

18q 缺失症候群

18q deletion Syndrome

疾病簡介

18q 缺失症候群是一種罕見的染色體疾病，患者缺失的片段大小不一定會相同(整段或部分第 18 號長臂(q)缺失皆有可能)，當缺失的範圍越大，所含的基因功能異常就越多，其臨床表徵也可能更嚴重。此段區域的基因與蛋白質的製備有關，在體內扮演很重要的角色，當此區域發生缺失時會影響患者的智能、發展、肌肉、面部特徵(包含視力與聽力)及心臟功能。

發生率

18q 缺失症候群的發生率約為 1/40,000~1/55,000。

遺傳模式

18q 缺失症候群為體染色體顯性遺傳疾病，大多數患者為生殖細胞形成過程或在胎兒早期發育時期隨機發生，為自發性變異，通常沒有家族史。少部分患者是由帶有平衡性轉位染色體之父母遺傳而來。在某些情況下，是由輕度患病父母遺傳至下一代，其患者的臨床症狀相對較輕微。

臨床症狀

臨床症狀會因缺失範圍的大小有關，患者可能會有中度~重度發育遲緩、智能障礙、身材矮小(short stature)、小頭畸形(microcephaly)、生長激素不足(growth hormone insufficiency)、髓鞘發育延遲(delayed myelination)、中臉發育不全(midface hypoplasia)、唇腭裂、先天性耳道閉鎖(congenital aural atresia)、馬蹄內翻足、肌肉張力低下(Low muscle tone)、癲癇發作、心臟異常、復發性呼吸道感染等臨床表徵。

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。

參考文獻

1. NORD(National Organization for Rare Disorders)
2. MedlinePlus
3. OMIM
4. Unique

