

1q21.1 缺失症候群

1q21.1 deletion Syndrome

疾病簡介

1q21.1 缺失症候群致病原因為第 1 號染色體長臂 q21.1 位置發生缺失所致，其缺失的片段大小因人而異，大部分患者缺失大小約 1.35Mb 左右。此疾病於臨床表現具有個體差異性，帶有此缺失片段之家族成員，其嚴重程度也可能不同。

發生率

1q21.1 缺失症候群的發生率低，目前全球約有幾十名患者被診斷出患有該疾病；在具有發展遲緩/智力障礙或先天性異常的個案中，約有 0.2% 的患者為該片段區域異常。

遺傳模式

約有 50% 的個案是遺傳自親代，但親代的臨床表現可能為正常或是僅有輕微症狀；而 18%~50% 患者為自發性變異(非父母遺傳造成)，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程或胎兒早期發育過程中，隨機發生染色體缺失引起的。

臨床症狀

患者從無症狀到嚴重多發性異常皆有可能，產前可發現胎兒頸部透明帶較厚、羊水過少等表徵，出生後 75% 的患者具有輕微面部特徵異常，50%~75% 有輕至中度發展遲緩，25%~50% 具有眼睛異常、智力障礙、小頭畸形及身材矮小，10%~25% 可能會有多動症、心臟缺陷、生長遲滯、肌張力低下、癲癇，<10% 則可能有自閉症、腦部畸形、泌尿生殖系統異常、感覺神經性聽損等臨床表徵。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. MedlinePlus
2. GeneReviews®
3. J Child Neurol. 2011;26(1):113-6.

