

Koolen-de Vries 症候群

Koolen-de Vries Syndrome

疾病簡介

Koolen-de Vries 症候群·致病原因為第 17 號染色體長臂 17q21.31 位置發生缺失·或 KANSL1 基因變異所引起的疾病。病患臨床特徵為發育遲緩、智能障礙、新生兒/兒童肌張力低下、餵食困難、先天性畸形、行為特徵異常及運動發育遲緩等臨床症狀。

發生率

Koolen-de Vries 症候群的發生率估計為 1/16,000~1/55,000。

遺傳模式

為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程中或胎兒早期發育過程，隨機發生染色體缺失而致病。

臨床症狀

大多數患者有輕度至中度智力障礙，但具有開朗、善於交際的性格，其他症狀包括語言發展遲緩(100%)、面部畸形(包含額頭高大、眼瞼下垂、蒜頭鼻等)、肌張力低下、癲癇(~33%)、先天性心臟缺陷(25%~50%)、腎臟及泌尿系統異常(25%~50%)和隱睾症(71%的男性患者)，少數患者也可能發生骨骼異常。

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. GeneReviews®
2. MedlinePlusEur
3. J Hum Genet. 2006 Oct;14(10):1064.

