

Phelan-Mcdermid 症候群

Phelan-Mcdermid Syndrome

疾病簡介

Phelan-Mcdermid 症候群又稱為 22q13 缺失症候群(22q13 deletion syndrome)，致病原因為第 22 號染色體長臂 22q13 位置發生缺失，或 SHANK3 基因突變所引起的疾病，其臨床症狀差異極大，最常見的特徵是不同程度的發育遲緩、智能障礙、語言障礙、肌張力低下和癲癇。

發生率

Phelan-Mcdermid 症候群的發生率低，目前全球約有 2,200 名患者被診斷出患有該疾病。

遺傳模式

通常為自發性變異(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或 SHANK3 基因突變而致病。約 15~20% 的患者因親代帶有平衡性轉位的染色體所致，需父母進行染色體確認。

臨床症狀

患者具有特殊的面部特徵，包括長而狹窄的頭部、面中部扁平、寬額、寬鼻樑和深陷的眼睛，其他身體特徵包括手腳寬大、腳趾發育不良等。患者出生後會有肌張力低下，以及中度到重度的發育和智力障礙，另外，患者對於疼痛具有高度耐受性，且出汗較少可能會有過熱脫水的危險性。大多數患者有語言障礙而影響溝通及社交能力，其中 75% 的患者被診斷出自閉症、行為障礙。

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. Phelan-McDermid Syndrome Foundation

