

巴陶氏症

Patau Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，若身體細胞內具有三條 13 號染色體(Trisomy 13)，為第 13 號染色體數目異常，則會造成巴陶氏症，其致病原因為生殖細胞在進行減數分裂時發生異常，導致染色體分離不完全(nondisjunction)，而造成精子或卵子染色體數目異常，當受孕後，則形成染色體異常的胚胎，其染色體核型呈現 47,XX,+13 或 47,XY,+13。少部分患者屬於染色體轉位異常所造成的，需父母進行染色體檢查確認。

發生率

巴陶氏症發生率約 1/20,000。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)，隨著婦女懷孕年齡越高，該疾病發生機率會越高，少數患者為父母具有染色體轉位異常而造成。

臨床症狀

患者通常在子宮內發育不良，出生後易造成體重不足或生長遲緩，多數會出現先天性心臟缺陷、全前腦畸形、小腦及脊髓出現異常，面部易出現唇裂、低位耳(或畸形)、小眼症(或失明)、多指、肌無力及其他器官包含肺、肝、腎、泌尿系統、及性器官皆易出現異常，且大多數患者有智力不足現象。平均壽命約 4~6 個月，絕大多數的患者在 1 歲前夭折。

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. 罕見疾病一點通
2. National Library of Medicine

