

Miller Dieker 症候群

Miller Dieker Syndrome

疾病簡介

Miller Dieker 症候群致病原因為第 17 號染色體短臂 p13.3 區域缺失所致，其中包含 PAFAH1B1 (LIS1) 和 YWHAE 等基因。每個患者缺失的片段大小不同，缺失的範圍越大，所含的基因功能異常就越多，其臨床表徵也可能會更嚴重。PAFAH1B1 基因缺失會造成無腦迴異常，而 YWHAE 基因缺失則會加重 Miller-Dieker 症候群患者腦畸形的嚴重程度。

發生率

Miller Dieker 症候群為罕見的疾病，發生率約為 11.7/1,000,000。

遺傳模式

大多數患者為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程或胎兒早期發育過程中，隨機發生染色體缺失引起的。少部分患者是遺傳自沒有臨床症狀之父母，其致病原因為父母親一方有染色體異常(例如：平衡性轉位)，而造成下一代有染色體不平衡轉位之問題。

臨床症狀

患者於產前超音波會有羊水過多、胎動少、子宮內發育遲緩、腦迴發育不全等現象；出生後可能有平腦症、面部特徵異常、癲癇、學習障礙、語言發育遲緩、餵食困難、發育遲緩及身材矮小等臨床表徵。

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。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. MedlinePlus
3. GeneReviews®

