

愛德華氏症

Edwards 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 18 號染色體(Trisomy18)，為第 18 號染色體數目異常，則會造成愛德華氏症，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,+18 或 47,XY,+18。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

愛德華氏症全球發生率約 1/8,000。

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，少數患者則為父母具有染色體轉位異常而造成。

臨床症狀

患者通常在子宮內容易發育遲緩，典型特徵包含體重較輕生長遲緩，四肢結構異常(如拳頭緊握，其食指與其他指頭重疊、搖腳椅、腳足內翻等)，頭圍小但後腦較突出(頭徑較長)及合併其他器官發育異常，如肺部發育不良、先天性心臟病、泌尿生殖系統異常、腎臟畸形等。絕大多數的患者在 1 歲內死亡。

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

