

TAIYANG HUA
XI LIE CONG SHU

太阳花系列丛书



蜜糖有约

与佳弋一起成长

刘亚辉 著



上海社会科学院出版社
Shanghai Academy of Social Sciences Press



TAIYANG HUAXI LIE CONG SHU

太阳花系列丛书

蜜糖有约

与佳弋一起成长

刘亚辉 著



上海社会科学院出版社
Shanghai Academy of Social Sciences Press

图书在版编目(CIP)数据

蜜糖有约：与佳弋一起成长/刘亚辉著. —上海：
上海社会科学院出版社，2015

(太阳花系列丛书 / 陈凯鸣主编)

ISBN 978 - 7 - 5520 - 1090 - 9

I. ①蜜… II. ①刘… III. ①唐氏综合征—弱智儿童
—特殊教育—家庭教育 IV. ①G764

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 301914 号

蜜糖有约：与佳弋一起成长

著 者：刘亚辉

责任编辑：杜颖颖

封面设计：黄婧昉

出版发行：上海社会科学院出版社

上海顺昌路 622 号 邮编 200025

电话总机 021 - 63315900 销售热线 021 - 53063735

<http://www.sassp.org.cn> E-mail: sassp@sass.org.cn

排 版：南京展望文化发展有限公司

印 刷：上海景条印刷有限公司

开 本：710×1010 毫米 1/16 开

印 张：7.25

字 数：110 千字

版 次：2016 年 6 月第 1 版 2016 年 6 月第 1 次印刷

ISBN 978 - 7 - 5520 - 1090 - 9/G · 435

定价：25.00 元

版权所有 翻印必究

找到了朋友,找到了亲情,找到了正确的答案,找到了深刻的哲理,找到了无聊,都会让人快乐幸福——生活,因找到而幸福!

刘亚辉,一个令人尊敬的女人,孩子患有唐氏综合症,在她身上,看到的是自信、从容、快乐、幸福的正能量。是什么成就了她们?她会告诉你,是孩子——林佳弋,孩子令她的生活改变了,让她由一个爱的索取者变成了爱的给予者。孩子曾经让她羞愧、让她逃避、抱怨过,可是现在她非常感恩孩子。佳弋就是她的贵人,是她的菩萨,是来修炼她的人。由于佳弋,她积极学习、认识了许多的人,也得到过许多帮助,在陪伴孩子成长的过程中,她专业了,把自己的心得与别人分享、帮助那些处于迷茫中的家长、积极做倡导,组建网站、搭建家长互助平台,把全国各地的家长联系起来在各个城市办活动,办家长的培训、办家长分享会……让更多的人接纳特殊孩子……在此过程中,她找到实现了自我人生价值的生活,她是幸福的。

佳弋是个蜜糖宝宝,16岁了,阳光、快乐、自信,有梦想、有理想。任何时候看到她都是清清爽爽、干干净净、衣着得体、举止大方。她努力学习、积极生活。当妈妈不在家时她会自己做饭做菜。每当妈妈带她外出,妈妈忙时,自己就会拿出日记本书写梦想……作为一个特殊孩子,她找到了属于自己的生活技能,她是幸福的。

特别羡慕亚辉和佳弋,她们一家人,节假日一到,旅行计划总能落实。微信上经常看到她们一家人在旅游的快乐幸福的定

格……充实，幸福。很感谢亚辉与佳弋共同完成了《蜜糖有约：与佳弋一起成长》一书，她们用自己的经历告诉我们：这个世界上有很多种生活，如果命运将你推向任何一种层面别奇怪，别怨天尤人。它并没有剥夺你幸福的权利，在任何一种生活里，我们都能找到属于自己的。

陈凯鸣

2015年10月

唐氏综合症是人类最常见的一种染色体异常疾病，附有程度不同的智能障碍，并往往伴有其他脏器的先天缺陷，带给其家庭的冲击漫长而艰辛。

今年初，有一众家长在网络发起一个话题，关于究竟是“唐氏综合症”还是“唐氏综合征”。其实，按照 Down Syndrome 的标准翻译就是唐氏综合征”，本书的责编也对此做了提醒。也许从专业角度来看，对这个字的争论本就是不必要的。而我作为唐氏孩子的家长对此不置可否，该症状本身是因为染色体变异而导致孩子有诸多与普通人不一样的状况，其身体尤是，还有他们的情绪、行为等都是因为这条染色体的变异跟常人会有很大的不同。因此，我认为“症”能更好解释他们在发展中的不同。因此在写作此书时，我坚持己见，只是希望家长们明白，这个“症”确实是先天缺陷，我们后天的努力只是能够让孩子在已有的基础上做到他能力的最好，染色体的变异是无法争议的事实，而他们就是被折翼的天使。

许多家长觉得，在养育唐氏症孩子的过程中，常常感觉缺乏相关的医学知识、教养信息及唐氏症孩子未来发展的相关资讯，因此造成内心极大的压力及过度的焦虑。如果能在孩子一出生时就及时获得完整的信息，对于可能面临的种种问题，将可能会有信心解决。

有鉴于此，我们收集整理了一些资料，期望能给唐氏综合症（简称唐氏症）患者的家长们一些帮助。本书介绍唐氏症部分的内容主要来自台湾唐氏症关爱者协会及香港唐氏综合症协会，并根据国内相关资源做了一些调整。

当我们满心期待一个新生命的到来时，却被告知孩子是唐氏综合症患者，相信每个家长都会觉得这是晴天霹雳，接踵而来的是我们自身爆发的难以抵挡的负面情绪：否认、愤怒、沮丧、内疚、伤心、

无助……请接纳和容许自己的这些情绪，因为我们不是圣人，有这样的情绪很正常，我们每个家长都曾被这样的情绪困扰。

如果你累了，就容许自己躺下来静静地休息一下吧，如果你想宣泄，那就肆无忌惮地说出来吧，因为我们每一个走过这段路程的人都可以听你倾诉。快来我们唐氏综合症儿童家长们的娘家吧 www.da-home.org (百度搜索：唐氏综合症家长互助会)，在这里，我们可以一起抱团取暖；在这里，没有歧视和怜悯；在这里，你可以看到其他家长的成长心路；在这里，你可以看到宝贝们的幸福影像……等你觉得，生育这样一个孩子也不是什么天塌下来的事的时候，你的幸福生活也就开始了！

这本书为你记录了唐氏综合症的形成以及身体状况，能使你了解更多的关于唐氏综合症的知识；让你不再惶恐无措；让你在养育孩子的路上可以有据可循。

这本书的完成，有赖以下众多机构和热心人士的支持，就像2011年初建网站时一样，一切发生地都那么自然，感觉老天就是以我为媒介，让这一切在合适的时间、合适的地点……水到渠成。

鸣谢如下：

感谢广州市越秀区启智学校，让这些资料成为对家长非常有用的一本书；感谢台湾唐氏症关爱者协会、香港唐氏综合症协会，让我们无偿使用会内与唐氏综合症相关的资料；感谢台湾智总的惠芳，帮助我和台湾唐氏症关爱协会联系，让这些详尽的唐氏症资料可以让大陆的家长们看到；感谢朱朱及时的资讯分享，得以让这些文字变成书稿；感谢婴幼儿体操绘图者，我的朋友飞不起来(网名)；感谢厦门龙妈帮我推荐合适的人选处理文字资料；感谢厦门的安琪妈妈帮忙整理文字资料，让我以最快时间跟上出版社要求的节奏；感谢曦妈帮我处理日常琐碎事件，让我可以专心校对；感谢我的佳弋，因为她的到来，让我在这一世活得这么精彩；感谢跟我同行的同路人们，因为孩子让我们相聚在一起，相亲、相爱、相伴并一起成长！感谢在看这本书的你，认识唐氏症是作为家长需要走出的第一步，跟他(她)一起成长，你准备好了吗？

刘亚辉(佳弋妈妈)

序言	1
前言	1

第一部分 认识唐氏综合症

一、什么是唐氏综合症	3
二、唐氏综合症相关遗传知识	5
三、唐氏综合症儿童常见疾病	8
四、父母的反应	15
五、唐氏综合症儿童家长应该了解的事情	18
六、家长与唐氏症孩子沟通时应有的表现	31
七、生活教育才是让孩子成长的基础	32
八、情绪及行为支持	33
九、物理治疗	34
十、家长与唐氏症孩子之间可能产生的“负向沟通习惯” 的探讨	35
十一、让孩子有感兴趣的才艺活动	37
十二、根据孩子的需求提供不同的训练	38
附：婴幼儿体操	38

第二部分 手牵手一起走

一、孩子的第一句说话(香港语言讲座笔记分享)	49
------------------------------	----

二、关于感觉统合(讲座笔记分享)	54
三、孩子上幼儿园	57
四、入读普校家长需要注意的事项	61
五、入读普校家长需要了解的问题	62
六、林家有女初长成	67
七、童言童语	71
八、跟孩子一起玩是最好的训练	72
九、丫头收到情书了	73
十、学校二三事	74
十一、关于白血病	77
十二、关于唐氏症孩子体检	77
十三、香港《今生无悔》研讨会见闻	78
十四、2014 年广州冬令营	82
十五、关于唐氏症孩子早衰和早夭	86
十六、在关爱中成长：我的成长手册(佳弋的自白)	89
十七、美好生活(讲座笔记分享)	99
十八、不吐不快：干细胞的那些事	100
十九、来自报刊的报道(同路人的支持让我一下子走了 出来)	101
二十、结束语	105

第一部分 认识唐氏综合症

一、什么是唐氏综合症

1. 唐氏症是一种染色体异常病

唐氏症是母体细胞染色体异常所致。胎儿发育过程中，染色体发生分离异常，导致胎儿体内多出一条21号染色体，即21三体综合征。这种染色体异常会导致胎儿智力低下、生长发育迟缓、特殊面容、先天性心脏病、白血病、淋巴瘤、老年痴呆症等。

1956年，Newman发现，在正常的一个细胞内，21号染色体，通常只有一条。如果细胞长出一个额外的21号染色体，就会导致唐氏症。唐氏症是由于细胞分裂过程中，21号染色体发生分离异常，导致胎儿体内多出一条21号染色体。这种染色体异常会导致胎儿智力低下、生长发育迟缓、特殊面容、先天性心脏病、白血病、淋巴瘤、老年痴呆症等。

2. 唐氏症是一种遗传病

唐氏症是一种遗传病，通常是由父母一方携带唐氏症基因所致。唐氏症基因位于21号染色体上。如果父母一方携带唐氏症基因，那么他们的孩子就有50%的几率患上唐氏症。唐氏症是一种染色体异常病，通常是由父母一方携带唐氏症基因所致。唐氏症基因位于21号染色体上。如果父母一方携带唐氏症基因，那么他们的孩子就有50%的几率患上唐氏症。

唐氏综合症是一种染色体异常病，通常是由父母一方携带唐氏症基因所致。唐氏症基因位于21号染色体上。如果父母一方携带唐氏症基因，那么他们的孩子就有50%的几率患上唐氏症。

一、什么是唐氏综合症

1. 唐氏症是一种染色体不分离的现象

唐氏症是最常见的染色体异常症,其发生率大约 1/800,即每 800 名新生儿就有一位唐氏综合症儿童,约 80%是由于母亲卵子的第 21 号染色体发生不分离现象所造成的。

1974 年 Nievuhr 发现,不需要多一个整条的 21 号染色体,只要多一个 21 号染色体长臂的某一个部位,即 q22 的部位,就会造成唐氏症。从基因图谱的研究发现特定基因之位置上的变异则可影响唐氏症之个别征候。例如 21 号染色体上面的某个部分会造成严重的智障、某个部位会造成轻度的智障、某个部位会造成唐氏症的小头症、某个部位会引起唐氏症的白血病、某个部位会造成唐氏症的先天性心脏病、某些部位会造成唐氏症的上毗赘皮、某些部位造成唐氏症会吐舌头等。

2. 唐氏症是一种症候群

唐氏症症候群旧称蒙古症,正常的人体细胞含有 23 对染色体,唐氏症症候群的人多出了一个 21 号染色体。大部分罹患唐氏症症候群的人,长相如同出自同一家族,他们的生长发育、并发疾病、智力和寿命均有很多相似之处,由于此症状是最早被发现的染色体异常,发生率又高,因此也是被研究得最透彻的一种染色体疾病。

唐氏综合症孩子出生时即可由外观加以辨认出。表 1 所示为唐氏综合症症候群的外观表征。值得注意的是,有些孩子可能同时有多种特征。

表 1 唐氏症症候群外观表征

外表特征	健康特征	智能特征	性格特征
头扁 眼睛上斜 扁鼻 嘴巴小 肌肉张力差 舌头粗糙有纹 手指短小 第一、二脚趾指 间距较大	生长速度较慢 肌肉张力低,影响发育速度 先天性心脏病(40%—60%) 听力障碍(40%—60%) 视力障碍如近视、斜视 甲状腺功能不足(10%—20%) 颈椎移位(10%) 睡眠窒息症 痴肥(50%) 脑退化	一般认知能力 稍差 80%—85%唐氏 症人士是轻中度 智障 需要多些时间训 练和学习	乐天 爱交朋友 友善 率真 固执 热爱音乐、舞蹈 善于模仿

资料来源：香港唐氏综合症协会。

以上描述只是一般的特征,其实每一个人都是独特的,唐氏症人士也一样,未必每一位唐氏症人士都拥有以上特征。

在染色体检验报告出来之前,经验多的临床工作人员可由外观猜出可能是唐氏症,但正确的诊断还是要靠染色体检查。

3. 唐氏症人士的生长比较缓慢

出生时唐氏症孩子平均体型比较小,以后骨骼的发育也比普通的孩子迟缓,年龄增长后会发现身高逐年落后在普通孩子之后。这种身材的短小以下肢特别明显,上身长度和正常人差距较少。

目前有研究指出,唐氏综合症的孩子给予生长激素治疗,可以增加其最后的身高。由于生长激素目前价格很高,是否给予孩子使用生长激素,应依照家长的意愿而定。

4. 唐氏症是否可以治愈

唐氏综合症是因染色体异常导致,并非疾病,不能通过药物或手术治愈。

5. 男性唐氏症人士鲜有生育;女性则有机会正常生育

除了嵌合型染色体的唐氏综合症人士外,一般男性唐氏症患者的睾丸比

正常人略小,至成人期则差别会更大,而且精子数稀少,细精管也都呈现透明质变性,使得医学界普遍认为唐氏症男孩均有不育症;不过最新的医学报告则显示,男性唐氏症患者只是性能力较差而已,并非绝对都是不育的。患唐氏症的女性,则会有正常的月经排出而且能够生育。第 21 号染色体三体症的女性患者中,生到三染色体唐氏症的子女机会略小于 50%。

6. 寿命及死亡主要因素

唐氏综合症人士如果早期没有因为先天性疾病身故,其寿命可活至 50—60 岁,比正常人约略少 10—20 岁。最主要的死亡原因有肺炎(占 23%—41%),先天性心脏病(30%—35%),其他传染病(2%—15%),恶性肿瘤(2%—9%),以及老化或脑部血管疾病(0—9%)。

二、唐氏综合症相关遗传知识

1. 染色体是什么

正常之人体细胞含有 46 条染色体,每一条染色体是由许多基因排列组合而成,而这些基因决定了人们所有的遗传特性(例如肤色、头发颜色等)。

2. 染色体检测结果代表什么意思

产生唐氏症的染色体变化有三种形式:标准型、易位型及嵌合型。标准型的唐氏症约占全部唐氏症患者之 95%,且发生率与母亲年龄增加有相关性。产生的原因,是因为在精子或卵子形成时,第 21 对染色体发生不分离现象,因此有些精子或卵子多带了一个染色体,有些少带了一个染色体。多带了第 21 号染色体的精子或卵子,和正常之卵子或精子结合后就变成了三染色体的受精卵,而造成唐氏症。大部分标准型的双亲均是染色体正常,只有极少数是由标准型的母亲或嵌合型唐氏症的父亲所生。易位型的唐氏症约占唐氏症患者的 4%,是由于第 21 号染色体结构上发生缺陷断裂而转移粘到其他染色体上去。第 21 号染色体,由于短臂很小,可以和第 13、14、15 号染色体(D 群

染色体)或第 21、22 号染色体(G 群染色体)发生长臂相粘的罗氏转位,也可和其他染色体发生交互性易位,因此若小孩检查属于易位型,则父母需要做染色体检查。嵌合型的病患约占所有唐氏症者的 1%,此型患者体内同时存在混合着含有 46 个染色体或 47 个染色体的细胞。产生的原因是因为受精卵在有丝分裂时产生无分离的情形,而产生两个系列的细胞。嵌合型的唐氏症临床症状通常最轻,智商也常达 60 以上,得先天性心脏病的机会很少。

3. 各种产生唐氏症的原因

(1) 母亲年龄。

国内外的统计发生率均接近 1/800。母亲的年龄是影响产生三染色体症的最大因素。在 31 岁前三染色体唐氏症产生的机会虽然也是逐渐上升,但是大致上为线性上升的趋势,31 岁以后则呈指数性上升。羊膜穿刺的发现率比新生儿的出生率高,因为 18 周后 20%以上的三染色体唐氏症在出生前会自然流产或死亡。整体而言,能活到生下来的三染色体唐氏症婴儿,只占有唐氏症发生几率的 30%。

(2) 父亲年龄。

父亲的年龄是否有影响? 有研究指出,父亲如果超过 55 岁,则生到唐氏症孩子的几率是母亲年龄的相对几率加上相对几率的 20%—30%。也就是大于 30 岁的父亲,每多一岁就应在母亲年龄的发生率上多加上 1%几率。

(3) 环境因素。

环境因素中只有少数因素会影响到唐氏症的产生,母亲有甲状腺自体免疫疾病时,产生唐氏症孩子的机会将会增加。据统计,在小于 32 岁的罹患甲状腺疾病的妇女中,生到唐氏症孩子的几率比同年龄妇女高出 4 倍,另外近亲联婚也会使几率上升 4 倍。

4. 哪些情况需要做染色体检查

易位型的与遗传有关。据统计:约有 1/4 的易位型是因遗传而来,3/4 是由于基因突变导致。唐氏综合症(标准型)与父母染色体关系不大,再发生率为 1%。

若小孩检查证实为易位型,则父母亲必须要做染色体检查。

若父母亲其中一方检查出来属于易位型之带因者,则他的兄弟姊妹应接受检查。

5. 再次怀孕生育唐氏综合症的几率有多少

唐氏症的再发生率是遗传咨询工作中重要的一部分。一般而言,标准型唐氏症的再发生率,于小于 30 岁的妇女为 0.5%,而大于 30 岁的妇女则在 1.4%以上。旁系亲属(如舅舅、叔叔等)不会因为该家庭生育唐氏症孩子而增加生到这种孩子的危险性。在易位型患者中,如果母亲是平衡易位的带因者,该母亲再次生到唐氏症的机会为 10%—15%。如果父亲是平衡易位的带因者,则机会为 1%—2%。

6. 怀孕期如何检测

(1) 羊膜腔穿刺术。

约在怀孕 16—18 周时做,可吸取部分羊水做染色体检查,所引发的并发症危险性极低。

(2) 绒毛膜的绒毛取样羊膜穿刺术。

约在怀孕 8—10 周时做,具诱发的并发症较羊膜腔穿刺术为高。

羊膜穿刺术检查染色体的技术一般是用于高危险群的产妇。以母亲年龄来当界限时,一般是在 35 岁,但是大部分的产妇年龄层在 35 岁以下,因此 35 岁以上的产妇由于优生优育的政策法规,生到唐氏症孩子的机会反而少了,反而大部分生到唐氏症的妇女年龄在 35 岁以下。最好的方法是先做母血筛检,因为这是属于一种非侵袭性之检查,大概可以检测 50%—60% 的唐氏综合症儿童。筛检的周数约从怀孕起的第 15—20 周之间。

(3) 母血筛检。

最理想的筛检周数是怀孕的第 16—18 周之间最好。如孕妇血液中甲型胎儿蛋白(AFP)值偏低而人类绒毛性腺激素(HCG)值偏高,并配合考虑孕妇年龄,然后运用计算机精密地计算出每一位孕妇怀有唐氏症之危险几率,若几率高于 1/270 则需进一步接受羊膜穿刺术的检查。

三、唐氏综合症儿童常见疾病

1. 智能不足以及神经系统疾病

这是唐氏综合症儿童最普遍存在的问题，对他们学习、社交，甚至心理层面都有相当深远的影响。一般而言，唐氏症患者会有中度智能障碍（平均 IQ 约为 55），随着年龄的增长，由于唐氏综合症儿童的智能发展较慢，相较于同龄的儿童，智商有逐年相对下降的趋势，但是就如同正常人的智商是在 70—130 的范围内，唐氏综合症儿童的智商也有高达 80 以上与常人无异，也有很少低至 25 左右属重度智障者。科学家研究多年尚无法解释，为何多一个 21 号染色体会影响一个人的智能，拥有三个 21 号染色体的唐氏症患者，其大脑的发育与生长确实会受到干扰，不仅大脑容积较小，而且神经细胞的数目也比常人少，其神经纤维网络结构的发展也不如一般人绵密繁复。

所幸人类的心理成熟度及运动、社交能力自出生之后仍在持续成长，一直要到十岁以后才逐渐缓和下来，而且在往后的年岁当中也还有一些成熟发展的空间。唐氏综合症儿童也有这样的成长期，如能给予唐氏症孩子适切的早期教育，并给予必要的鼓励与协助，让孩子在充满关爱的环境下长大成人，唐氏症人士也能充分发挥他们自己有限的智能，而达到相当不错的结果，可获得一定程度的独立自立的能力。

2. 心脏血管系统疾病

唐氏综合症儿童也较容易有痉挛症，也就是俗称的抽筋现象。大约有 8% 左右的唐氏综合症儿童会有痉挛症，其中将近半数在一岁之前发生。一旦发现有此情形，则应当尽快让孩子接受诊断及治疗，三四岁以下唐氏综合症儿童偶有夏季热或体温不稳也是与他们的中枢神经系统异常有关。先天性心脏病是唐氏症患者相当常见的器官畸形，也是导致孩子经常生病、体重不增，甚至死亡的主要原因之一。

台湾的研究报告显示，大约有一半（40%—46%）的唐氏综合症儿童患有