

三染色體 X 症候群

Triple X Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，正常女性細胞核型為 46,XX，當 X 染色體數量異常增加，則會造成 47XXX 症候群(Triple X syndrome)，此為性染色體異常所引起的疾病。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。另外有 10%為鑲嵌型的患者，其細胞核型為 46,XX/47,XXX、47,XXX/48,XXXX，或是合併透納氏症細胞 45,X/47,XXX、45,X/46,XX/47,XXX 等多種不同的組合。

發生率

47XXX 症候群發生率約 1/1,000 之女性，其中約 10%患者為鑲嵌型。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)，再發生率低；部分患者為鑲嵌型(如 46,XX/47,XXX)是因為早期胚胎發育時，細胞有絲分裂發生異常所致，通常不具有遺傳性，但鑲嵌型患者之下一代 X 非整倍體的風險則會增加。

臨床症狀

多數患者外觀與一般人無異且有正常的性徵發育、生殖及生育功能，部分患者會有學習障礙、語言能力、發展遲緩的表現，其特殊身體表徵如下：眼內眥贅皮明顯、眼距過寬、眼瞼裂上斜、彎指趾症、多指、扁平足、漏斗胸、低肌張力與關節過度伸展等；在身材比例上，腳的比例較長且坐姿上半身較短，患者出生體重與身長正常，但發育比同年齡層較早且身材高大，骨齡發展與一般人無差異；另外約 10%患者有癲癇或先天性腎畸形之病史。

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 Institutes of Health

