智症 (Alzheimer's Disease and Dementia) 等。唐氏症患者之生存時間愈長，伴隨著年齡增長所產生之疾病愈多，對於整個醫療照顧及社區服務，還有他們的家庭支持與關懷，產生極大的衝擊及挑戰。唐氏症子女之照顧形成了一種重大的社會福利，教育輔導，與衛生保健議題。

表三、嚴重的與輕度的心智遲緩之流行病學特徵 Epidemiologic Characteristics of Severe and Mild Mental Retardation

兒童流行率(感染率)之幅度, Range Prevalence in Childhood (per 1000)	嚴重的 Severe	輕度的 Mild
1. 醫療進步之人口群	3.5-5.0	2.5-40.0
2. 未開發國家	5.0-25.0	尚未有估計數字
3. 預期壽限	比一般人口為短	比一般人口短一些
4. 有神經發展或感官失常 (%)	85%	1/3
5. 有其他精神病失常 (%)	比一般人口群為高	比一般人口群為高
6. 已知之遺傳性原因 (%)	大約 50%	少數百分比
7. 尚不知原因	少數	大多數
8. 辨認疾病之年齡	嬰兒或學前期	學童年齡
9. 患病期間	一生	就學期間
10. 男女比例	男性較多 1.1 至 1.4 : 1	男性較多 1.1 至 1.8 : 1
11. 主要人口危因	適產年齡	低社會經濟身份
(三體性之瞄準器可預測 30% 之嚴重性遲緩個案)		
12. 社會階級之相關性	在社會各階級之流行率很平均	主要發生在低社會經濟階級

可參閱 Mental Retardation by Maureen S. Durkin & Nicole Schupf, Zena A. Stein, and Mervyn W. Susser, in Public Health & Preventive Medicine, p.1049-1058, 1998.

表四、心智遲緩 Mental Retardation

- A. 心智遲緩很明顯的呈現平均數以下之智力功能：
 智商大約在 70 或 70 以下。(嬰兒在臨床判斷中已呈現明顯之低度智力功能)
- B. 同時發生許多缺陷與損傷，尤其在生活適應功能，例如：個人之應對不能滿足應付同儕或其文化社團之期望，至少在下列有兩方面之表現；溝通、自我照顧、家庭生活、社會人際之互動技巧、使用社區資源、自我導向、功能性之課業技術、日常工作、休閒活動、衛生與安全。
- C. 發生年齡均在 18 歲以前。
- D. 智商分類表

317	輕度的 Mild	50-55 至 70
318.0	中度，有限度的 Moderate	35-40 至 50-55
318.1	嚴重的 Severe	20-25 至 35-40
318.2	深度的 Profound	20 以下或 25
319	不區分嚴重性的 Unspecified	

(DSM-IV-TR American Psychiatric Association Washington, D.C., 2000)

五、預防工作 (Prevention of Mental Retardation)

很明顯的，心智遲緩有許多病因，預防策略要將焦點放在每一個病因上面，有時候要注重產前檢查，這些檢查已有高標準之預防方案，不論在任何地方只要有行政與經濟結構上之支援，就可實施。這些方案牽涉到產前診斷，有選擇性之墮胎或給予基因治療，皆需有高層行政組織來參與，因為有些方案涉及社會價值衝突，有些方案則需要巨大的教育投資與社會服務、人力資源與主要財政分配。下列十二項預防建議可減少心智遲緩的發生率及流行率，係由國際智力缺陷科學研究聯合會與智障兒童家長之國際聯盟合作之共同委員會提出，並經世界衛生組織所認可者(the Joint Commission of the International Association for the Scientific Study of Mental Deficiency and the International League of Parents of Retarded Children

and Accepted by the World Health Organization)

- 1、提供基因遺傳協談、父母雙親之診斷、早期辨認障礙，給予適當治療，以預防心智遲緩之遺傳起源。
- 2、預防感染炎症及寄生蟲疾病，可對心智遲緩之預防有所貢獻。
- 3、經常檢測生活環境以保護對抗粉狀污染物 (Pollutants) 及其他化學和物理的災害，這也是重要之預防方案。
- 4、給予兒童青少年有一個安全之生活環境，以及遭受傷害立刻治療，亦可減少心智遲緩之意外原因。
- 5、在開發中之國家，應給予婦嬰幼兒適當營養。
- 6、優良之婦產科學及新生兒照顧方法，可減少心智遲緩及身心殘障

之發生率。妥善之照顧包括了適當之產婦疾病治療，例如糖尿病、血毒症（Toxemia），要立刻辨認婦產科之異常情況，對胎兒進行適當之檢測，對新生兒立刻之呼吸急救，要預測、預防、治療生物化學之異常狀態，例如呼吸壓力症（Respiratory Distress Syndrome），低血糖症（Hypoglycemia），缺氧症（Anoxia）以及大腦受傷之所有原因。

- 7、給予兒童適當之社會與教育刺激，使其得到適當之心智生長與發展，尤其預防輕度之心智遲緩，是很重要之因素，如果兒童與其家庭不提供這種社會與教育刺激，則適當之干預措施是必要的預防方法。
- 8、對於嚴重之智障者，要使用現代之重建原則與良好之治療服務，可以減少失能殘疾，預防第二次之殘障。
- 9、生活水準之提昇改進，促進一般人口之健康，可構成一個重要之預防因素，這是對於心智遲緩之非特定預防。心智遲緩預防應該形成為一種全民健康之整合部份。
- 10、預防方案之模式與進行速度依其各種社會資源而異，但應優先給予預防措施與處理現存問題。

11、各層次之國際合作是必要的，要盡快促進各種有效之預防手段與方法。

12、研究心智缺陷之原因，應給予鼓勵及協助，預防方法及手段，必須給予繼續性之測定與檢查。需特別注意生物醫學與心理社會方面之評估研究。

六、社區服務（Community Services）

許多心智遲緩的人經過教育訓練，亦可達成自我照顧之程度，因此其身心缺陷之程度，可視為相對的。於智障早期，均由出生家庭提供必要之生活照顧，但在成年期以後，多由社區照顧。一個家庭出現一智障兒，會影響整個家庭之生活秩序，如心理休克以及身心痛苦。當聽到自己子女經診斷後為智障兒，一時間難以接受，會產生情緒困擾，為人父母者必須要調整其角色。情緒困擾係因擔心家庭中其他成員受影響，其痛苦係因於朋友、鄰居及生人面前蒙羞，加上經濟上之困境難以適應。這種困境不只在智障早期，甚至於青少年期也要依賴父母之長期照顧，如果父母親缺乏物質上、心理上與經濟上的資源，很難給予這些智障者適當之照顧。有些家庭在兒童早期便將智障兒送進社會機構教養，也許是適當之措施，有的家庭將智障兒留在家裡扶養，不論何種方式，家庭與社區服務之合作是必要的。社區服務之種類依其成長階段各有不

同。在成年期，他們需要保護性之住宅服務、工作訓練、休閒服務，家庭要扮演一個重要角色，尤其在協助智障者得到適當之社區服務，包括教育、生活指導、營養選擇、交友問題、安全措施等等，要為智障者申辯他們之生活需要與生存權利，亦應適時聽聽智障者之意見。

結論

在現代社會中，心智遲緩已成為公共衛生、社會福利與國民教育之重大問題，有識之士必須聯合醫療衛生，社會福利，教育輔導以及智障者之家屬與安養機構之專業人士，共同提出預防與治療之公共政策，督促政府有關機構研擬有效之衛生福利與教育勞動政策，來推動科學的與科技的、專業性與人道性之心智遲緩預防與治療工作，對於這些弱勢團體及將來會遭遇同類問題之家庭，將是一大功德與貢獻。

參考文獻

- Birch H.G. Richardson etc (1970) *Mental Sub-normality in the Community : A Clinical and Epidemiologic Study*, Baltimore : Williams & Wilkins.
- Edwards Richard L., etc. (1995) *Developmental Disabilities, Encyclopedia of Social Work*, 19th Edition, 712-28, NASW Press, Washington, DC.
- Lee I.C. (2000) *Developmental Disabilities and Social Work*, In He-Ji Book, *Modern Social Work – A Helping Profession –*, 345-53, Publishing Co.
- Stoudemire A. (1994) *Human Behavior – An Introduction for Medical Students*-In J.B. Lippincott, *Mental Retardation* ,216-18, Co. Philadelphia.
- Wallace R.B., Doebbeling B.N., Last J.M. (1998), *Public Health & Preventive Medicine*, In Maureen S. Durkin, Nicole Schupf, Zena A. Stein, and Mervyn W. Susser, Appleton & Lange, Stamford, Connecticut, *Mental Retardation* , 1049-58.
- Xue C.S., Lin T. K., (1995) *Central English-Chinese Medical Dictionary*. Central Book Publishing Co., Taipei,
- Zaman S.S., Khan N.Z., etc. (1992) , *Childhood Disabilities in Bangladesh*, Dhaka : Protibondhi Foundation.

Mental Retardation and Down Syndrome

Isaiah C. Lee

Dean, College of Human Ecology and Director, Mentally Developmental Professional Study Center, Shih-Chien University. Professor - Emeritus Social Work, California State University, Long Beach
Correspondence: No. 70, Dajr St., Jungshan Chiu, Taipei City, Taiwan 104. E-mail : iclee@mail.usc.edu.tw

Abstract

This paper is to present the basic concepts and definitions of Mental Retardation and Down Syndrome from the perspectives of public health and preventive medicine. The classification of mental retardation was briefly discussed in regard to the classifications of International Classification of Diseases and Diagnostic and Statistical Manual (DSM-IV) .

The incidence and prevalence of mental retardation are discussed between the developed and developing countries. Their characteristics are also presented in this paper. The Epidemiologic characteristics of severe and mild mental retardation are compared. The severe nature of Down Syndrome in mental retardation and its prevention as well as community services to prevent mental retardation are also discussed.

Key Words: Analyte and Gonadotropin, Down Syndrome, Genome, Mental Retardation, Mosaicism.